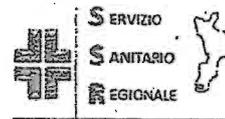


UNIVERSITA' degli STUDI MAGNA GRÆCIA di CATANZARO  
GRANDE OSPEDALE METROPOLITANO di REGGIO CAL



Dipartimento Tutela della Salute  
e Politiche Sanitarie

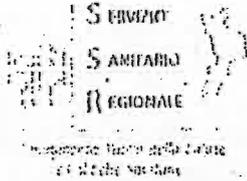
Centro Regionale Epilessie  
Direttore Prof. Umberto AGUGLIA

Unità Operativa di Neurologia  
Direttore Dr. Luciano ARCUDI

**PERCORSO DIAGNOSTICO TERAPEUTICO  
INTERAZIENDALE DELLA SCLEROSI LATERALE  
AMIOTROFICA**

DATA	06/12/2023
REDAZIONE	Direttore U.O.C. Neurologia Dr. Luciano Arcudi <i>Arcudi</i> Dr.ssa Fortunata Tripodi Specialista Ambulatoriale Neurologia Asp - Rc <i>Fortunata Tripodi</i>
VERIFICA	Direttore U.O.C Direzione Medica di Presidio Unico Dr. Matteo Galletta <i>M. Galletta</i> Direttore UOC Governo dell'Eccellenza e della Qualità Dr. Santo Ceravolo <i>S. Ceravolo</i> Dirigente Responsabile UOSD Governo Clinico e Risk Management Dr. Demetrio Marino <i>Demetrio Marino</i>
APPROVAZIONE	Direttore Sanitario Aziendale GOM Dr. Salvatore Maria Costarella <i>Salvatore Maria Costarella</i>





AZIENDA SANITARIA PROVINCIALE  
REGGIO CALABRIA



REGIONE CALABRIA

**Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) InterAziendale  
per Patologie Neuromuscolari Degenerative  
con particolare attenzione a pazienti affetti da  
Sclerosi Laterale Amiotrofica**

Edizione	01	
Revisione	00	
Data	21.06.2023	
Redazione	Dr.ssa Lucia Di Furia Direttore Generale ASP - Reggio Calabria Dr. Gianluigi Scalfidi Commissario Straordinario G.O.M. - RC Dr.ssa Fortunata Tripodi Specialista Ambulatoriale Neurologia ASP-RC Prof. Umberto Aguglia Direttore U.O.C. Centro Regionale Epilessie Dr. Luciano Arendi Direttore U.O.C. Neurologia G.O.M. - RC Dr. Damiano Branca Dirigente medico U.O.C. Neurologia - G.O.M. - RC	
Verifica	Responsabile Governo Clinico e Risk Management ASP - Reggio Calabria	Marie Rosarie Delfino
Approvazione	Dr. Santo Eustachio Caridi Direttore Sanitario Aziendale F.F. - ASP-RC	

**MODELLI AVANZATI DI GESTIONE DELLE MALATTIE CRONICHE**

**CON MODALITÀ ORGANIZZATIVE DI LAVORO IN RETE**

**PER LA GESTIONE DELLE PATOLOGIE CRONICHE**

**PERCORSO NEUROLOGICO PER PATOLOGIE MNINM**

**COSTRUZIONE DI UN MODELLO ASSISTENZIALE TERRITORIALE**

**CON PARTICOLARE ATTENZIONE A PAZIENTI AFFETTI DA**

**SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA**

**( SLA )**

## Sommaro

PREMESSA.....	3
CHRONIC CARE MODEL.....	3
LIVELLI DI ASSISTENZA ATTUALI.....	4
1 LO SCOPO.....	8
1.1 Obiettivi generali e specifici.....	8
2 IL CAMPO DI APPLICAZIONE.....	8
2.1 OBIETTIVI SPECIFICI DI RISULTATO.....	9
3 RISORSE STRUTTURALI E ORGANIZZATIVE.....	10
3.1 RISORSE STRUTTURALI TERRITORIALI.....	10
3.2 RISORSE ORGANIZZATIVE.....	12
4 INQUADRAMENTO GENERALE DELLA MALATTIA.....	14
4.1 Manifestazioni Cliniche.....	14
4.2 Criteri Diagnostici.....	15
4.3 Esami da eseguire per la diagnosi.....	16
4.4 Analisi genetica.....	16
5 LA PRESA IN CARICO.....	17
5.1 Fase Pre-Diagnostica.....	17
5.2 Fase Ospedaliera.....	17
5.3 La Fase Territoriale.....	17
6 CONSENSO ALLE CURE.....	23
7 Audit Clinico-Organizzativi annuali.....	24
8 Il ruolo delle Associazioni dei Malati e delle Associazioni di Volontariato.....	24
9 Il ruolo delle POLITICHE SOCIALI.....	24
LE FIGURE ORGANIZZATIVE.....	26
Valutazione cognitivo-comportamentale.....	28
LA MOTRICITA'.....	30
LA RESPIRAZIONE.....	32
NUTRIZIONE E COMUNICAZIONE.....	34
INTENSITA' ASSISTENZA DOMICILIARE.....	39
ASSISTENZA INFERMIERISTICA.....	40
EDUCAZIONE AL CAREGIVER.....	41
VALUTAZIONE DELLA QUALITA' DEL PERCORSO DI CURA.....	41
SUPPORTO PSICOLOGICO.....	44
TRATTAMENTI.....	44
PROPOSTA PIRAMIDE STRUTTURALE ORGANIZZATIVA.....	48
Allegato 1: La Pianificazione Condivisa delle Cure.....	49
MODELLO N.2 DISSENSO VENTILAZIONE INVASIVA.....	52
MODELLO N.3 RINUNCIA ALLA VENTILAZIONE INVASIVA.....	55
MODELLO N.4 RINUNCIA VENTILAZIONE INVASIVA in caso di "Locked-in".....	58

## PREMESSA

Oggi lo stato di salute non viene definito come assenza di malattia bensì **“uno stato di completo benessere psichico, fisico e sociale”**, sposando un modello **Patient Centered**. Il paziente ha una centralità non solo decisionale, ma anche gestionale rispetto alla patologia e alla cura e deve, quindi, essere messo nelle condizioni di divenire consapevole ed esperto della propria malattia. Ecco quindi l'importanza **dell'empowerment del paziente e del caregiver e della stipula di un patto di salute tra medico e paziente concretizzando la presa in carico globale del paziente**, dal punto di vista sanitario e sociale, con la capacità del sistema sanitario di accompagnarlo nel percorso di malattia contribuendo a valorizzare tutte le abilità residue.

## CHRONIC CARE MODEL

**Dalla medicina di attesa alla medicina di iniziativa.**

Il **Chronic Care Model (CCM)** è un modello di assistenza medica dei/delle pazienti affetti da malattie croniche sviluppato dal professor Wagner e dai suoi colleghi del McColl Institute for Healthcare Innovation, in California. Il modello propone una serie di cambiamenti a livello dei sistemi sanitari utili a favorire il miglioramento della condizione dei/delle malati/e cronici/croniche e suggerisce un **approccio “proattivo” tra il personale sanitario e le/i pazienti stessi, con queste/i ultime/i che diventano parte integrante del processo assistenziale.**

Il CCM è caratterizzato da sei componenti fondamentali:

- **Le risorse della comunità;**
- **Le organizzazioni sanitarie;**
- **Il sostegno all'autocura;**
- **L'organizzazione del team;**
- **Il sostegno alle decisioni;**
- **I sistemi informativi per tentare di valutarne la fattibilità di applicazione allo specifico contesto locale.**

Mentre i primi due punti sono caratterizzati da una forte valenza politica, gli ultimi quattro caratterizzano il percorso assistenziale delle/dei pazienti affetti da disturbi cronici. Secondo il CCM, informare le/i pazienti e fornire loro un valido supporto all'autocura è un processo importante per il raggiungimento di un miglior stato di salute che, nel caso dei malati/i cronici/i, può essere mantenuto anche in assenza di una continua assistenza medica. L'organizzazione del percorso assistenziale deve garantire un perfetto coordinamento tra tutto il personale sanitario, compreso quello non medico, che riveste un ruolo fondamentale nel supporto alle/ai pazienti affette/i da disturbi cronici. Lo stesso deve poter accedere a fonti d'aggiornamento continue di sviluppo professionale per l'assistenza ai malati/i cronici e ogni decisione clinica deve essere da protocolli e linee guida che garantiscano la massima efficacia del trattamento assistenziale. Un ampio sistema di informazioni cliniche, in formato digitale o cartaceo, è indispensabile secondo il CCM, per fornire alle/agli operatrici/operatori sanitari i dati relativi alle/ai pazienti o a gruppi di pazienti affette/i da disturbi cronici specifici. Analizzando il database e i programmi di assistenza le/gli operatrici/operatori sanitarie/sanitari possono così mettere a punto le migliori strategie di cura o piani individuali di assistenza personalizzata (PAI), valutandone in seguito la loro efficacia.

## LIVELLI DI ASSISTENZA ATTUALI

Da una analisi dei livelli di assistenza attuale garantiti dall' ASP di RC ai pazienti con patologie neuromuscolari degenerative si è riscontrato l'esistenza di :

### **CENTRI DI RIFERIMENTO – OSPEDALI**

La Regione Calabria ha individuato i Centri di Riferimento.

- CdR di 1° Livello per le MNINM che opera per diagnosi e cura - Università Magna Grecia CZ – Facoltà di Medicina – UO Clinica Neurologica di CZ - ,
- CdR di 2° Livello dedicati per le MNINM nella Provincia RC – Ospedale Bianchi Melacrino Morelli – UO Neurologia – Ospedale Aziendale Spoke di Locri – UO di Neurologia, che attuano la presa in carico di pazienti a livello ambulatoriale e/o in regime di ricovero ma che non sono posti in rete con l'attività territoriale.

### **ASSISTENZA DOMICILIARE**

I pazienti sono assistiti in CDI. La presa in carico è nel Sistema di Cure Domiciliari Integrate (CDI), le valutazioni vengono regolarmente esperite dall'UVM - Unità di Valutazione Multidimensionale Distrettuale di competenza. L'ADI provvede alle prestazioni indicate nel Piano Assistenziale Individuale (PAI). In particolare viene garantita l'assistenza respiratoria, nutrizionale e fisioterapica per tutto l'anno.

### **CRITICITA' ASSISTENZIALI**

L'assistenza è garantita nella sua essenzialità ma non in maniera organica e collaborativa tra i vari setting assistenziali:

- Nessuna forma di collegamento tra territorio e centri di riferimento, per cui fatta la diagnosi il paziente viene mandato sul territorio alla ricerca di forme di assistenza specifiche,
- Mancanza di una rete territoriale di sostegno e di team operativi specializzati,
- Mancanza di Linee Guida informative per MMG o PLS e Continuità Assistenziale e scarsa collaborazione da parte degli stessi,
- Mancanza di Protocolli d'intesa ospedale/territorio e Centri di Riferimento e territorio, come ad esempio per le Dimissioni Protette,
- Mancanza di percorsi per i ricoveri d'urgenza con ricorso al SUEM 118
- Mancanza di PDTA specifici in attesa delle PDTA regionali ad esclusione di quello approvato per la Sclerosi Multipla
- Mancanza di interscambio di notizie e pareri specialistici tra i vari attori dell'assistenza
- Mancanza di un protocollo operativo interno specifico per le viste specialistiche a domicilio
- Mancanza di formazione specifica da parte del personale tecnico – sanitario impegnato,
- Problematiche specifiche relative all'assistenza protesica per presidi e ausili non presenti nel nomenclatore tariffario non risolte in quanto i Distretti rispondono con estrema lentezza alle esigenze del paziente ed in qualche caso anche in modo difforme creando disparità di trattamento tra la stessa categoria dei pazienti
- Problematiche specifiche relative all'assistenza farmaceutica per farmaci non presenti nella gara SUA e farmaci da banco o materiale sanitario non risolte in quanto i Distretti non applicano o non applicano in maniera uniforme le normative che tutelano i pazienti affetti da malattie rare.
- Flussi informativi prodotti ma unitamente a tutti i flussi ADI senza poter effettuare una valutazione di merito.

