

PARTE PRIMA

Sezione II

ATTI DELLA REGIONE

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE
20 giugno 2011, n. 664.

Percorsi assistenziali e riabilitativi della persona con Sclerosi Laterale Amiotrofica.

LA GIUNTA REGIONALE

Visto il documento istruttorio concernente l'argomento in oggetto e la conseguente proposta del Presidente Catuscia Marini;

Preso atto:

a) del parere favorevole di regolarità tecnica e amministrativa reso dal responsabile del procedimento;

b) del parere favorevole sotto il profilo della legittimità espresso dal dirigente competente;

c) della dichiarazione del dirigente medesimo che l'atto non comporta oneri a carico del bilancio regionale;

d) del parere favorevole del direttore in merito alla coerenza dell'atto proposto con gli indirizzi e gli obiettivi assegnati alla Direzione stessa;

Vista la legge regionale 1 febbraio 2005, n. 2 e la normativa attuativa della stessa;

Visto il regolamento interno di questa Giunta;

A voti unanimi espressi nei modi di legge,

DELIBERA

1) di fare proprio il documento istruttorio e la conseguente proposta dell'assessore, corredati dei pareri e del visto prescritti dal regolamento interno della Giunta, che si allegano alla presente deliberazione, quale parte integrante e sostanziale, rinviando alle motivazioni in essi contenute;

2) di individuare quale Centro di riferimento (CdR) per la diagnosi, l'assessment funzionale, la stesura dei piani assistenziali comprendenti anche la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale e la regia unitaria dell'assistenza al fine di evitare fratture nella continuità assistenziale e condizioni di improprio abbandono delle famiglie dei pazienti affetti da malattie degenerative neuromuscolari, la Struttura Complessa di Neurofisiopatologia dell'Azienda Ospedaliera di Perugia;

3) di affidare al suddetto Centro di riferimento l'elaborazione dei criteri e delle modalità applicative dei percorsi individuati nell'*Allegato 1*) del presente atto che ne costituisce parte integrante e sostanziale;

4) di istituire il Registro Regionale per la SLA che sarà parte integrante del Registro Regionale delle Malattie Rare;

5) di proporre con l'istituzione del Registro sulla base del numero degli assistiti ed i relativi bisogni, la possibilità di istituire ulteriori forme di supporto economico per le fasi avanzate della malattia, definendo criteri e modalità di accesso ad eventuale "assegno di cura";

6) di pubblicare il presente atto nel *Bollettino Ufficiale* della Regione.

La Presidente
MARINI

(su proposta della Presidente Marini)

DOCUMENTO ISTRUTTORIO

Oggetto: **Percorsi assistenziali e riabilitativi della persona con Sclerosi Laterale Amiotrofica.**

La Sclerosi Laterale Amiotrofica è una patologia neurodegenerativa a carattere progressivo che coinvolge selettivamente i motoneuroni corticali presentando una progressiva invalidità della persona tanto da rappresentare, pur essendo una malattia rara, una patologia ad altissimo impatto psicologico, sociale ed economico.

Già nel 2008 la Regione Umbria aveva avviato la definizione dei percorsi prescrittivi assistenziali e riabilitativi, dei percorsi prescrittivi degli ausili per la comunicazione e dispositivi correlati ed aveva istituito il Comitato di Coordinamento Regionale Umbro, allocato presso l'Azienda Ospedaliera di Perugia, quale riferimento organizzativo delle aree territoriali, con compiti di coordinamento dei percorsi diagnostico-assistenziali dei pazienti affetti da SLA per la loro presa in carico, garantendo la continuità assistenziale dalla diagnosi alle fasi più avanzate.

In data 17 maggio 2011 la Conferenza Unificata Stato Regione ha approvato l'atto di Accordo su: "Presenza in carico globale delle persone con malattie neuromuscolari o malattie analoghe dal punto di vista assistenziale" con il quale sono stati definiti i percorsi organizzativi e strutturali da mettere in atto per la cura dei pazienti affetti da tali patologie.

In ottemperanza a quanto definito all'interno del suddetto Accordo e coerentemente con quanto deliberato dalla Giunta, la Regione Umbria individua quale *Centro di riferimento (CdR)* per le persone affette da Sclerosi Laterale Amiotrofica, la Struttura Complessa di Neurofisiopatologia dell'Azienda Ospedaliera di Perugia con funzioni di Hub.

Tale CdR sarà dotato di personale debitamente formato per la gestione multidisciplinare e interdisciplinare del paziente.

Il CdR deve garantire i collegamenti funzionali con e tra i nodi della rete assistenziale regionale per tali malattie e la piena integrazione con le reti delle cure primarie, delle cure palliative e della riabilitazione.

Il CdR deve essere coinvolto nella formazione dei professionisti delle cure primarie e dei care-givers impegnati nelle cure domiciliari del paziente.

L'istituzione del Centro di riferimento comporta il superamento del Comitato di Coordinamento istituito con DGR 1721/2008.

La rete assistenziale in Umbria sarà costituita dal CdR, e dai centri ospedalieri di diagnosi e cura e dai servizi territoriali socio-assistenziali e sanitari con funzioni di Spoke.

All'interno dei territori vengono individuate le Strutture ospedaliere in grado di garantire i primi accertamenti diagnostici, l'invio al CdR per la diagnosi definitiva e la relativa certificazione, l'applicazione del Piano Assistenziale elaborato dal CdR, i follow up trimestrali necessari

al monitoraggio sistematico delle condizioni complessive dei pazienti in carico, con il pieno coinvolgimento delle diverse figure professionali.