In conclusione, l'assistenza ai pazienti cronici neuromuscolari gravi e gravissimi viene garantita come per le altre patologie, senza considerare la peculiarità e la complessità della stessa ed in maniera disorganica.

## FINALITA' GENERALI PROGETTUALI

Il progetto che si propone è finalizzato alla sperimentazione nell'ASP di Reggio Calabria di un modello assistenziale basato sulla presa in carico domiciliare di pazienti cronici neuromuscolari gravi o ingravescenti, messa in atto da parte di una equipe multidisciplinare di riferimento, costituita da professionalità specificamente formate che operino in stretta collaborazione con il medico curante ( MMG/PLS ) e tutte le altre figure professionali e strutture assistenziali esistenti sul territorio e negli ospedali considerati centri di riferimento. Il progetto realizzerà un percorso di presa in carico territoriale dei pazienti e delle loro famiglie destinato al miglioramento della qualità dell'assistenza socio sanitaria e, quindi, della qualità della vita e a sostegno della domiciliarità. Ciò consente l'utilizzo al meglio e con maggiore profitto delle risorse e delle offerte assistenziali presenti, cercando di realizzare anche una forte integrazione sinergica (continuità assistenziale) tra ospedale e territorio, con la finalità precisa della **Costituzione sul territorio di Reti di Sostegno Socio - Sanitario per una presa in carico globale del paziente** per la gestione integrata dello stesso a domicilio, secondo il modello assistenziale definito **Chronic Care Model**, delle patologie croniche, con particolare riferimento a quelle gravi e invalidanti al fine di:

- evitare ricoveri inappropriati intesi come ricoveri ospedalieri che non sono in grado di modificare in senso positivo il decorso clinico, anche quando effettuati per pazienti "gravi",
- riduzione della durata della degenza presso strutture ospedaliere,
- riduzione della durata delle degenze presso strutture sanitarie anche private accreditate,
- riduzione del numero degli accessi al Pronto Soccorso,
- miglioramento di qualità dell'assistenza e quindi di vita del paziente,
- miglioramento della qualità di vita del caregiver.

Punto di forza di questo modello assistenziale, è l'integrazione di competenze specialistiche, infermieristiche, riabilitative e sociosanitarie di appartenenza ospedaliera e territoriale, all'interno di una equipe che valuta la tipologia di intervento e la sua appropriatezza, con i relativi risparmi anche economici che ne ricava l'organizzazione sanitaria. Importante è ritenuta la **collaborazione fattiva del terzo settore, generalmente rappresentato dalle associazioni dei pazienti, che costituisce, insieme alla famiglia e al caregiver la cosiddetta "parte informale" della rete in grado di fornire spesso un'adeguata e appropriata collaborazione.** Per dare attuazione a questo obiettivo sono importanti il reclutamento e la formazione di tutti i soggetti interessati, una adeguata formazione specifica e l'attivazione di una procedura atta ad uniformare ed a rendere attivabile il necessario percorso di assistenza, oltre la possibilità di interscambio veloce di informazioni sanitarie e di relativi suggerimenti.

## PATOLOGIE CRONICHE NEUROLOGICHE ELEGGIBILI

La sperimentazione che l'ASP vuole avviare riguarda le patologie neurologiche croniche ingravescenti, meglio ancora, Malattie Rare Neurologiche ad Interessamento Muscolare gravi e ingravescenti (MNINM) come da Consulta Ministeriale sulle Malattie Neuromuscolari (DM 07.02.2009)

- Amiotrofie Spinali (SMA)
- Distrofie Muscolari (DF): Duchenne – Beker
- Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA)
- Sclerosi Multipla (SM)
- Lesioni Midollari (LM)
- Altre patologie Neurologiche Rare.

Molti di questi pazienti, oltre ai problemi gravi neuromuscolari, nella loro ingravescenza, vanno incontro a:

- Problemi respiratori fino a giungere all'assistenza respiratoria invasiva e non
- Problemi nutrizionali fino a giungere alla nutrizione in PEG
- Problemi di comunicazione fino a dover utilizzare ausili della comunicazione ad alta tecnologia

## CRITERI DI ELEGGIBILITA'

I criteri di eleggibilità tra i pazienti affetti da patologie come sopra elencato, sono dettati dal DGR n°12 del 31.01.2011: Approvazione Linee Guida sul Sistema delle Cure Domiciliari e Accesso ai Servizi Territoriali. Obiettivo specifico B6, - Linee Guida al capitolo 1.3 con prestazioni CDI di 2° livello (assistenza 5 giorni la settimana) e 3° Livello (assistenza 7 giorni la settimana).

Vengono resi eleggibili per primi i pazienti che presentano uno o più di dette problematiche assistenziali:

- Problemi neuromuscolari gravi con necessità di assistenza continuativa alla deambulazione e agli atti normali della vita;
  - Problemi respiratori fino a giungere all'assistenza respiratoria invasiva e non
  - Problemi nutrizionali fino a giungere alla nutrizione in PEG
- Problemi di comunicazione fino a dover utilizzare ausili della comunicazione ad alta tecnologia

Succeffivamente fino alla capienza, pazienti gravi ma ancora trasportabili, ed infine pazienti ancora con minori gravità.

## RETE INFORMALE

La tendenza verso la *de-istituzionalizzazione* della persona e la sua reintegrazione nel suo contesto di vita ha contribuito, da una parte, a ricercare nuove soluzioni di cura al di fuori della logica "segregante" delle istituzioni, dall'altra, ha indotto a rivalutare quel lavoro sommerso che da sempre ha caratterizzato la cura dell'anziano, del cronico, del disabile, del malato mentale nell'ambito della famiglia e della comunità di appartenenza. E' così che emerge il concetto di *Community care* quale approccio fondato sul lavoro di cura da parte di soggetti sia del "*settore informale*" (servizi, organizzazioni di *advocacy*, gruppi di *self-help*, associazioni e gruppi del Terzo Settore), che serva da supporto al "*settore formale*" (settore pubblico e privato fondati sulla logica del profitto): tutto ciò comporta un ripensamento di ruoli, funzioni e responsabilità delle varie professionalità sociali e sanitarie coinvolte, quali

attivatori dei diversi tipi di reti sociali. Comunque sia, le reti possono essere definite come "quella cerchia di persone che fornisce o è percepita ... come disponibile a fornire compagnia, sostegno psicologico, collaborazione attiva, consigli o assistenza in maniera regolare" [Wenger, 1991]. Esse rappresentano cioè uno strumento attraverso il quale integrare o sostituire le prestazioni fornite dai servizi in risposta alle esigenze degli individui e delle famiglie. I bisogni individuali e collettivi, infatti, non sempre possono essere soddisfatti attraverso il ricorso ai servizi pubblici o privati, i quali possono mostrarsi non adatti a fornire le prestazioni necessarie. E' per soddisfare tali bisogni che i singoli si organizzano dando vita ad un insieme di scambi che si sviluppano al di fuori delle strutture formali dei servizi pubblici o privati e che vanno a definire la rete di aiuti informali. Tale rete che media, integra e spesso sostituisce del tutto il sistema di servizi formali, offre un tipo di servizio più flessibile, ovvero capace di rispondere ad esigenze estremamente differenziate, con il linguaggio della solidarietà, reciprocità, amicizia.

Nella rete di aiuti informali confluiscono una molteplicità di esperienze, anche molto diverse tra loro, dalle forme di privato sociale alla solidarietà associativa, a quella familiare. Nella rete informale rivestono grande importanza l'**Home Care** o **Family Care** che si fonda sul ruolo del Care Giver, le organizzazioni di advocacy, i gruppi di self-help che si fondano su un rapporto di auto-mutuo aiuto.

Nella formulazione delle varie reti di sostegno ospedaliera, territoriale, ospedale - territorio, non si può non incardinare una rete sociale con un tentativo di coinvolgimento dei comuni di residenza dei singoli pazienti, e una rete informale con la collaborazione di associazioni degli ammalati e familiari ed amici.

Per potere valutare la rete informale e quindi la collaborazione delle singole associazioni di ammalati con patologie neuromuscolari si procederà

- ad una ricognizione delle associazioni maggiormente rappresentative che operano nel territorio dell'ASP,
- all'attivazione di un tavolo di consultazione con le stesse per l'assistenza MNINM,
- alla ricerca di forme di collaborazione fattiva nell'assistenza informale ( educazione al caregiver, collaborazione in eventi formativi etc.),
- stimolazione per l'avvio di attività di supporto
- quant'altro si reputa necessario

Nella formulazione della rete di sostegno informale riveste carattere di importanza fondamentale la figura dell'Assistente Sociale del team assistenziale che avrà compiti di raccordo con detta rete, con la rete sociale e con i sistemi di assistenza sociale messi in atto dai vari comuni.

## PROGETTO PILOTA

Tra tutte le patologie eleggibili che hanno necessità assistenziali diversificate e diverse a secondo del grado di inabilità e residuo funzionale si è scelto di proporre un progetto pilota per i pazienti affetti da SLA, che sono fortemente caratterizzati dalla complessità assistenziale, dalla veloce evoluzione della patologia verso l'exitus finale e che serva da modello per tutte le altre patologie MNINM sopra indicate.

## 1 LO SCOPO

### 1.1 *Obiettivi generali e specifici*

Gli **obiettivi generali** del modello sono:

- migliorare la qualità dell'assistenza, in coerenza con le linee guida basate sulle prove di efficacia disponibili;
- garantire la presa in carico assistenziale del paziente nelle varie fasi di un percorso integrato e di qualità;
- garantire la comunicazione al malato di una corretta informazione;
- ottimizzare, ulteriormente, la qualità delle cure prestate, attraverso il monitoraggio di indicatori di processo e di esito e la messa a punto di un sistema di raccolta e analisi dei dati;

Per la realizzazione di questi si definiscono **obiettivi specifici**:

- la presa in carico del paziente, un percorso che preveda il coinvolgimento di tutti gli attori sanitari;
- sociali e amministrativi per il raggiungimento degli standard nazionali; degli obiettivi assistenziali prefissati;
- l'implementazione dello scambio informativo tra i professionisti;
- la pianificazione dei protocolli operativi dei processi intraospedalieri ed extra ospedalieri allo scopo di garantire la continuità assistenziale;
- il monitoraggio con indicatori di qualità in ogni fase del percorso di presa in carico;
- la realizzazione di verifiche annuali del processo della presa in carico e degli indicatori di qualità per evolvere il percorso verso i risultati attesi e modificare processi inadeguati.

## 2 IL CAMPO DI APPLICAZIONE

Il presente modello assistenziale si rivolge alla popolazione affetta da malattia del motoneurone con particolare attenzione alla **Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA)**, la più frequente tra le malattie del motoneurone.

La SLA è una malattia devastante ad esito infausto, caratterizzata dalla progressiva paralisi dei muscoli volontari, con atrofia e spasticità, dovute al coinvolgimento contemporaneo dei neuroni motori della corteccia cerebrale (I° motoneurone), dei nuclei somatomotori del tronco cerebrale e del midollo spinale (II° motoneurone), le cui necessità assistenziali diventano il paradigma assistenziale per tutte le patologie neutromuscolari.

Nella SLA le funzioni cognitive, sensoriali, sfinteriche, viscerali e la motilità oculare sono di norma risparmiate, mentre la paralisi motoria conduce inesorabilmente il malato fino alla locked-in sindrome ed alla morte.

Nel 20-50% dei casi possono essere documentate lievi disfunzioni cognitive, soprattutto della fluency verbale, e nel 5-15% dei pazienti si associa a demenza.

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

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

L'età media di esordio è tra i 42-52 anni nei casi familiari (FALS) e di 58-63 anni nelle forme sporadiche (SALS). I tassi di incidenza nei paesi occidentali sono pari a 2-3 nuovi casi per 100000 ab/anno.

La SLA rientra dunque nelle malattie rare e presenta una notevole complessità clinica in quanto coinvolge numerose funzioni essenziali per la vita e la sopravvivenza:

- *Motilità*
- *Deglutizione-Alimentazione*
- *Fonazione-Comunicazione*
- *Respirazione*
- *Cognitiva*

Il decorso della malattia è molto variabile da caso a caso: si presentano forme dall'evoluzione rapidissima (exitus in pochi mesi) e forme ad evoluzione e sopravvivenza di oltre 10 anni. Tipicamente la malattia ha una durata media di 2-3 anni dall'esordio alla morte.

La molteplicità dei problemi, sia in ambito sanitario che sociale, l'inguaribilità e la rapidità di progressione fanno di questa malattia il paradigma dell'intervento integrato di cura e assistenza socio-sanitario, che si realizza mediante l'attività coordinata di numerose figure professionali e non (*Neurologo, Fisiatra, Pneumologo, Medico di Medicina Generale, Otorinolaringoiatra, Gastroenterologo, Anestesista, Medico esperto in Cure Palliative, Logopedista, Terapista occupazionale, Nutrizionista, Fisioterapista, Infermiere, Psicologo, Neuropsicologo, Psichiatra, Assistente Sociale, Assistente Spirituale, Bioeticista, Volontari*).

La SLA rappresenta una sfida per l'organizzazione socio-sanitaria sia per il carico di sofferenza fisica e psichica che determina nel paziente e nei suoi famigliari, che per la sensazione di impotenza terapeutica della medicina e di inadeguatezza assistenziale.

La consapevolezza di tale complessità deve stimolare l'organizzazione a sviluppare un percorso di cura e assistenza che segua il malato e i suoi famigliari lungo tutta la traiettoria della malattia, mediante l'impiego di risorse umane e strutturali orientato a una gestione olistica, flessibile e integrata.

Deve essere garantita la continuità assistenziale in tutte le fasi della malattia e deve essere sempre rispettata la centralità e l'unitarietà della persona malata.

## **2.1 OBIETTIVI SPECIFICI DI RISULTATO:**

- Rispettare il principio di autonomia del paziente, attraverso una informazione costante ed esaustiva che dia luogo ad un consenso veramente informato e alla stesura della Pianificazione Condivisa delle Cure che riguardino sia le procedure necessarie per la sopravvivenza, sia il fine vita, secondo la LEGGE 22 dicembre 2017, n. 219, Norme in materia di consenso informato e di disposizioni anticipate di trattamento.
- Garantire la tempestività ed appropriatezza degli interventi.
- Facilitare l'accesso ai servizi e alle varie competenze specialistiche.
- Garantire la continuità e la coerenza delle cure nei vari contesti assistenziali e soprattutto in quelli territoriali: ambulatorio, ospedale, cure domiciliari, hospice, RSA.
- Educare il malato e i famigliari a rendersi parte attiva nel processo assistenziale, nella espressione dei suoi bisogni, nella gestione dei problemi correlati alla malattia, nell'utilizzo degli ausili. (Empowerment).
- Formare gli operatori sanitari coinvolti.
- Collaborare con le rappresentanze delle Associazioni dei malati e del volontariato.

### **3 RISORSE STRUTTURALI E ORGANIZZATIVE**

Per poter sviluppare un modello Assistenziale specifico per la SLA, necessita l'identificazione, a livello territoriale e ospedaliero, di strutture e servizi dedicati e non nei quali sviluppare il percorso fino alla fase esclusiva domiciliare.

Dette strutture devono essere intese come punti di riferimento per il paziente ed il medico curante, e devono essere organizzati secondo un modello di intervento multidisciplinare e multi professionale in equipe, quindi in una rete ospedaliera, territoriale ed ospedale territorio.

#### **3.1 RISORSE STRUTTURALI TERRITORIALI**

L'assistenza territoriale è caratterizzata da più setting assistenziali necessari per le varie fasi della malattia e che coprono le necessità dalla fase della pre-diagnosi/diagnosi, al follow-up, con ambulatori dedicati o con personale specialistico e non dedicato, alla residenzialità a lungo termine, all'assistenza domiciliare nel sistema distrettuali delle Cure Domiciliari Integrate (CDI) ex ADI.

#### **STRUTTURE AMBULATORIALI (se afferenti alle aziende territoriali)**

Nell'ottica della costituzione di una rete territoriale multidisciplinare e multi professionale in equipe utile alla fase di pre-diagnosi / diagnosi, follow up ed alla fase di assistenza compresa l'assistenza domiciliare, quest'ultima, già regolamentata e strutturata secondo il Decreto Regionale n° 12 del 31.01.2011, si rende necessario organizzare ambulatori dedicati e non, distrettuali o interdistrettuali i cui requisiti minimi sono quelli specifici per il livello assistenziale territoriale.

Gli ambulatori territoriali hanno la funzione di:

- Ricepire la domanda del bisogno espressa dall'utente in forma diretta o inviato dal medico curante o da specialisti ambulatoriali;
- Attivare un sistema di registrazione dell'utente e di una ~~cartella clinica;~~ cartella infermieristica;
- Eseguire gli accertamenti diagnostici necessari;
- Porsi in rete con i centri di riferimento per l'invio di sospette diagnosi e/o richiesta di diagnosi di conferma, per organizzazione follow up e quant'altro previsto di propria pertinenza dalla rete ospedale- territorio;
- Porsi in rete con le strutture territoriali dedicate all'assistenza domiciliare;
- Assumere le funzioni di Care Manager territoriale del caso;
- Contribuire alla formulazione o alla riformulazione di una proposta di un PAI - Piano Assistenziale Individuale, anche a seguito di follow up;
- Garantire i flussi di attività richiesti.

L'ambulatorio deve essere dotato di attrezzature necessarie per eseguire esami strumentali necessari per la diagnosi.

Dette strutture ambulatoriale, qualora presentano i requisiti minimi previsti dalle norme vigenti, e la capacità strutturale, organizzativa e di personale necessaria per diagnosi e cura e follow up dei pazienti affetti da SLA, possono anche essere qualificati come Centro di Riferimento di I° Livello.

Centri di Riferimento di I° Livello territoriale, così come strutturati in altre regioni, nell'ottica della stretta collaborazione in rete ospedale- territorio, svolgeranno le funzioni essenziali:

- Luogo di prima accoglienza e valutazione del caso.
- Filtro per i CdR di I° e II° Livello.

- Organizzazione del Follow up in forma autonoma se sufficientemente integrate con altre figure specialistiche necessarie, o in forma integrata con il CdF di I° Livello ospedaliero.
- Gestione del caso con funzione di care manager in integrazione con la rete territoriale, domiciliare, almeno fino alle fasi terminali della malattia, quando è più preponderante l'impegno gestionale da parte del medico palliativista.
- Struttura di riferimento per la rete territoriale, specialisti ambulatoriali e per il medico curante.
- Collaborazione alla formulazione ed implementazione dei flussi dell'attività assistenziale svolta, previsti dalle norme che regolano la materia.
- Organizzazione, sviluppo e collaborazione di momenti formativi soprattutto per la rete territoriale.
- Collaborazione a momenti formativi ed attività di studio e ricerca in collaborazione con i CdR di I° e II° Livello.

### RESIDENZA SANITARIA SLA

Struttura residenziale sanitaria dove vengono garantiti trattamenti erogati a persone non autosufficienti di alto grado di intensità assistenziale, essenziale per il supporto alle funzioni vitali ed in particolare: ventilazione meccanica, ossigenoterapia continua, nutrizione enterale o parenterale protratta, trattamenti specialistici ad alto impegno (riferiti a persone in condizione di stato vegetativo o coma prolungato, persone con gravi insufficienze respiratorie, persone terminali etc.).

Strutture previste dalla Regione con DCA n° 76 del 06/07/2015 "Riequilibrio ospedale/territorio - Approvazione documento di riorganizzazione della Rete Territoriale".

### RESIDENZIALITÀ A LUNGO TERMINE

Nel quadro di un percorso terapeutico – assistenziale è fondamentale provvedere a trattamenti a "bassa intensità di cure" e ad "elevata intensità assistenziale e riabilitativa", in grado di garantire risposte ad esigenze diverse da quelle assicurate dalla struttura per acuti o a domicilio.

E' quindi riconosciuta la necessità di utilizzare strutture e servizi intermedi per approntare il rientro a domicilio dopo una fase acuta.

Strutture di residenzialità temporanea o permanente, di "media medicalizzazione" rappresentano la garanzia della continuità assistenziale, i cui requisiti minimi organizzativi contemplano tutte le specialità indicate nel team multidisciplinare per il malato affetto da SLA, come precedentemente indicato.

### HOSPICE

L'hospice è inteso come struttura residenziale in cui il malato inguaribile e la sua famiglia possono trovare sollievo per un periodo circoscritto e poi fare ritorno a casa o per vivere nel conforto il tempo del fine vita dando senso e dignità alla vita del malato fino alla fine, alleviando prima di tutto il suo dolore (fisico, psicologico ed esistenziale), e aiutandolo con i supporti non di ambito strettamente medico che sono altrettanto necessari.

Gli obiettivi di dette strutture si possono riassumere:

- affermano il valore della vita, considerando la morte come un evento naturale;
- non prolungano né abbreviano l'esistenza del malato;

- provvedono al sollievo dal dolore e dagli altri sintomi;
- considerano anche gli aspetti psicologici e spirituali;
- offrono un sistema di supporto per aiutare il paziente a vivere il più attivamente possibile sino al decesso;
- aiutano la famiglia dell'ammalato a convivere con la malattia e poi con il lutto.