Sono state individuate strutture ospedaliere collocate presso l'Ospedale di Città di Castello, l'Ospedale di Foligno, l'Azienda Ospedaliera di Terni e l'Azienda Ospedaliera di Perugia. Le aziende ospedaliere saranno di riferimento per i propri ambiti territoriali.

La presa in carico a livello domiciliare, sulla base dei Piani assistenziali elaborati dal CdR, è garantita dai dodici Distretti socio sanitari delle Asl dell'Umbria, che si dovranno avvalere del concorso e della collaborazione dei Servizi di riabilitazione, di palliazione, di emergenza-urgenza, nonché dei Servizi in grado di gestire le numerose problematiche sanitarie e sociali.

Verranno previsti eventuali ulteriori interventi, da inserire all'interno del Fondo per la Non autosufficienza, con l'implementazione delle ore di assistenza domiciliare consentendo così il mantenimento nel proprio contesto familiare dei pazienti.

Con il medesimo atto viene istituito il Registro della

Sclerosi Laterale Amiotrofica per il quale il CdR deve organizzare la rilevazione delle prestazioni sanitarie riferite al singolo assistito per garantire un flusso corrente di dati verso la Regione Umbria che li contemplerà all'interno del Registro regionale Malattie Rare.

La Regione Umbria promuoverà programmi di aggiornamento e formazione rivolti sia i professionisti del CdR sia a quelli operanti all'interno della rete assistenziale regionale.

La Giunta regionale si riserva di proporre con l'istituzione del Registro, sulla base del numero degli assistiti ed i relativi bisogni, la possibilità di istituire ulteriori forme di supporto economico per le fasi avanzate della malattia, definendo criteri e modalità di accesso ad eventuale "assegno di cura".

Perugia, lì 20 giugno 2011

L'istruttore
F.TO MARA ZENZERI

Allegato 1)

REGIONE UMBRIA

**Direzione Regionale Salute, Coesione Sociale e Società
della Conoscenza**

**Linee vincolanti relative ai percorsi assistenziali e
riabilitativi della persona con sclerosi laterale
amiotrofica (P-SLA)**

Indice

1	Introduzione	3	Pag.	7
2	Metodologia	3	»	7
3	Modalità di Intervento	3	»	7
3.1	I° Visita.....	3	»	7
3.2	II° Visita.....	4	»	8
3.3	Follow-Up Trimestrale.....	4	»	8
4	Trattamento Farmacologico.....	4	»	8
4.1	Terapia neuroprotettiva.....	4	»	8
4.2	Terapia sintomatica.....	4	»	8
5	La Riabilitazione.....	5	»	9
6	Cure Palliative.....	5	»	9
7	L'organizzazione della rete di cura e riabilitazione in Umbria	5	»	9
7.1	Centro di Riferimento.....	6	»	10
7.2	Aree territoriali di intervento.....	6	»	10
7.3	Gli attori del percorso	6	»	10
8	SCHEDA A	7	»	11
8.1	Diagnosi	7	»	11
8.2	Criteri diagnostici per sla.....	7	»	11
8.3	Indagini diagnostiche di primo e secondo livello.....	7	»	11
8.3.1	Esami raccomandati	7	»	11
8.3.2	Esami raccomandati in casi selezionati.....	7	»	11
8.4	Diagnosi differenziale della sclerosi laterale amiotrofica	8	»	12
8.5	Norme di buona pratica clinica	8	»	12
9	SCHEDA B.....	9	»	13
9.1	COMUNICAZIONE DELLA DIAGNOSI E PROGNOSI	9	»	13
9.2	Norme di buona pratica clinica	9	»	13
10	SCHEDA C.....	10	»	14
10.1	Insufficienza respiratoria.....	10	»	14
10.2	Criteri proposti per l'instaurazione della ventilazione non invasiva.....	10	»	14
10.2.1	Sintomi correlati alla debolezza dei muscoli respiratori. Almeno uno dei seguenti:	10	»	14
10.2.2	Segni di debolezza dei muscoli respiratori.....	11	»	15
10.3	Norme di buona pratica clinica	11	»	15
11	SCHEDA D	13	»	17
11.1	Indicazioni per la nutrizione enterale	13	»	17
11.2	Norme di buona pratica clinica	13	»	17
12	SCHEDA E.....	14	»	18
12.1	Disturbi della Comunicazione	14	»	18
13	Bibliografia essenziale	15	»	19

1 Introduzione

La sclerosi laterale amiotrofica (SLA) è una patologia neurodegenerativa a carattere progressivo che coinvolge selettivamente i motoneuroni corticali, del tronco dell'encefalo e delle corna anteriori del midollo spinale configuratesi nelle seguenti forme cliniche:

- Sclerosi laterale amiotrofica
- Atrofia Muscolare Progressiva
- Sclerosi Laterale Primaria
- Paralisi Bulbare Progressiva

Recentemente sono emerse evidenze indicative di coinvolgimento delle funzioni cognitive per cui oltre al fenotipo caratterizzato da degenerazione motoria pura (SLA) bisogna considerare anche le seguenti varianti:

- SLA con menomazione cognitiva
- SLA con menomazione comportamentale
- SLA con demenza secondo i criteri per demenza frontotemporale

La SLA esordisce mediamente nella quinta decade di vita, colpisce tutte le razze, è lievemente più comune nel sesso maschile (rapporto maschi: femmine 1,2 : 1). L'incidenza della SLA nei paesi occidentali è di circa 2-2,5 casi per 100.000 abitanti/anno, la prevalenza è di circa 8 casi per 100.000 abitanti.

La SLA presenta un decorso progressivo e inarrestabile, con coinvolgimento di sempre nuovi gruppi muscolari a livello degli arti, del tronco e a livello bulbare ed è fatale in circa 2-4 anni di solito a causa d'insufficienza respiratoria e più raramente di grave denutrizione o polmonite ab ingestis.

L'evoluzione naturale verso una progressiva invalidità e poi verso l'esito nefasto fa sì che la SLA pur essendo una patologia rara, rappresenta comunque una malattia ad altissimo impatto psicologico, sociale ed economico.

Sia la diagnosi sia la gestione delle persone affette da SLA possono essere eseguite sul territorio o in Centri specializzati. Le peculiarità della patologia sono tali da rendere necessario l'intervento integrato di più figure professionali in un'ottica di intervento multidisciplinare.

2 Metodologia

Questo documento è il prodotto di una serie di incontri di esperti regionali e rappresentanti dell'Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica. La base scientifica

è stata l'analisi della letteratura e in particolar modo il riferimento alle linee guida europee (The EFNS Task Force on Diagnosis and Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis 2005) e a quelle dell'American Academy of Neurology (Miller et al. 2009).

3 Modalità di Intervento

Data la peculiarità e le caratteristiche proprie della sclerosi laterale amiotrofica si rende necessaria un'organizzazione che ponga la persona affetta da tale patologia al centro del processo di cura; occorre pertanto strutturare una rete di servizi multidisciplinare e multi professionale che operi secondo criteri di appropriatezza e di efficacia.

In quest'ambito è opportuno prevedere l'attivazione di un team che operi attraverso fasi sequenziali così definite:

3.1 I° Visita

Diagnosi o conferma della diagnosi formulata altrove (vedi scheda A)

3.2 II° Visita

- Comunicazione della diagnosi (vedi scheda B)
- Piano terapeutico concordato
- Programmazione del successivo controllo
- Lettera informativa per il medico di famiglia

3.3 Follow-Up Trimestrale

- valutazione neurologica, valutazione e discussione del piano terapeutico
- valutazione disfunzione bulbari, valutazione disfagia
- monitoraggio peso corporeo, valutazione disturbi nutrizionali e strategie di intervento, impostazione di diete personalizzate (vedi scheda D)
- valutazione pneumologica monitoraggio respiratorio (vedi scheda C)
- valutazione disturbi del linguaggio se presenti (vedi scheda E1)
- valutazione fisiatrica
- cure palliative

4 Trattamento Farmacologico

In quest'ambito bisogna distinguere il trattamento neuroprotettivo e il trattamento dei sintomi.

4.1 Terapia neuroprotettiva

Allo stato attuale non esiste nessun farmaco in grado di curare la malattia o modificarne il decorso in maniera clinicamente significativa.

Il Riluzolo rappresenta l'unica terapia che ha mostrato, al momento, all'interno di sperimentazioni cliniche, determinare un aumento della sopravvivenza dei pazienti affetti da malattia di circa tre mesi rispetto al placebo (Miller, Mitchell et al. 2007).

Per quanto concerne i Sali di litio non vi sono allo stato attuale dati sufficienti sia per sostenere che rifiutare tale terapia nella SLA .

Diversi altri studi sono in corso, i dati verranno valutati per eventuali future applicazioni terapeutiche.

4.2 Terapia sintomatica

Un'efficace trattamento dei sintomi rappresenta uno degli obiettivi primari nella gestione della P-SLA affetta da SLA in quanto contribuisce a determinare un miglioramento della qualità della vita del paziente

Il trattamento della scialorrea viene inizialmente effettuato con anticolinergici. I farmaci comunemente usati sono l'amitriptilina, l'atropina. Quando la scialorrea è refrattaria alla terapia medica dovrebbe essere presa in considerazione il trattamento con tossina botulinica B e terapia con basso dosaggio di radiazioni delle ghiandole salivari.

La fatica può essere un sintomo indicativo di depressione, di carenza di sonno, di attivazione muscolare anomala, di immobilità o disfunzione respiratoria; può essere inoltre un effetto collaterale della terapia nei pazienti che assumono riluzolo.

Gli studi effettuati per il trattamento per gli spasmi muscolari con gabapentin, vitamina E e riluzolo hanno dato risultati non definitivi.

Il trattamento della spasticità potrebbe migliorare il cammino e ridurre gli spasmi dolorosi. L'esercizio fisico moderato conduce a un lieve miglioramento del punteggio della Ashworth Spasticity Scale in 3 mesi rispetto al peggioramento in caso di mancanza di esercizio.

5 La Riabilitazione

L'intervento riabilitativo nella sclerosi laterale amiotrofica è rivolto ad ottenere un contenimento funzionale dei danni organici e prevenire gli effetti secondari derivanti dalla immobilizzazione. Un recente studio randomizzato ha dimostrato come esercizi contro resistenza svolti a casa possono dare vantaggi in termini di menomazione (Bello-Haas, Florence et al. 2007).

L'esercizio terapeutico neuromotorio intensivo è controindicato vista la facile faticabilità e per il rischio di facilitare la cascata eccitotossica alla base della fisiopatologia della malattia. Peraltro la fitness cardiorespiratoria ha un ruolo nel migliorare la resistenza allo sforzo e ritardare il peggioramento della disabilità. L'attività motoria va quindi esercitata in "piccole dosi" nel corso della giornata; è fondamentale pertanto addestrare il caregiver e il paziente a compiere una serie di attività finalizzate a questo scopo. Anche i disturbi nutrizionali e respiratori possono giovare della rieducazione della disfagia, attraverso strategie compensatorie e della riabilitazione respiratoria per migliorare tale funzione. Anche in questi casi l'addestramento del caregiver assume un ruolo fondamentale.