### 3.2 RISORSE ORGANIZZATIVE

Tenendo conto dei requisiti minimi specifici per livello assistenziale, si possono indicare le seguenti risorse organizzative necessarie:

- Neurologo:** definisce e comunica la diagnosi, informa il MMG del paziente, svolge la funzione di "Care Manager" nelle fasi iniziali della malattia, quando il paziente mantiene ancora una discreta autonomia funzionale: fasi A e B (secondo una progressione di gravità declinata in 4 fasi, A, B, C, D – vedi appendice). Invia alla segreteria per le UVM, presso il distretto, la richiesta di UVM; invia la documentazione sanitaria propria e acquisita ai diversi attori della rete – MMG, pneumologo, fisiatra, case manager, palliativista.
- MMG:** è il responsabile clinico del paziente, attua gli interventi definiti in sede di UVM (PAI). Garantisce la continuità assistenziale fra ospedale e territorio integrandosi con le altre figure professionali.
- Fisiatra:** è responsabile del Progetto Riabilitativo Individuale (PRI) che attua attraverso i fisioterapisti, i logopedisti e i terapisti occupazionali, prescrive gli ausili necessari al mantenimento dell'autonomia del paziente, motoria e comunicativa. Comunica ai diversi attori della rete il PRI.
- Pneumologo/Rianimatore:** esegue il monitoraggio della funzione respiratoria mediante interventi specifici e pone l'indicazione per la ventilazione assistita invasiva o non invasiva. Informa il paziente e i famigliari sulla ventilazione invasiva e non invasiva e applica il trattamento desiderato dal paziente.
- Medico palliativista:** fornisce consulenza per affrontare i sintomi nel percorso di malattia, costituisce il riferimento al domicilio per la terapia farmacologica, per i problemi respiratori e per la sedazione palliativa (al domicilio, in hospice o in ospedale). Svolge la funzione di Care Manager nelle fasi C e D della malattia, e il tutore sanitario delle scelte espresse.
- Nutrizionista:** esegue il monitoraggio dello stato nutrizionale e fornisce indicazioni dietetiche per l'alimentazione per via naturale o artificiale sia in ambito ambulatoriale che territoriale.
- Gastroenterologo:** su indicazione del Care Manager, sentito il team nutrizionale, valuta la fattibilità ed esegue la PEG dopo consenso del malato.
- Infermiere U.O. neurologia:** coadiuva il neurologo e svolge le funzioni di "Case Manager" nelle fasi di malattia A - B.
- A.D.I. (Assistenza Domiciliare Integrata):** svolge le funzioni proprie dell'assistenza infermieristica, fisioterapica e logopedica/terapista occupazionale partecipa all'UVMD, partecipa alle riunioni di équipe ed affianca il MMG nell'assistenza al malato e identifica il Case Manager sulla base del PAI elaborato in UVMD.
- Infermiere domiciliare:** svolge la funzione di "Case Manager" nelle fasi di malattia C – D collaborando con il MMG, assicura l'assistenza infermieristica di base e specialistica a domicilio.
- Logopedista:** coadiuva il fisiatra nel processo di valutazione, di mantenimento delle capacità residue nella fonazione e deglutizione, in sede ambulatoriale e territoriale – domicilio, RSA, hospice.

- l) **Fisioterapista e Terapista occupazionale:** coadiuvano il fisiatra in sede ambulatoriale e territoriale – domicilio, RSA, hospice.
- m) **Psicologo:** interviene a supporto del malato e della famiglia, partecipa al processo di comunicazione della diagnosi, sostiene il team sugli aspetti relazionali ed emotivi. Il malato di SLA si trova a dover elaborare diversi e ripetuti lutti, legati alla progressiva perdita di autonomia e alla privazione di alcune funzioni vitali. Possono subentrare angoscia, disperazione e solitudine che possono impedire al malato di fare scelte personali con la maggiore lucidità possibile. La qualità di vita di un malato dipende anche dalla qualità delle sue relazioni con i famigliari e con gli operatori. Lo psicologo lavora per favorire questa qualità. Agisce sia in ambito ambulatoriale che territoriale – domicilio, RSA, hospice.
- n) **Neuro psicologo:** interviene per supportare l'analisi psicocognitiva del malato e per adeguare la comunicazione al quadro che si presenta, fruendo di scale e strumenti validati e non.
- o) **Psichiatra:** interviene in presenza di valutazioni neurologiche o da parte di altri professionisti della cura per identificare e controllare la sintomatologia psichiatrica evidenziata.
- p) **Assistente sociale:** effettua una ricognizione delle risorse sociali ed amicali del nucleo familiare ed individua le fragilità socio-economiche. Illustra al malato e alla famiglia gli aiuti economici a cui possono afferire, da inizio alle pratiche per l'invalidità e aiuta il malato nel disbrigo delle stesse. Quando necessario mette a disposizione del malato il servizio di assistenza domiciliare per le pratiche igieniche e per il mantenimento decoroso dell'ambiente domestico.
- q) **Assistente spirituale:** il paziente che lo richiede ha la possibilità di rivolgersi all'assistente spirituale (o ad un ministro del culto della sua religione) riconoscendo l'importanza di una riflessione etico/spirituale/religiosa indotta dallo stato di malattia.

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

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

## 4 INQUADRAMENTO GENERALE DELLA MALATTIA

Le cause della SLA non sono note, i numerosissimi studi non hanno però permesso di individuare elementi ambientali con un ruolo definito nella patogenesi della malattia, allo stato attuale esistono diverse ipotesi che vedono il coinvolgimento di fattori ambientali. Anche se il ruolo dei fattori ambientali non è assolutamente escluso, vi è oggi la convinzione che tali fattori siano difficili da individuare per varie ragioni, ma sembra che agiscano in maniera differente sui diversi individui a causa di una genetica suscettibilità individuale agli stimoli esterni in grado, quindi, di modificare il rischio di sviluppare la malattia.

### 4.1 *Manifestazioni Cliniche*

Le manifestazioni cliniche della SLA sono il risultato della variabile combinazione dei sintomi e dei segni di coinvolgimento del primo e del secondo motoneurone (vedi tabella 2).

Tabella 2. Segni di coinvolgimento del primo e del secondo motoneurone

Primo Motoneurone	Secondo Motoneurone
Deficit di forza	Deficit di forza
Spasticità	Atrofia muscolare
Iperreflessia osteotendinea	Iperreflessia osteotendinea
Riflessi patologici	Ipotonia muscolare
Segni pseudo bulbari	Crampi
Perdita di destrezza	Fascicolazioni

Esistono differenti forme di SLA che si distinguono in base all'età di esordio, alla sede delle prime manifestazioni cliniche, all'entità variabile dei segni di coinvolgimento del primo o del secondo motoneurone, alla durata di malattia, alla possibile associazione con altre malattie, in particolare alla demenza fronto-temporale.

Recenti studi stanno confermando l'ipotesi che con il termine di SLA si identifichino un gruppo assai eterogeneo di malattie, con manifestazioni cliniche e meccanismi causali molto eterogenei.

Nella maggior parte dei casi la SLA ha un esordio cosiddetto spinale con distribuzione più comunemente asimmetrica e focale.

In circa un terzo dei casi l'esordio è bulbare, cioè il paziente esordisce con un disturbo progressivo dei muscoli innervati dai motoneuroni localizzati in una parte del tronco dell'encefalo chiamato bulbo (disartria e/o disfagia).

In una piccola percentuale dei casi, circa 2- 5%, l'esordio della malattia è a livello dei muscoli respiratori; tale esordio si associa più frequentemente ad un ritardo nella diagnosi.

Talora l'esordio può essere generalizzato (bulbare e spinale).

In base all'entità dei segni conseguenti al coinvolgimento del primo motoneurone rispetto a quelli del secondo motoneurone è possibile distinguere diverse forme cliniche di malattia:

- **SLA classica ("Charcot type")**: è la forma di gran lunga più frequente e si caratterizza per la presenza di prevalenti segni di secondo motoneurone associati a lievi o moderati segni piramidali (primo motoneurone);
- **SLA a fenotipo piramidale** (definita Upper Motor Neuron Dominant-ALS, UMN-D ALS, nella letteratura internazionale): si caratterizza per la predominanza di segni piramidali, soprattutto paraparesi spastica (fin dall'esordio o nella fase di pieno sviluppo della malattia), associata ad uno o più dei seguenti segni: segno di Babinski e/o di Chaddock, iperreflessia osteotendinea, disartria, segno di Hoffmann. In tutti i pazienti sono ovviamente presenti, per definizione di malattia, chiari segni di coinvolgimento del

secondo motoneurone fin dall'esordio della malattia, prevalentemente distribuiti a livello della muscolatura intrinseca delle mani;

- **Flail Arm syndrome** (conosciuta anche come sindrome di Vulpian-Bernhardt o Diplegia amiotrofica brachiale): si caratterizza per la presenza di segni di coinvolgimento del solo secondo motoneurone a carico di entrambi gli arti superiori con distribuzione simmetrica, prevalentemente prossimale. Gli arti inferiori, la muscolatura bulbare e respiratoria sono a lungo risparmiati; i segni piramidali, quando presenti, sono lievi;
- **Atrofia muscolare progressiva** (conosciuta nella letteratura internazionale come *Progressive Muscular Atrophy*): si caratterizza per l'esclusivo coinvolgimento del secondo motoneurone senza segni clinici o elettrofisiologici di interessamento del primo motoneurone. Va tuttavia considerato che può essere difficile dimostrare l'assenza dei segni piramidali, perchè possono essere mascherati, sia a livello clinico che neurofisiologico, dai segni di secondo motoneurone.

Solitamente la SLA non si associa a disturbi sfinterici e sensitivi.

Studi recenti dimostrano che in una piccola percentuale di casi, circa il 5-15%, i pazienti con SLA sviluppano un deterioramento cognitivo del tipo demenza fronto-temporale (FTD).

La motilità oculare è solitamente risparmiata, tuttavia nei pazienti tracheostomizzati possono comparire deficit dell'oculomozione fino ad una paralisi completa dello sguardo.

Se il paziente non è in grado di effettuare alcun movimento volontario, si sviluppa la cosiddetta "*total locked-in syndrome*", con impossibilità totale di comunicazione con l'ambiente. Tale condizione è comunque rara, rappresentando circa il 10% dei pazienti tracheostomizzati.

## 4.2 Criteri Diagnostici

La diagnosi di SLA richiede:

A) la presenza di:

- segni di degenerazione del secondo motoneurone (inclusi segni all'EMG in muscoli clinicamente non colpiti),
- segni di degenerazione del primo motoneurone all'esame clinico,
- progressiva diffusione di segni o sintomi in una regione o in altre regioni, come determinato dall'anamnesi o dall'esame clinico;

B) l'assenza di:

- evidenze elettrofisiologiche o patologiche di altre malattie che potrebbero spiegare i segni di degenerazione del secondo e/o primo motoneurone,
- evidenze neuroradiologiche di altre malattie che potrebbero spiegare i segni clinici ed elettrofisiologici osservati.

E' possibile distinguere le seguenti categorie diagnostiche di SLA, unendo i criteri "El Escorial-Revised" ai nuovi criteri elettrodiagnostici di Awaji:

- **SLA clinicamente definita:**

- Segni clinici o evidenze elettrofisiologiche di primo motoneurone e di secondo motoneurone in tre regioni

- **SLA clinicamente definita con supporto di laboratorio**

- Segni clinici di primo motoneurone e/o di secondo motoneurone in una regione ed il paziente è portatore di mutazione patogenetica nel gene *SOD1*

- **SLA clinicamente probabile**

- Segni clinici o evidenze elettrofisiologiche di primo motoneurone e di secondo motoneurone in due regioni con alcuni segni di primo motoneurone rostrali ai segni di secondo motoneurone

- **SLA clinicamente possibile**
- Segni clinici o elettrofisiologici di primo e di secondo motoneurone in una sola regione  
*oppure*
- Segni di primo motoneurone in almeno due regioni  
*oppure*
- Segni di primo motoneurone e di secondo motoneurone in due regioni senza segni di primo motoneurone rostrali ai segni di secondo motoneurone

Gli studi neuroradiologici e di laboratorio devono aver escluso altre diagnosi.