In sintesi gli obiettivi riabilitativi principali sono:

- Brevi cicli di trattamento fisioterapico (compresa rieducazione della disfagia e disartria) anche mirato ad insegnare alla persona con SLA e ai suoi familiari i tipi, le modalità e i tempi degli esercizi chinesiterapici per limitare in una prima fase i danni secondari e in una seconda fase i danni terziari;
- fornire ausili appropriati in base all'evoluzione della malattia;
- proporre modifiche ambientali e di stile di vita con lo scopo di garantire la partecipazione sociale e lavorativa del paziente;
- mantenere la persona autonoma più a lungo possibile;
- facilitare l'assistenza da parte dei care-givers;
- mantenere una adeguata comunicazione verbale e non verbale attraverso il trattamento della disartria e, nelle fasi più avanzate, la valutazione, prescrizione e addestramento all'utilizzo del comunicatore più adeguato.

6 Cure Palliative

L'approccio palliativo deve essere pianificato nell'ambito del percorso clinico, coerentemente con la fase evolutiva della malattia. E' fondamentale il coinvolgimento dei caregivers al fine di garantire un'adeguata assistenza domiciliare. L'obiettivo è quello di alleviare le sofferenze fisiche e psicologiche per ottimizzare la gestione della persona. Nelle fasi avanzate della malattia è fondamentale discutere le possibili scelte di supporto respiratorio rivedendo almeno ogni 6 mesi le scelte del paziente. Può essere previsto un ricovero temporaneo in una struttura hospice per alleviare il carico assistenziale della famiglia, rimanendo il domicilio il luogo preferenziale di cura per la maggior parte dei malati. Il Servizio di cure palliative potrà dare supporto ai familiari sia nella fase di cura della malattia sia in quella del lutto.

7 L'organizzazione della rete di cura e riabilitazione in Umbria

L'intervento su persone con sclerosi laterale amiotrofica comporta la necessità di individuare una rete sanitaria in grado di prendere in carico e accompagnare la persona lungo il percorso della malattia. La rete è organizzata secondo livelli specificamente definiti secondo un'articolazione in Hub e Spoke.

L'articolazione organizzativa prevede:

7.1 Centro di Riferimento

Il centro di riferimento costituisce l'Hub della rete di intervento a favore delle persone con SLA. Costituisce l'unità funzionale che ricomprende un gruppo di lavoro multidisciplinare e multiprofessionale che garantisce:

- l'appropriatezza dell'iter diagnostico, terapeutico, riabilitativo ed assistenziale della malattia;
- l'appropriatezza nel processo di comunicazione della diagnosi e prognosi alla persona con SLA e alla famiglia;
- il monitoraggio clinico periodico della P-SLA per una rapida presa in carico delle problematiche emergenti secondo i criteri della buona pratica clinica;
- l'appropriatezza dei Percorsi Assistenziali Integrati (PAI) per le singole P-SLA;
- la presa in carico globale dei pazienti attraverso l'attivazione delle reti assistenziali e di supporto a garanzia della continuità assistenziale (MMG, CdS, Specialistica, Riabilitativa, Palliativa);
- la rilevazione dei dati epidemiologici relativi alla P-SLA attraverso il registro della SLA per il quale il CdR deve organizzare la rilevazione delle prestazioni sanitarie riferite al singolo assistito per garantire un flusso corrente di dati verso la Regione Umbria che li contemplerà all'interno del Registro regionale Malattie Rare;
- la certificazione di malattia rara;
- la promozione di programmi di aggiornamento e formazione per migliorare la competenze delle figure professionali coinvolte nel percorso di cura della P-SLA.

7.2 Aree territoriali di intervento

Ogni area territoriale svolge il ruolo di spoke atto a garantire i processi di cura e assistenza della P-SLA sotto la supervisione e in continuità organizzativa con il centro di riferimento. Le aree territoriali hanno la funzione di garantire la presa in carico, fungendo da riferimento per la P-SLA e la famiglia, raccogliendo dati e garantendo l'applicazione pratica dei processi di cura e assistenza.

L'area territoriale può svolgere il ruolo di riferimento locale (es. follow-up) se riesce a garantire gli standard richiesti dai protocolli operativi.

Le aziende Ospedaliere devono collegarsi con le Aziende territoriali di riferimento.

7.3 Gli attori del percorso

Il neurologo

Il neurofisiopatologo

Il fisiatra

Lo pneumologo

Il nutrizionista

Il palliativista

I Medici dei centri di salute

Il fisioterapista

Il Terapista Occupazionale

L'infermiere

Il logopedista

Lo psicologo

8 SCHEDA A

8.1 Diagnosi

La diagnosi di SLA è relativamente agevole in presenza di storia di malattia e sintomatologia tipica; tuttavia dato che non esistono marcatori diagnostici specifici si possono verificare difficoltà diagnostiche soprattutto nelle fasi precoci di malattia. In media l'intervallo di tempo che intercorre fra l'inizio dei sintomi e la conferma della diagnosi oscilla tra i 3-18 mesi.

In riferimento alle recenti evidenze di interessamento della sfera cognitiva nella SLA è da precisare che non risulta ancor adeguatamente studiato sia il danno comportamentale che la progressione naturale dei danni cognitivi e comportamentali; infatti le stime circa la menomazione cognitiva variano dal 10% al 75%. Nonostante ciò è comunque da consigliare uno screening per danni cognitivi e comportamentali nelle P-SLA affetti da SLA.

8.2 Criteri diagnostici per sla

La diagnosi di SLA richiede:

- la presenza di segni di degenerazione del II° motoneurone (clinici, neurofisiologici o neuropatologici), di evidenza clinica di degenerazione del I° motoneurone, di progressione anamnestica o obiettiva di sintomi o segni con diffusione nello stesso o in altri distretti;
- l'esclusione di altre patologie in grado di spiegare la degenerazione del I° e II° motoneurone (sulla base di dati neurofisiologici o neuropatologici) e di altri processi patologici evidenziabili agli esami neuroradiologici, in particolare l'eventuale presenza di sintomi e segni sensitivi, disturbi sfinterici, disturbi visivi, segni e sintomi disautonomici, disfunzioni dei gangli della base, demenza tipo Alzheimer e sindromi simil-SLA.