### 4.3 **Esami da eseguire per la diagnosi**

Non esistono marcatori biologici di malattia, non ci sono cioè test diagnostici sul sangue o sul muscolo che permettano con certezza la diagnosi di SLA, che rimane pertanto essenzialmente clinica. Vi sono tuttavia degli esami che aiutano il neurologo a confermare o smentire il sospetto clinico.

#### Essenziali per la diagnosi sono:

- *Elettromiografia e studio delle velocità di conduzione nervosa sensitiva e motoria*
- *Potenziali evocati motori*
- *Esami neuroradiologici (RMN encefalo e midollo spinale con e senza mdc)*
- *Test di laboratorio*

#### Raccomandati per la diagnosi sono:

VES, la proteina C-reattiva, l'esame emocromocitometrico, gli esami di funzionalità epatica, renale e tiroidea, il dosaggio di vitamina B12 e folati, l'elettroforesi proteica e l'immuno-elettroforesi su siero e urine, la creatin chinasi, gli elettroliti, la glicemia.

#### In casi selezionati effettuare altri esami di laboratorio:

screening per forme paraneoplastiche ed autoimmuni, anticorpi anti ganglioside GM1, anticorpi anti AchR ed anti MUSK, sierologie per Borrelia burgdorferi e virus neurotropi, incluso HIV, ricerca nelle urine di metalli pesanti (cadmio, piombo, mercurio, manganese).

La puntura lombare per lo studio del liquor non è considerata essenziale per la diagnosi.

#### **Biopsia muscolare e biopsia di nervo**

Vanno effettuati solo in casi selezionati, in cui vi è il sospetto di patologie neuromuscolari differenti.

### 4.4 **Analisi genetica**

Nel 5-10% dei casi la SLA è una malattia geneticamente determinata con una trasmissione in genere autosomica dominante, raramente recessiva e X-linked.

L'era genetica inizia nel 1993 con la scoperta di mutazioni nel gene superossidodismutasi, *SOD1*.

Da allora la lista dei geni associati alla SLA è in continua crescita, anche grazie all'utilizzo di nuove tecnologie, come l'exome sequencing.

Circa i due terzi dei casi di SLA familiare sono causati da mutazioni a carico di quattro geni, cosiddetti maggiori: *C9ORF72*, *SOD1*, *TARDBP* e *FUS*.

Altri geni, quali *VAPB*, *FIG 4*, *CHMP2B*, *OPTN*, *DAO*, *VCP*, *UBQLN2*, *SQSTM1*, *PFN1* sono stati identificati, ma sono responsabili di un numero molto ristretto di casi di SLA familiare.

Il test genetico è di supporto nella diagnosi di SLA familiare.

Il test può essere effettuato solo dopo aver ottenuto un consenso informato da parte del paziente.

I geni da considerare nel protocollo diagnostico di routine sono attualmente *C9ORF72*, *SOD1*, *TARDBP* e *FUS*. L'analisi di altri geni più rari va valutata per ogni singolo caso.

Sono stati identificati anche alcuni geni considerati come fattori di suscettibilità per la malattia: *ATXN2*, *UNC13A*, *ANG*, *SMN1* e *SMN2*; questi geni sono stati associati ad un rischio aumentato di malattia e sono considerati come modificatori dell'esordio o della progressione, ma nessuno di essi è da solo necessario o sufficiente a causare la malattia e pertanto vanno studiati solo nell'ambito di protocolli di ricerca.

## **5 LA PRESA IN CARICO**

Il percorso di presa in carico della persona affetta da SLA è suddivisibile in tre diverse fasi nelle quali il ruolo svolto dagli attori impegnati nel percorso stesso è molto diverso così come diverso è l'impegno assistenziale, sociale ed economico sopportato dai servizi sanitari, dalle strutture sociali e dalla famiglia della persona malata.

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

### ***5.1 Fase Pre-Diagnostica***

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

Il paziente può anche essere indirizzato presso un CdR di I° livello ospedaliero.

### ***5.2 Fase Ospedaliera***

Il paziente proveniente da ambulatorio territoriale o direttamente dal medico curante viene preso in carico dal CdR ospedaliero di I° livello per conferma o l'approfondimento di diagnosi, il neurologo di riferimento assume la funzione del care manager del caso e sarà coadiuvato dalla figura dell'infermiere con funzione di case manager.

### ***5.3 La Fase Territoriale***

L'accesso ai sistemi di assistenza territoriale è stato codificato dalla Regione Calabria con il DPGR n° 12 del 31.01.2011 "Approvazione linee guida sul sistema di cure domiciliari e accesso ai servizi territoriali".

## **L'ASSISTENZA DOMICILIARE**

Di solito il **domicilio** è il luogo preferito dal malato, dove vivere con la sua malattia, ma lo è anche da un punto di vista terapeutico.

Il malato mantiene il controllo sul suo stato sociale, mantiene con più facilità le relazioni amicali, la famiglia intera però ha una quotidianità complessa

La gestione sanitaria-sociale del malato al domicilio non si può improvvisare ma al contrario è complessa e richiede reale multidisciplinarietà e specifiche, collaudate competenze e continua formazione.

In assenza di ciò è facile prevedere ripetuti ricoveri, molti dei quali inutili e dannosi se non inappropriati.

La presa in carico del paziente che necessita di assistenza domiciliare deve quindi avvenire già durante il ricovero ospedaliero attraverso l'informazione del caso, e se possibile, la valutazione congiunta del fabbisogno assistenziale del paziente, effettuata dal case manager ospedaliero in raccordo con il case manager territoriale che poi dovrà seguire il caso sul territorio, attraverso l'utilizzo di una scheda di segnalazione del caso (S.Va.M.A.) ai servizi territoriali per la formulazione e la pianificazione congiunta del piano di dimissione.

#### **Dimissioni programmate e dimissioni protette**

Il case manager ospedaliero attivando protocolli specifici ospedale – territorio di Dimissione Protetta, invia la richiesta di dimissione programmate o protette al Distretto (PUA Distrettuale) per l'accesso all'assistenza territoriale.

Il PUA front office provvede a trasmettere ai Servizi Sociali gli elementi necessari per organizzare in modo integrato gli interventi, mentre il PUA back office trasmetterà la documentazione sanitaria all'Unità di Valutazione distrettuale UVM che provvederà a stilare il PAI definitivo, tenendo conto della proposta di PAI ospedaliera, con successiva trasmissione all'ADI per l'attivazione dell'equipe assistenziale territoriale deputata all'esecutività dello stesso.

Alla riunione decisionale dell'UVM deve partecipare il medico curante ed il neurologo di riferimento territoriale. Il medico curante assumerà la funzione di care manager del caso.

#### **Valutazione sociale**

Per la valutazione dell'assistibilità a domicilio o invece la necessità di ricorrere ad altro setting assistenziale che può prevedere un ricovero in RSA medicalizzata o strutture di ricovero dedicate denominate Residenza Sanitaria SLA (Strutture previste dalla Regione con DCA n° 76 del 06/07/2015), necessita anche una valutazione sociale attraverso la S.Va.M.A. Sociale.

L'Assistente Sociale territoriale dell'UVM, deve effettuare una valutazione a domicilio sulla sostenibilità di detto setting assistenziale, valutando la disponibilità del caregiver e le sue capacità di potere affrontare tale assistenza, e la situazione sociale in cui versa il paziente, dal punto di vista residenziale – strutturale, economico e della presenza di una rete informale di sostegno.

In mancanza di detti presupposti l'UVM dovrà necessariamente orientarsi verso l'istituzionalizzazione in permanenza del paziente presso RSA medicalizzata o Strutture Residenziali per SLA.

#### **Sopralluoghi Domiciliari**

Attraverso le valutazioni eseguite a domicilio dall'Assistente Sociale e dal case manager, verranno individuati i casi in cui sarà necessario un sopralluogo domiciliare tecnico pre-dimissione per l'adattamento dell'ambiente domestico o, laddove non sia possibile, da parte del fisioterapista/terapista occupazionale per verificare le eventuali necessità di modifiche strutturali all'abitazione.

Il paziente non potrà essere domiciliarizzato se non prima si provvederà agli interventi strutturali necessari.

Detta valutazione è necessaria soprattutto a seguito di tracheotomia del paziente.

### **Prescrizione dispositivi protesici**

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

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

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

In tale contesto, il medico specialista prescrive il presidio più idoneo al paziente, sulla base delle condizioni clinico- psico-fisiche, nonché della qualità della vita di relazione dello stesso. Alcuni dispositivi protesici non sono ancora presenti nel nomenclatore tariffario e quindi la loro fornitura in comodato d'uso è assoggettata ad autorizzazioni alla spesa. Detta problematica è stata risolta in Regione con DCA n° 137 del 21.12.2015 "Piano nazionale anticorruzione in ambito sanitario settore farmaceutico, dispositivi medici ed altre tecnologie: ... linee guida vincolanti per l'uniformità dei processi e delle procedure adottate nella gestione dei farmaci e dei dispositivi medici in ambito aziendale".

Decreto che prevede la nomina di una commissione per la valutazione della richiesta e la relativa modulistica per l'acquisizione di farmaci non infungibili, dispositivi medici non presenti nei contratti e dispositivi medici *unici e dedicati*

Altro aspetto è la comunicazione che da difficoltosa diventerà nulla con l'aggravarsi della malattia, e quindi la necessità di ricorrere alla Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA) ricorrendo alla tecnologia a disposizione attraverso la concessione in comodato d'uso di tablet prima e dei comunicatori o puntatori oculari poi, quando il paziente risulterà totalmente paralizzato.

### **Equipe territoriale**

L'assistenza a detta patologia necessita la costituzione anche a livello territoriale di una equipe multidisciplinare e multi professionale con il compito di mettere in atto il PAI attraverso una serie di interventi integrati, mirati alla soluzione di problemi ed al mantenimento della funzione.

La malattia ha un'evoluzione non sempre attesa ed è caratterizzata dal costante peggioramento, intercalata anche da fasi di peggioramento improvvisi e repentini, con un cambiamento anche improvviso dello scenario e quindi delle necessità assistenziali e dell'intensità stessa dell'assistenza.

La funzionalità quindi dell'equipe deve essere dinamica con la possibilità di poter attivare delle consulenze specialistiche ritenute necessarie: – cardiologo, nutrizionista, pneumologo, rianimatore, palliativista – in quanto la malattia, e della necessità di interventi di personale sanitario adeguatamente formato pronto ad intervenire su indicazione, ma soprattutto vigile e capace di cogliere e comprendere i segnali del cambiamento e dell'aggravamento, prevedere non potendo prevenire.

L'equipe territoriale è gestita dal care manager territoriale, il neurologo per le fasi AB e dal palliativista per le fasi CD e dal care manager domiciliare (medico curante), che a secondo delle nuove situazioni riscontrate riattiva il sistema per una rimodulazione del PAI e quindi dell'assistenza tenendo conto delle nuove complicanze apparse.

L'equipe territoriale sarà composta da personale specialistico quale: neurologo, pneumologo, medico nutrizionista e/o dietista, gastroenterologo/chirurgo, otorinolaringoiatra/foniatra, palliativista, anestesista/rianimatore, neuropsicologo, psicologo, fisiatra, psichiatra e da personale tecnico – sanitario fisioterapista/terapista occupazionale, logopedista, personale infermieristico (case manager ospedaliero e territoriale) e assistenti sociali.

Il team assistenziale dovrà riunirsi periodicamente per la valutazione del caso con UVM competente per territorio, per procedere alle rimodulazioni assistenziali necessarie e quindi del PAI, ma gli deve essere concessa dall'UVM la possibilità di intervenire in urgenza per eventuali criticità improvvise, salvo successiva ratificazione dell'UVM.

I professionisti attivi a domicilio avranno effettuato un **percorso di formazione** adeguato per corrispondere ai bisogni espressi dal malato nella fase specifica di malattia.

Nell'attività dell'equipe si possono distinguere 4 fasi:

#### **a) Fase della diagnosi**

L'equipe territoriale collaborerà in detta fase intervenendo con il neurologo territoriale che assumerà le funzioni di care manager territoriale, con l'Assistente Sociale per i rilievi sociali del caso, e con lo psicologo se il paziente accetterà di iniziare un percorso di sostegno psicologico.

#### **b) Fase precoce post diagnosi**

Nella prima fase l'ambulatorio o il reparto di Neurologia si relazionano con il MMG curante. Lungo la fase dei follow-up prima della comparsa di gravi disabilità l'obiettivo è quello di mantenere contatti di aggiornamento tra le parti e di condividere la strategia comunicativa.

In questa fase deve essere garantito:

- Un supporto specialistico neurologico e di altre figure specialistiche necessarie man mano che la patologia manifesta sempre più le proprie complicitanze;
- un supporto sociale;
- Un supporto psicologico per paziente e caregiver;
- Un supporto infermieristico con funzioni di case manager;
- Un supporto riabilitativo motorio;
- Un supporto riabilitativo logopedico;
- Azione di counseling familiare.

#### **c) Fase avanzata con trattamenti di supporto**

L'accentuarsi della disabilità rende sempre più difficile la frequentazione dell'ambulatorio/day service/day hospital per il follow-up.

È importante in questa fase attivare il fisiatra a domicilio per monitorare e adeguare la prescrizione di ausili (sistema posturale, letto e materasso, stending, ausili per la comunicazione aumentativa, altro).

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

Si deve garantire presso il domicilio:

- visita specialistica neurologica e palliativa o di altri specialisti che necessitano all'assistenza
- un supporto sociale;
- Un supporto psicologico per paziente e caregiver;
- Un supporto infermieristico con funzioni di case manager;
- Un supporto riabilitativo motorio;
- gestione della NED con valutazioni nutrizionali e sostituzione della sonda di accesso per la NE;
- la fornitura di tutti gli apparecchi necessari alla ventilazione meccanica (*ventilatore, 2 se > 16 ore/die ; aspiratore; saturimetro; sondini, filtri, mount, cannule, contro cannule eventuale assistente tosse ed altro*);
- gestione del ventilatore e delle interfacce nella NIV;
- la gestione del ventilatore, della cannula tracheostomica e la sua periodica sostituzione
- la regolazione della cough machine;
- gli ausili per la comunicazione aumentativa;
- azione di counseling familiare.

#### **d) Fase avanzata e rifiuto dei trattamenti di supporto**

Devono essere condivise con il paziente le direttive circa il setting prescelto (domicilio, hospice, Residenza Sanitaria SLA, Residenza a lungo termine, ospedale).

Si devono garantire:

- un adeguato trattamento dei sintomi in particolare della dispnea;
- la sedazione palliativa deve essere un'opzione terapeutica sempre realmente praticabile e coerente al controllo dei sintomi;
- assistenza psicologica e spirituale;
- assistenza sociale.

#### **Gestione dell'equipe assistenziale**

Si ritiene funzionale individuare una figura sanitaria di riferimento che operi su tutta l'ASP collaborando con i Distretti, e nei rapporti con i CdR e le Associazioni degli ammalati.

Le sue funzioni in linea generale saranno:

- ✓ di raccordo, supporto e stimolo per la costituzione e l'operatività dell'equipe distrettuali;
- ✓ di raccordo, supporto e coordinamento nei rapporti tra la rete ospedaliera e quella territoriale;
- ✓ di raccordo, supporto e stimolo per l'organizzazione di momenti formativi;
- ✓ di proposta di protocolli necessari per il PDTA, quali ad esempio protocolli di dimissioni protette;
- ✓ di cura dei rapporti con le Associazioni degli ammalati;
- ✓ Altro.

Il sanitario identificato potrebbe essere impiegato con dette funzioni per l'assistenza domiciliare a tutti i pazienti affetti da malattie neurologiche ad interessamento neuromuscolare (MNINM).

## **Formazione**

La formazione deve garantire un percorso formativo di base, rivolto a tutti i professionisti impegnati nel percorso assistenziale e aggiornamenti specifici settoriali per i professionisti dedicati.

Deve contenere orientativamente i seguenti argomenti:

1. Dal sospetto alla diagnosi di SLA.
2. Metodologia della valutazione dei bisogni secondo un approccio per problemi.
3. Approccio ai problemi della motricità.
4. Approccio ai problemi della respirazione.
5. Approccio ai problemi della comunicazione.
6. Approccio ai problemi della nutrizione.
7. Approccio alle manifestazioni psicoemotive e a ai disturbi cognitivi/psichiatrici
8. La comunicazione della diagnosi e la comunicazione in itinere.
9. Gli aspetti psicologici ed emotivi del malato e della famiglia.
10. L' aumento della sopravvivenza, e le comorbidità.
11. La Pianificazione Condivisa delle Cure.
12. La valutazione e il trattamento dei sintomi.
13. La sedazione palliativa.

Gli aggiornamenti specifici settoriali per i professionisti dedicati, è intesa come una formazione continua dedicata non solo a specifici settori assistenziali, ma anche ad aspetti assistenziali di cui si è riscontrata una valida criticità, tra quelli sopra elencati.

## **La cartella clinica**

La cartella clinica del paziente viene aperta dal centro presso cui il paziente è seguito.

La cartella deve contenere, oltre alle informazioni previste dalla legge, anche la valutazione dei sintomi, facendo riferimento alla stadiazione della malattia.

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

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

## **Le Cure Palliative**

Le Cure Palliative costituiscono uno snodo dell'assistenza al malato di SLA.

Punto di partenza per la costruzione di un adeguato percorso assistenziale è infatti la definizione di cure palliative per le malattie neurodegenerative a prognosi infausta qual è la SLA.

La natura degli *interventi palliativi* deve sempre essere commisurata alle scelte operate dalla persona malata - nutrizionale e respiratoria - e dall'esercizio libero e consapevole della propria volontà attraverso la Pianificazione Condivisa delle Cure.

E' importante sottolineare che le cure palliative non sono ristrette né al puro trattamento sintomatico, né alla sola fase terminale della malattia: si tratta di un approccio multidisciplinare che inizia dal momento e dal modo in cui viene comunicata la diagnosi e prosegue per tutta la durata della malattia fino e anche successivamente al momento del lutto.

Il palliativista ha un ruolo specifico nel supportare i sintomi in ambito domiciliare e in hospice/Residenza Sanitaria SLA e Residenza a lungo termine afferendo ai processi di cura più evoluti e riconosciuti dalla letteratura internazionale.

Agisce di concerto con il MMG e lo specialista di riferimento della fase di malattia che il malato esprime. Affronta il tema delle scelte terapeutiche se non ancora esplicitate e supporta l'elaborazione delle stesse per delineare con il malato e le sua famiglia il percorso di fine vita – setting e terapia –.

## **6 CONSENSO ALLE CURE**

Il diritto del paziente a essere informato sulla malattia e la sua evoluzione, al fine di poter essere parte attiva nelle scelte terapeutiche che lo riguardano e per rispondere adeguatamente alla LEGGE del 22 dicembre 2017, n. 219, Norme in materia di consenso informato e di disposizioni anticipate di trattamento, si sviluppa ad ogni incontro con il malato e la propria famiglia da parte del team di cura.

Quest'ultimo deve identificare un tempo per la conoscenza, uno per l'elaborazione delle informazioni acquisite e, infine, uno per la scelta dei trattamenti proposti.

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

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

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

I sanitari hanno il dovere di informare il malato sui possibili trattamenti nelle fasi avanzate di malattia, in maniera personalizzata, al fine di ottenere il suo consenso o dissenso alle procedure, ed accogliere eventuali cambiamenti.

In base alla legislazione, il consenso ad un trattamento può evolvere verso una rinuncia per cui la presenza di un team in cui ci siano professionisti preparati per tutte le condizioni di cura possibili è un prerequisito per una appropriata presa in carico.

La Pianificazione Condivisa delle Cure (Art.5 Legge n.219 del 22-12-2017) rappresenta quindi un passo importante nel lavoro di condivisione e di riflessione iniziato da AISLA nel 2014 con la stesura del documento di consenso sulle scelte terapeutiche della persona affetta da SLA, proseguito e arricchitosi nei mesi successivi con incontri di formazione e convegni su questo tema.

La Pianificazione Condivisa delle Cure è parte del percorso di cura e necessita di luogo e tempo idoneo per essere redatta. Il documento scritto o la videoregistrazione che accoglie la Pianificazione Condivisa delle Cure dovrà essere disponibile nella cartella in tutti i setting di cura e comunicata al servizio di emergenza-urgenza.

## **7 Audit Clinico-Organizzativi annuali**

Le criticità e i miglioramenti da adottare nel percorso assistenziale integrato alle persone con SLA devono essere indagati attraverso audit clinico-organizzativi effettuati su indicazione della Direzione Generale Sanità e potranno anche essere motivati da criticità peculiari emergenti dalla lettura dei dati acquisiti da ogni Azienda in attesa della creazione del Registro Regionale SLA.

## **8 Il ruolo delle Associazioni dei Malati e delle Associazioni di Volontariato**

La legislazione italiana ha delineato precisamente il ruolo delle Associazioni nell'ambito della costruzione della rete socio-sanitaria.

Relativamente alla Sclerosi Laterale Amiotrofica, l'associazione maggiormente attiva e presente sul territorio è l'**AISLA** – Associazione Sclerosi Laterale Amiotrofica Onlus.

L'Associazione dei malati affetti da SLA svolge un ruolo di promotore, facilitatore e verificatore dell'adeguatezza dei percorsi clinico diagnostici e socio sanitari al fine di sviluppare una rete di patologia coerente con le linee di indirizzo nazionale e internazionale.

Il ruolo dell'Associazione dei malati è di collaborare costantemente in quanto primi attori del percorso e rappresentante delle istanze e dei bisogni dei pazienti e dei loro familiari. Svolge un ruolo ben definito nella partecipazione alla programmazione sociosanitaria e nella concertazione degli interventi da attivare sul territorio, fornendo feedback e suggerimenti per il miglioramento continuo del percorso, dei servizi ed in generale delle diverse procedure assistenziali.