8.3 Indagini diagnostiche di primo e secondo livello

8.3.1 Esami raccomandati

- VES, Proteina C reattiva, emocromo con formula leucocitaria
- AST, ALT, LDH
- TSH, FT3, FT4
- Vitamina B12 e folati
- Elettroforesi delle sieroproteine, immunoelettroforesi
- Creatinina, creatinina, glicemia
- Ricerca markers neoplastici
- Ricerca markers epatiti
- EMG e ENG
- RM encefalo e midollo in toto
- RX torace

8.3.2 Esami raccomandati in casi selezionati

- Enzima di conversione dell'angiotensina
- Esosaminidasi A e B
- Indagini molecolari per M. di Kennedy
- Anti Hu, Anti-MAG
- RA, ANA, Anti-DNA
- Anti-AchR, Anti-Musk
- Sierologia per la borrelia, HIV

Linee vincolanti relative ai percorsi assistenziali e riabilitativi della persona con sclerosi laterale amiotrofica (P-SLA)

- Es. del liquor (glicorrachia, proteinorrachia, citologia, lattato, isoelettrofocusing)
- Esame delle urine (cadmio, piombo, mercurio, manganese)
- Esami neurofisiologici (potenziali evocati motori)
- Esami radiologici (mammografia)
- Biopsie (muscolo, nervo, midollo osseo, linfonodi)

8.4 Diagnosi differenziale della sclerosi laterale amiotrofica

- **Malattie muscolari:** miosite da corpi inclusi, miopatie distali.
- **Malattie sistemiche:** malattie mitocondriali, ipertiroidismo, iperparatiroidismo.
- **Malattie dei nervi o delle radici:** radicolopatie poliradicolopatia diabetica, plessopatie, neuropatie motorie prevalentemente assionali, neuropatie motoria multifocale.
- **Malattia delle corna anteriori:** atrofia muscolare sono dell'adulto, neuropatie motorie paraneoplastiche, sindrome post-mielitica, deficit di esosaminidasi, malattia di Kennedy.
- **Malattie midollari:** mielopatia spondilopatica, siringomielia, adrenoleucomieloneuropatia, deficit di vitamina B12 e folati, paraparesi spastica familiare.
- **Malattie del sistema nervoso centrale:** atrofia multisistemica, gliomi del tronco, tumori del forame magno, siringobulbia.

8.5 Norme di buona pratica clinica

1. La diagnosi dovrebbe essere formulata quanto prima possibile;
2. i sospetti nuovi casi dovrebbero essere sottoposti a valutazione clinica e paraclinica;
3. può essere necessaria una ripetizione delle indagini se la serie iniziale dei test non permette di formulare la diagnosi;
4. rivalutare la diagnosi nel caso in cui non ci sia progressione di malattia o se la stessa assume caratteristiche atipiche.

9 SCHEDA B

9.1 COMUNICAZIONE DELLA DIAGNOSI E PROGNOSI

La comunicazione della diagnosi e prognosi se non effettuata correttamente può avere effetti devastanti, pertanto è necessario porre attenzione alla modalità e al contenuto della comunicazione.

9.2 Norme di buona pratica clinica

1. La diagnosi e prognosi devono essere comunicate da un operatore che abbia una buona conoscenza della P-SLA;
2. dovrebbe essere chiesto alla P-SLA cosa già conosca o sospetti;
3. chiedere alla P-SLA se desidera ricevere le informazioni da solo o con la presenza anche di un familiare oppure se preferisce che siano comunicate ad un membro della famiglia;
4. la diagnosi e prognosi vanno comunicate e vanno discusse le implicazioni delle stesse verificando che abbia compreso;
5. la diagnosi non va mai comunicata al telefono e deve essere impiegato un tempo adeguato (almeno 45-60 minuti);
6. fornire materiale informativo riguardo alla malattia e le organizzazioni di supporto;
7. rassicurare la P-SLA che non sarà abbandonato e che continuerà ad essere seguito con regolari visite di follow-up;

10 SCHEDA C

10.1 Insufficienza respiratoria

Nel corso della SLA la debolezza dei muscoli respiratori causa insufficienza respiratoria che può essere aggravata da episodi di aspirazione o da infezioni broncopolmonari acute. Segni clinici di insufficienza respiratoria iniziale sono rappresentati da ortopnea, cefalea al risveglio, ipersonnia diurna, dispnea da sforzo o nel corso della fonazione.

Lo studio della funzione respiratoria si basa sull'esecuzione della spirometria, sulla misurazione di vari parametri che esprimono la forza dei muscoli respiratori, sulla emogasanalisi. Tali tests dovrebbero essere eseguiti fin dall'inizio della malattia, anche in assenza di chiari sintomi respiratori e ripetuti almeno ogni sei mesi durante il follow-up.

La capacità vitale (**VC**), la sniff nasal pressure (**SNP**), la massima pressione inspiratoria (**PIMax**), la massima pressione espiratoria (**PEMax**), il picco di flusso della tosse (Peak Cough Flow) sono i parametri di funzionalità respiratoria che permettono di monitorare efficacemente la funzione dei muscoli respiratori.

L'**ossimetria notturna** è un esame strumentale di semplice esecuzione anche a domicilio del paziente, consente la precoce rilevazione dell'ipoventilazione notturna che rappresenta la prima manifestazione di insufficienza respiratoria nel paziente SLA .

La ventilazione meccanica non invasiva a pressione positiva intermittente (**NIV**) e la ventilazione meccanica invasiva via tracheostomica (**TV**) sono usate per alleviare i sintomi respiratori, migliorare la qualità della vita e prolungare la sopravvivenza.

La **NIV** è divenuta la terapia iniziale preferenziale che usualmente viene dapprima impiegata come supporto intermittente notturno per alleviare i sintomi da ipoventilazione notturna. Negli stadi successivi parallelamente al peggioramento della forza dei muscoli respiratori la NIV può divenire necessaria per periodi di tempo crescenti fino a dover essere mantenuta 24 ore su 24.

La **TV** può essere proposta quando la P-SLA non tollera più l'uso del ventilatore non invasivo, non riesce a cooperare con il ventilatore a causa dei sintomi bulbari o presenta un aumento eccessivo di secrezioni.

Se il deficit dei muscoli inspiratori è responsabile dell'ipoventilazione (emendabile con il supporto ventilatorio meccanico) il deficit dei muscoli espiratori è responsabile della inefficacia della tosse che a sua volta genera microatelettasie e complicanze infettive: ne consegue l'importanza della assistenza alla tosse sia manuale che meccanica.

Per evitare procedure d'urgenza la pianificazione, la comunicazione e le direttive del paziente dovrebbero essere chiare prima della comparsa di grave insufficienza respiratoria.

Il follow up clinico e funzionale pneumologico va programmato inizialmente ogni tre mesi e successivamente correlato all'evoluzione clinica.

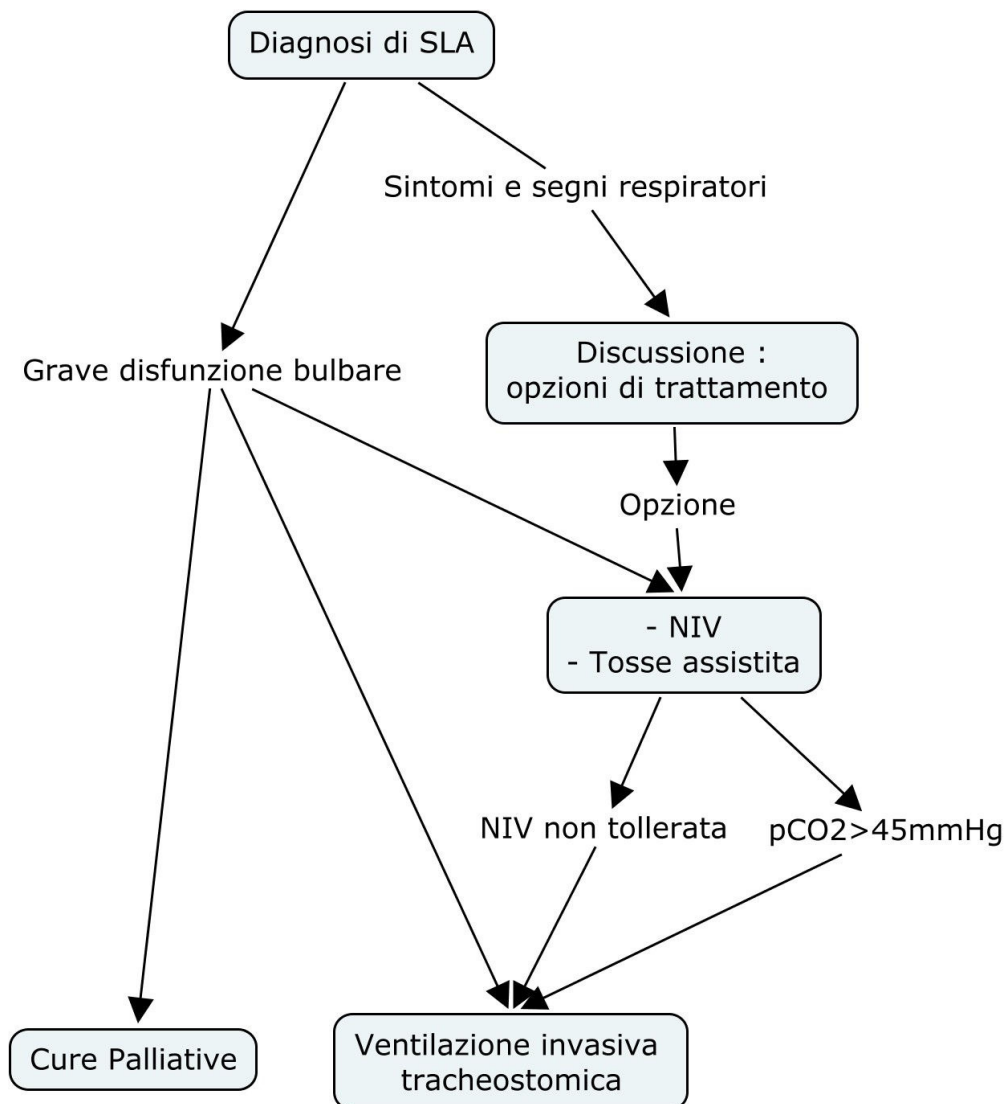
10.2 Criteri proposti per l'instaurazione della ventilazione non invasiva

10.2.1 Sintomi correlati alla debolezza dei muscoli respiratori. Almeno uno dei seguenti:

- o Dispnea da sforzo
- o Ortopnea
- o Sonno disturbato non a seguito di dolore
- o Cefalea al risveglio
- o Riduzione della concentrazione
- o Eccessiva sonnolenza diurna (punteggio ESS>9)