## **9 Il ruolo delle POLITICHE SOCIALI**

In questa patologia un ruolo determinante è la figura del caregiver familiare infatti, è la famiglia che propone e assorbe un lavoro di "cura" che comprende diverse aspetti della necessità di "cura" del paziente: la cura materiale, il supporto psicologico, il sostegno emotivo e il sostegno economico. Diventa perciò fondamentale nella programmazione sanitaria sulla SLA tenere conto delle seguenti leggi in atto sul territorio italiano a supporto dell'integrazione socio sanitaria e della presa in carico globale e nella prevenzione anche delle situazioni socio-economiche destrutturanti per le famiglie in cui sia presente una persona affetta da SLA.

- L'art. 3 septies, co. 1 del D.lgs. n. 229/1999 definisce le prestazioni sociosanitarie "tutte le attività atte a soddisfare, mediante percorsi assistenziali integrati, bisogni di salute della persona che richiedono unitariamente prestazioni sanitarie e azioni di protezione sociale in grado di garantire, anche nel lungo periodo, la continuità tra azioni di cura e quelle di riabilitazione".

-La Legge 328/2000 intitolata "Legge quadro per la realizzazione del sistema integrato di interventi e servizi sociali" è la legge per l'assistenza, finalizzata a promuovere interventi sociali, assistenziali e sociosanitari che garantiscano un aiuto concreto alle persone e alle famiglie in difficoltà.

- Legge Regionale 23/2003 (attuazione della 328/2000).

Indirizzare ad un corretto utilizzo dei Fondi Nazionali dedicati a queste "fragilità", in particolare il Fondo non autosufficienza, e gli ulteriori altri fondi che vengono destinati a livello nazionale per il supporto anche della SLA. Tali fondi, vedi fondo non autosufficienza, nascono con l'obiettivo di fornire sostegno a "persone con gravissima disabilità al fine di

favorirne una dignitosa permanenza presso il proprio domicilio evitando il rischio di istituzionalizzazione, nonché per garantire, su tutto il territorio nazionale, l'attuazione dei livelli essenziali delle prestazioni assistenziali" (legge n 296 del 27 dicembre 2006). In tal senso è fondamentale una programmazione adeguata anche dei fondi sociali a sostegno di questi pazienti altamente fragili. In particolare detto fondo dal 2013 vincola le regioni ad utilizzare "una quota non inferiore al 40% "per interventi a favore di persone in condizione di disabilità gravissima, ivi inclusi quelli a sostegno delle persone affette da sclerosi laterale amiotrofica". In particolare tra le finalità di tale fondo l' art 2 suggerisce la previsione di un supporto alla persona non autosufficiente e alla sua famiglia eventualmente anche con trasferimenti monetari nella misura in cui gli stessi siano condizionati all'acquisto di servizi di cura e assistenza domiciliari nelle forme individuate dalle regioni o alla fornitura diretta degli stessi da parte di familiari e vicinato sulla base del piano personalizzato, di cui all'art. 4, comma 1, lettera b), e in tal senso monitorati.

## Appendice

### LE FIGURE ORGANIZZATIVE

- **Care Manager:** il Care manager è un medico che si assume la responsabilità del controllo dell'attuazione degli interventi previsti dal PAI a seguito della UVMD. Ha in mano il controllo della fase operativa dell'assistenza e deve assicurare che gli interventi sul singolo caso siano effettuati in maniera coordinata senza sovrapposizioni o vuoti di assistenza. Costituisce il riferimento organizzativo per l'assistito e la famiglia.
- **Case Manager:** il Case Manager è un infermiere che coadiuva il Care Manager.

Nel setting domiciliare, svolge le attività del proprio ruolo professionale e effettua il monitoraggio dei bisogni assistenziali.

- **Caregiver:** il Caregiver è il referente del malato che si prende cura per più tempo dell'assistito, stando più frequentemente in contatto con lui. E' in genere un familiare o un convivente o un prestatore d'opera. Svolge una funzione di assistenza diretta e provvede ad aiutare l'assistito. Deve essere individuato dopo una verifica da parte del team della coerenza degli atti e delle risorse psicoemotive presenti con strumenti validati il più precocemente possibile ed educato e supportato nel suo ruolo.

TABELLA STADIAZIONE GRADO DI DISABILITA'

Valutazione del grado di disabilità nelle malattie neurologiche ad interessamento neuromuscolare					
Funzioni		Stadio A	Stadio B	Stadio C	Stadio D
Principali	Secondarie	Deficit moderato	Deficit medio-grave	Deficit grave	Deficit completo
Motricità	Deambulazione	Autonoma ma rallentata e faticosa	Rallentata e con necessità di appoggio di sicurezza	Perdita subcompleta della capacità di camminare autonomamente	Perdita completa della capacità di camminare
	Vestizione	Autonoma e completa, ma imprecisa e difficoltosa	Non sempre autonoma e con necessità di assistenza occasionale	Necessità di assistenza subcontinua	Dipendenza totale
Comunicazione	Scrittura	Rallentata e/o imprecisa ma comprensibile	Rallentata e imprecisa, talora difficilmente comprensibile	Perdita della capacità di scrivere a mano	Perdita della capacità di scrivere su tastiera
	Parola	Dislalia occasionale, linguaggio comprensibile	Dislalia subcontinua, linguaggio talora incomprensibile	Dislalia continua con linguaggio incomprensibile	Perdita della verbalizzazione
Alimentazione		Disfagia occasionale o sporadica	Disfagia con necessità di modificazioni della consistenza della dieta	Necessità di nutrizione enterale con gastrostomia	Nutrizione esclusivamente enterale o parenterale
Respirazione		Dispnea in attività fisiche moderate	Dispnea in attività fisiche minimali (necessità di assistenza ventilatoria intermittente e/o notturna)	Dispnea a riposo (necessità di assistenza ventilatoria intermittente e/o notturna)	Dipendenza assoluta dal respiratore
Funzione Sfinteriche		Moderata ritenzione, urgenza alla minzione o defecazione, o rara incontinenza urinaria	Frequente incontinenza urinaria e/o fecale	Cateterizzazione urinaria pressoché costante	Perdita delle funzioni vescicale e/o intestinale

## ***Valutazione cognitivo-comportamentale***

Ambiti di competenze del neuropsicologo ed eventualmente dello psichiatra:

1. Valutazione del quadro cognitivo
2. Supporto alle manifestazioni comportamentali

Il diritto del paziente a essere informato sulla malattia e la sua evoluzione, al fine di agire nelle scelte terapeutiche che lo riguardano e per corrispondere adeguatamente alla LEGGE del 22 dicembre 2017, n. 219, Norme in materia di consenso informato e di disposizioni anticipate di trattamento, comporta la valutazione, alla diagnosi, dello **stato cognitivo** del malato per consentire al team di adeguare i processi e i percorsi comunicativi.

La valutazione può essere effettuata anche nei successivi follow-up ambulatoriali e/o ospedalieri.

I test neurocognitivi in fase avanzata potrebbero non consentire una corretta verifica della cognitivtà per i deficit funzionali acquisiti dal malato, mentre una periodica rivalutazione dello stato permette di integrare i processi di analisi e di adeguarne le conclusioni.

Pertanto, tenuto conto dei profili principali delle manifestazioni non motorie dei pazienti SLA con o senza demenza, la valutazione neuropsicologica valuterà principalmente le seguenti aree cognitive: linguaggio, cognizione sociale, funzioni esecutive, memoria.

La DFT – demenza fronto temporale -, le demenze o altre manifestazioni deficitarie a livello cognitivo pongono il team di fronte alla verifica dell'attendibilità delle decisioni che il malato esprime e il supporto neurocognitivo assolve all'art 1 comma 5, art.4 comma 1 e art 5 comma 1-2-3-5.

Lo sviluppo di *disturbi del comportamento* (1 caso su due) o di franche patologie psichiatriche, molto spesso di tipo ossessivo-compulsivo, necessitano di una presa in carico da parte del team di cura non solo del malato ma anche del caregiver.

I trattamenti farmacologici, psicologi e complementari iniziati in fase precoce possono consentire uno stato psicoemotivo che consenta una quotidianità interattiva adeguata sia per il malato che il caregiver.

La mancata diagnostica precoce di questa condizione impatta negativamente sul percorso di cura e sulle possibilità di supporto, oltre che aggravare gli aspetti comportamentali e le ripercussioni sul caregiver.

La batteria a disposizione per la valutazione dovrà prevedere un'ampia gamma di prove tarate e standardizzate sulla popolazione italiana di pari età e scolarità rispetto al paziente per poter permettere l'utilizzo di quelle prove somministrabili in relazione alle eventuali limitazioni (motorie, linguistiche...) che il paziente presenta.

Pertanto, in merito alla batteria dei test non si dovrà prevedere l'uso di tutti, ma ottenere informazioni su ciascuna area cognitiva con test adeguati e validati rispetto all'età e alla scolarità, non dimenticando la dimensione della disabilità valutata con la Tabella di pag. 31.

## Test validati disponibili

ESAME NEUROPSICOLOGICO
ADL (Katz e al '63)
IADL (Lawton e Brody '69)
Mini Mental State Examination (Magni e al '96)
Edinburgh Cognitive Behavioural ALS Screen (ECAS) (versione italiana, Poletti e al 2013)
Linguaggio
Fluenza verbale
Funzioni esecutive
Totale Test SPECIFICI
Memoria
Abilità visuo-spaziali
Totale Test NON SPECIFICI
PUNTEGGIO TOTALE
Screening Comportamentale
BDM (Carlesimo e al '96):
Matrici Progressive di Raven (PM47)
15 parole di Rey
Ri
RD
Fluenza verbale
Fluenza semantica
(Zarino e al '14)
Denominazione (Della Sala et al '96)
Span di numeri e di cubi forward e backward (Monaco et al 2012)
span di numeri forward
span di numeri backward
Memoria di prosa (Carlesimo e al '02)
RI
RD
Oblio
Giudizi verbali (Spinnler e Tognoni '87)
SDT – Symbol Digit Test (Nocetini et al '06)
versione orale o versione scritta
WCST (Caffarra e al '04)
categorie
perseverazioni
Frontal Assessment Battery (Appollonio e al '05)
Stroop (Caffarra e al '02)
Tempo Interferenza
Errori Interferenza
Trail Making Test (Giovagnoli e al '96)
Parte A
Parte B
B - A
Story-based Empathy Task
(Cappa et al '15)
Set GS
Set 1A
Set C1
Set EA
SCALA HAD (Zigmond e al '83)
Ansia
Depressione
Neuropsychiatric Inventory (NPI) (Cummings e al '94)

## LA MOTRICITA'

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

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

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

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

Tale approccio non mira ovviamente al "recupero" della funzione persa, ma al **mantenimento del miglior livello di autonomia** il più a lungo possibile, per perseguire in ogni stadio della malattia **una soddisfacente qualità della vita.**

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

Dal progetto riabilitativo occorre passare al **"programma riabilitativo individualizzato"** con definizione degli interventi specifici, degli obiettivi a breve e a medio termine, degli operatori coinvolti, dei tempi e delle modalità di erogazione degli interventi, e della verifica degli interventi.