10.2.2 Segni di debolezza dei muscoli respiratori

- FVC <60% del predetto
- SNP <40 cmH₂O
- MIP < 30% del predetto
- PCF < 4,5 l/s
- Presenza di almeno uno dei seguenti fattori:
 - ipoventilazione notturna documentata da significativa desaturazione misurata mediante ossimetria o rivelata da un eccesso di basi (> 4 mmol / l)
 - pCO₂> 45 mmHg all'emogasanalisi arteriosa eseguita al risveglio

**10.3 Norme di buona pratica clinica**

Linee vincolanti relative ai percorsi assistenziali e riabilitativi della persona con sclerosi laterale amiotrofica (P-SLA)

1. Sintomi e segni di insufficienza respiratoria (inclusi sintomi di ipoventilazione notturna) dovrebbero essere valutati ad ogni visita;
2. La capacità vitale rappresenta il più pratico test per il monitoraggio della funzione respiratoria; se possibile dovrebbe essere misurato in ortostatismo, clinostatismo e in posizione seduta;
3. Sniff Nasal Pressure (SNP) può essere usato per il monitoraggio della forza muscolare particolarmente in pazienti bulbari che non possono effettuare la CV in maniera corretta;
4. L'ossimetria notturna è raccomandata in pazienti con sintomi indicativi di ipoventilazione notturna;
5. La presenza di sintomi e segni di insufficienza respiratoria dovrebbe far iniziare la discussione con il paziente e i caregivers circa trattamenti come la NIV o la TV e la fase terminale. Il paziente dovrebbe essere informato del fatto che la NIV ha una natura temporanea essendo primariamente diretta a migliorare la qualità della vita;
6. NIV dovrebbe essere considerata prima della TV nelle P-SLA con insufficienza respiratoria;
7. TV può prolungare la sopravvivenza e migliorare la qualità delle vita ma ha un maggiore impatto sui carers;
8. TV non pianificata dovrebbe essere evitata.

11 SCHEDA D

La gestione iniziale della disfagia nelle P-SLA con SLA inizialmente si basa su consulenze dietologiche e foniatriche, su norme dietetiche e sull'acquisizione di tecniche di deglutizione facilitata. Alla progressione della disfagia le possibilità di intervento sono rappresentate dalla gastrostomia endoscopica percutanea (**PEG**), gastrostomia radiologica percutanea (**PRG/RIG**) e il sondino nasogastrico (**SNG**).

La nutrizione entrale via PEG è la metodica standard da considerare in quanto migliora lo stato nutrizionale, determina una stabilizzazione del peso corporeo, prolunga la sopravvivenza, riduce il rischio di polmonite ab ingestis. Non vi sono allo stato attuale dati certi sull'influenza sulla qualità della vita

L'applicazione di PEG richiede una blanda sedazione pertanto è opportuno proporre tale metodica prima che la VC scenda al di sotto del 50% del predetto e il peso scenda al di sotto del 10% del peso in buona salute; tuttavia l'uso della NIV può permettere l'esecuzione della PEG anche in soggetti con insufficienza respiratoria relativamente grave. La PGR/RIG presenta alcuni vantaggi rispetto alla PEG perché è eseguibile nelle P-SLA con insufficienza respiratoria e che presentano condizioni generali scadenti ma non è disponibile in tutti i centri.

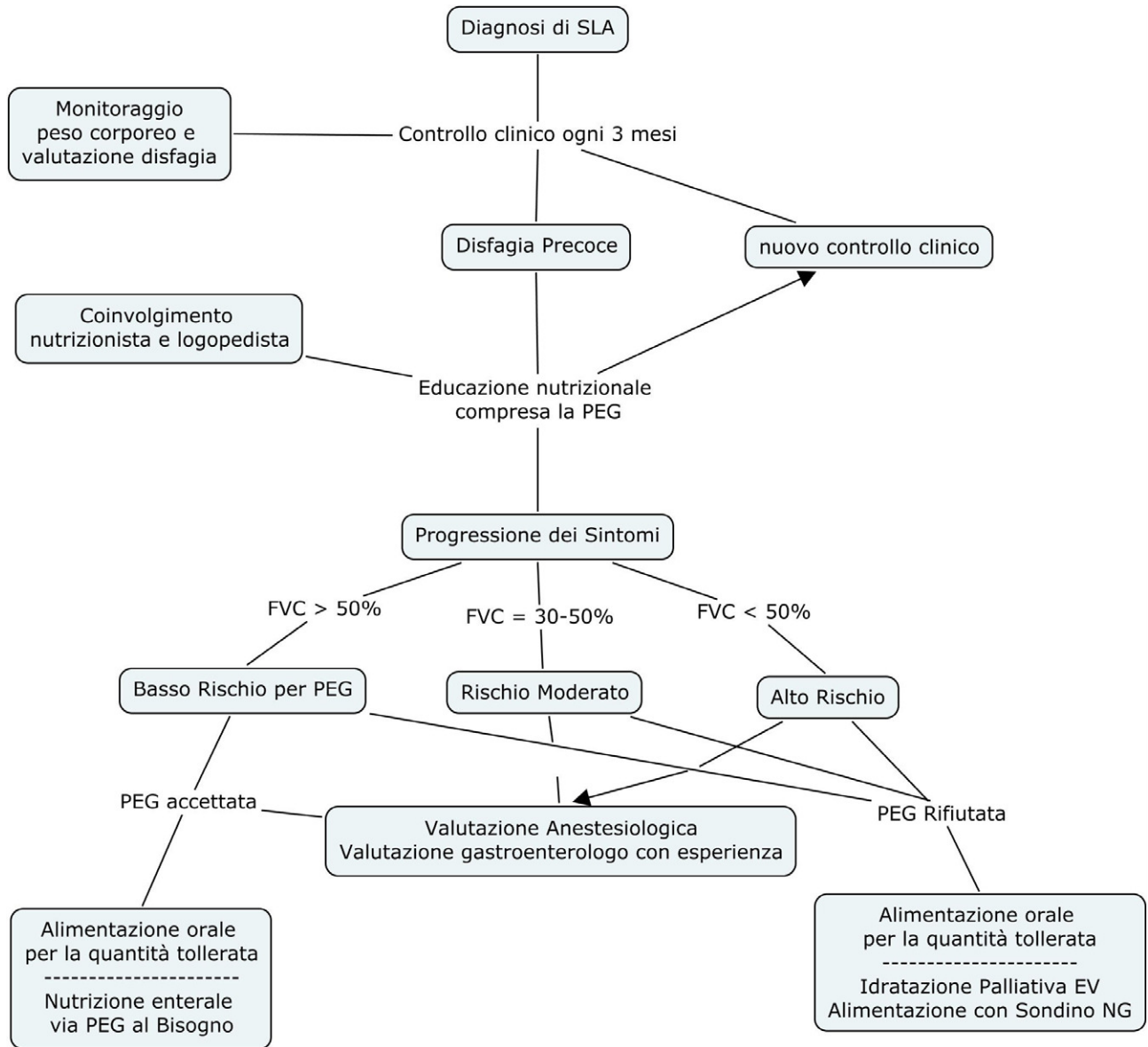
11.1 Indicazioni per la nutrizione enterale

- Disfagia sintomatica con frequenti episodi di soffocamento;
- Perdita di peso superiore al 10% rispetto al peso in buona salute;
- Indice di massa corporea inferiore a 18.5 ;
- Disidratazione o interruzione prematura del pasto a causa di episodi di soffocamento o eccessiva fatica del paziente .

11.2 Norme di buona pratica clinica

1. La disfunzione bulbare e lo stato nutrizionale dovrebbero essere valutati ad ogni visita;
2. è opportuno il riferimento ad un nutrizionista non appena la disfagia appare. Utile l'apporto del terapeuta del linguaggio;
3. il timing per la PEG è basato sui sintomi bulbari, sulla malnutrizione (perdita di peso >10%), sulla funzione respiratoria e le condizioni generali della P-SLA;
4. quando la PEG è indicata, è necessario l'informare: (i) sui benefici e rischi della procedura (ii) che è possibile continuare ad assumere cibo x os più a lungo possibile (iii) che differire la PEG agli stadi più avanzati di malattia può aumentare il rischio della procedura;

Linee vincolanti relative ai percorsi assistenziali e riabilitativi della persona con sclerosi laterale amiotrofica (P-SLA)



12 SCHEDE E

12.1 Disturbi della Comunicazione

La ridotta possibilità di comunicazione è uno dei sintomi percepiti come più invalidanti dalle P-SLA affetti da SLA dovuta alla progressiva comparsa della disartria. La compromissione del linguaggio può avere un impatto deleterio sulla qualità della vita della P-SLA e renderne più difficoltosa la cura e l’assistenza.

E’ pertanto fondamentale la presa in carico logopedica con l’obiettivo di ottimizzare la comunicazione verbale residua. Quando compare l’anartria diventa necessario l’utilizzo di sistemi di comunicazione alternativa, comunicatori a tastiera, interfacce cervello- computer, sistemi eye-tracking (vedi DGR N° 661 del 20-6-2011 relativa a: revisione DGR N° 138 del 9-2-2009 “Linee vincolanti regionali sui percorsi prescrittivi degli ausili per la comunicazione e dispositivi correlati).

13 Bibliografia essenziale

- Bello-Haas, V. D., J. M. Florence, et al. (2007). "A randomized controlled trial of resistance exercise in individuals with ALS." *Neurology* 68(23): 2003-7.
- Gordon, P. H., D. H. Moore, et al. (2007). "Efficacy of minocycline in patients with amyotrophic lateral sclerosis: a phase III randomised trial." *Lancet Neurol* 6(12): 1045-53.
- Miller, R. G., J. D. Mitchell, et al. (2007). "Riluzole for amyotrophic lateral sclerosis (ALS)/motor neuron disease (MND)." *Cochrane Database Syst Rev*(1): CD001447.
- Miller R. G., J. A. Rosenberg, et al. (1999). "Practice parameter: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis (an evidence-based review): report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology: ALS Practice Parameters Task Force." *Neurology* 52(7): 1311-23.
- Miller R. G., Jackson C.E., et al. (2009) « Practice parameter update: The care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: Drug, nutritional and respiratory therapies (an evidence -based review): Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology” *Neurology* 73: 1218-1226
- Miller R. G., Jackson C.E., et al. (2009) « Practice parameter update: The care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: Multidisciplinary care, symptom management and cognitive/behavioral impairment (an evidence -based review): Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology” *Neurology* 73:1227-1233
- Sorenson E. J., Windbank A.J.,e al. (2008) “ Subcutaneous IGF-1 is not beneficial in 2-years ALS trial” *Neurology* 71:1770-1775
- The_EFNS_Task_Force_on_Diagnosis_and_Management_of_Amyotrophic_Lateral_Sclerosis (2005). "EFNS task force on management of amyotrophic lateral sclerosis: guidelines for diagnosing and clinical care of patients and relatives." *European Journal of Neurology* 12: 921-938.
- Traynor, B. J., L. Bruijn, et al. (2006). "Neuroprotective agents for clinical trials in ALS: a systematic assessment." *Neurology* 67(1): 20-7.
- Zhang, W., M. Narayanan, et al. (2003). "Additive neuroprotective effects of minocycline with creatine in a mouse model of ALS." *Ann Neurol* 53(2): 267-70.