L'efficacia del progetto riabilitativo dipende da:

- **partecipazione attiva** del paziente e dalla presenza di un adeguato **caregiver**
- **adeguata formazione** del personale riabilitativo (medici e tecnici)
- **precocità ed appropriatezza** dell'intervento, tale da rispondere alle incalzanti necessità del paziente

La presa in carico riabilitativa viene realizzata dal team riabilitativo, coordinato dal Fisiatra e composto inoltre da:

- Fisioterapista
- Logopedista
- Terapista occupazionale

### **ORGANIZZAZIONE DELLE ATTIVITA' DEL TEAM RIABILITATIVO**

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

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

- **PRIMA VISITA** (fisiatra, fisioterapista, o logopedista o terapista occupazionale)
- Attivazione dell'intervento degli **ALTRI MEMBRI** dell'equipe, di routine o in base a necessità emergenti

- FOLLOW UP, tramite controlli dell'equipe ristretta, con periodicità stabilita in base alle specifiche necessità dettate dalle scale funzionali
- Colloqui con i familiari
- Collaborazione con il MEDICO DI BASE
- Segnalazione alle Strutture Riabilitative del territorio di residenza se necessario
- Segnalazione per la VALUTAZIONE AMBIENTALE DOMICILIARE, in caso di presenza di barriere ambientali o necessità di programmi riabilitativi domiciliari, come addestramento al caregiver
- Attivazione di **rieducazione motoria** o **terapia occupazionale**, e interventi di addestramento ai caregivers
- Valutazione, prova, prescrizione, collaudo AUSILI e ORTESI con la collaborazione di fisiatra, fisioterapista, tecnico ortopedico, ausilioteca
- Attivazione di valutazione e trattamento **logopedico**, in caso di deficit dell'eloquio o della deglutizione
- Consulenze telefoniche
- Certificazioni (anche ai fini della domanda per I.C.)
- Relazioni per la documentazione sanitaria
- Collaborazione con **ADI**
- Raccordo con Uffici per la fornitura di ausili
- Collaborazione con l'**Associazione dei Malati**

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

- I FASE
- II FASE
- III FASE

#### **STRUMENTI DI LAVORO, DI VALUTAZIONE E DI COMUNICAZIONE**

- Cartella congiunta / integrata
- Cartella riabilitativa per la registrazione della prima valutazione e dei controlli periodici
- Strumenti di valutazione, quantificazione e qualificazione:
  - **ALS-FRS** ( è una misura di funzione globale, la principale misura di outcome usata nei trias clinici, perché è validata, facile da usare, minimizza i dropout, riduce i costi, correla con la sopravvivenza ).
  - **Barthel Modificata**
  - **Valutazione della disartria di Robertson**
  - **ALSAQ/40** o **ALSAQ/5** x la qualità della vita

#### **INDICATORI di PERCORSO e di EFFICACIA**

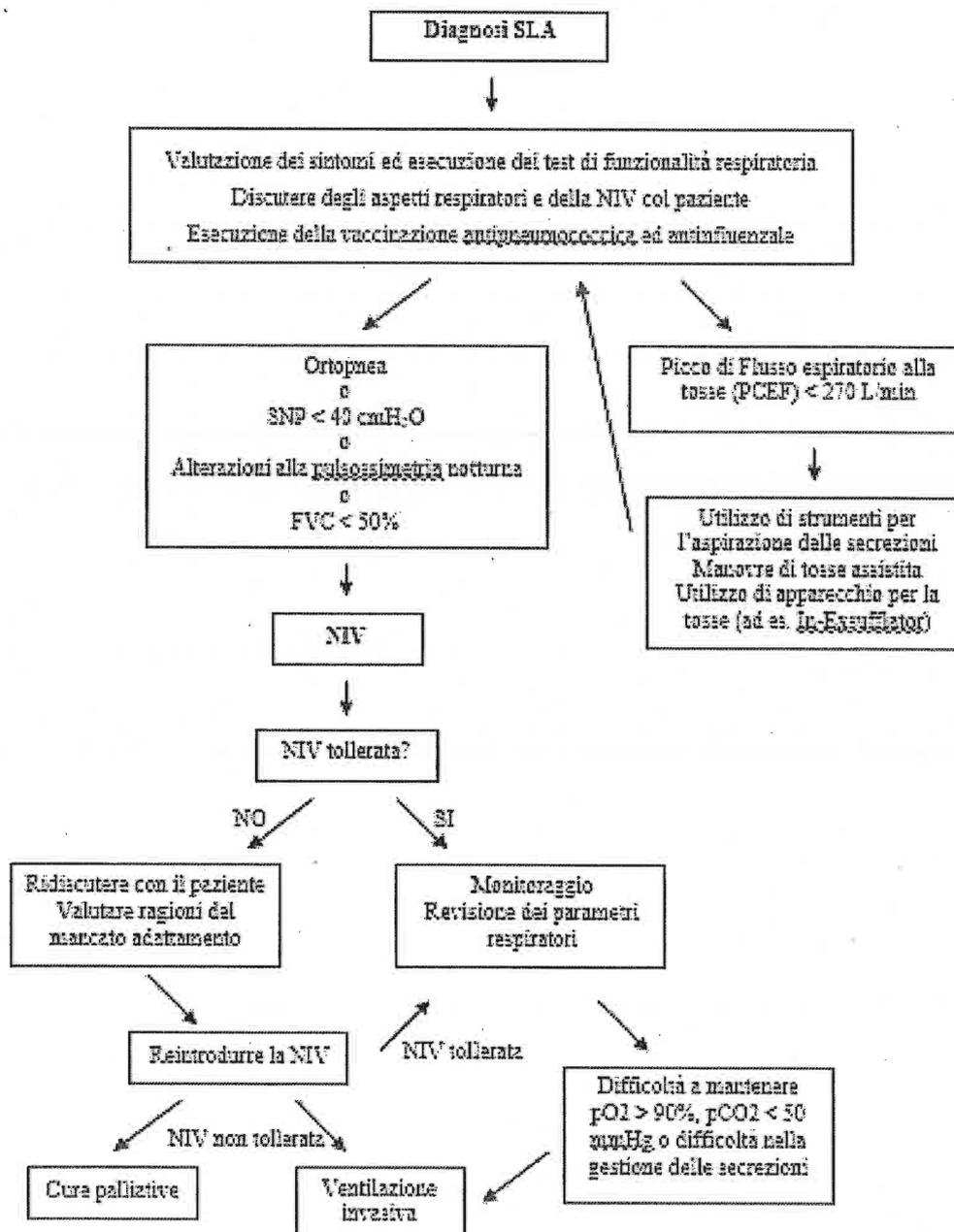
- **PRECOCITA' DELLA PRESA IN CARICO RIABILITATIVA:** entro 15 gg
- **RIVALUTAZIONE PRI:** 1 volta al mese
- **PRESCRIZIONE AUSILI:** entro 7 giorni
- **CONSEGNA AUSILI:** entro una settimana (con percorso preferenziale)
- **N° RICOVERI INTERCORRENTI:** SDO
- **MANTENIMENTO QUALITA' DELLA VITA:** ALSAQ  
(minor variazione possibile nel tempo ed in relazione al quadro di malattia)
- **SODDISFAZIONE DEL PZ DELLA PRESA IN CARICO** (customer care)

**TEMPISTICA DEGLI INTERVENTI**

- ◆ *Diagnosi e Presa in carico precoce*
  - Riduce il rischio di interventi errati
  - Consente la precoce applicazione degli interventi corretti
  - Migliora il coping della malattia
  - Consente di prevenire il danno da disuso
- ◆ *Percorsi preferenziali e percorsi strutturati*

**LA RESPIRAZIONE**

La figura seguente riporta uno schema di sintesi del monitoraggio della respirazione nel paziente SLA, tratto e modificato dai Practice Parameters dell'AAN



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

### **Follow-up pneumologico**

Il follow-up pneumologico del paziente SLA può essere condotto ambulatorialmente/day service/day hospital nei primi mesi di VMNI con controlli trimestrali della funzione ventilatoria, dell'emogasanalisi e della saturimetria notturna per valutare il corretto settaggio del ventilatore.

Nella fase di dipendenza completa dal ventilatore in VMNI si prescriverà un controllo continuo al domicilio della pulsossimetria con apparecchio dotato di allarmi acustici.

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

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

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

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

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

## NUTRIZIONE E COMUNICAZIONE

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

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

### **DISTURBI DELLA DEGLUTIZIONE/ALIMENTAZIONE**

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

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

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

A seconda dei motoneuroni (MN) colpiti, la disfagia può essere inizialmente per i cibi solidi e successivamente anche per i liquidi e la saliva ovvero per i liquidi e successivamente coinvolgere anche i cibi solidi.

### **Lo screening nutrizionale**

I test di screening attualmente disponibili sono molteplici e presentano differente specificità e sensibilità a seconda del setting assistenziale di applicazione.

Sono basati sulla associazione standardizzata di alcuni indici fondamentali, tra i principali: BMI, variazione percentuale del peso rispetto al peso abituale negli ultimi 1-6 mesi, presenza di fattori acuti di malattia, ridotti apporti alimentari, fattori psicologici. È importante che ogni ambito definisca lo strumento più adatto alla propria realtà. In caso il test di screening specifico esiti in un basso rischio di malnutrizione, il test va ripetuto periodicamente su giudizio del clinico di riferimento.

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

### **La valutazione dello stato nutrizionale**

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

Comprende:

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

4. *indagini bioumorali (albumina, protidemia totale, conta linfocitaria);*
5. *bilancio energetico mediante il riconoscimento della differenza tra introito e dispendio energetico.*

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

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

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

### **L'intervento nutrizionale**

Gli obiettivi dell'intervento nutrizionale sono:

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

### ***Counselling nutrizionale e strategie compensatorie per via naturale***

La definizione del piano nutrizionale deve considerare la situazione clinica e le evidenze/preferenze del singolo paziente.

Il continuo adeguamento del piano dietetico alle esigenze del paziente si avvale di strumenti e strategie concordati con il paziente e con il caregiver.

Le strategie comprendono innanzitutto la scelta di alimenti e di preparazioni più gradite, l'adeguamento delle porzioni e del numero di pasti consumati, l'eventuale modifica della consistenza dei cibi e dei liquidi (es. tramite utilizzo di addensanti e acqua gelificata).

La qualità della relazione terapeutica instaurata è essenziale per il mantenimento della compliance-concordance che deve essere ottenuta, ogni qualvolta sia possibile, attraverso l'adozione di un programma educativo che utilizzi strumenti operativi specifici: storia dietetica, recall delle 24 ore, diario alimentare.

### ***I supplementi nutrizionali orali***

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

### ***La Nutrizione Artificiale***

E' oramai assodato che in caso di tratto gastroenterico funzionante la tecnica di nutrizione artificiale preferibile è quella enterale.

La sede di infusione deve essere quella più fisiologica possibile, privilegiando quindi l'infusione gastrica, e riservando quella digiunale in pazienti con alterato stato di coscienza e rischio inalatorio da rigurgito di materiale alimentare.

La gastrostomia percutanea rappresenta la tecnica preferibile di NE ogni qualvolta sia prevedibile una NE di durata superiore alle 4 settimane.

I rischi connessi al posizionamento della PEG sono incrementati in caso di CV < 50%.

E' in questi pazienti che la PRG diventa particolarmente indicata.

Il passaggio verso la nutrizione artificiale deve avvenire con un timing modulato e programmato/concordato unitamente al paziente, al/ai caregiver, al team nutrizionale ed agli altri operatori dell'equipe multidisciplinare.

Il corretto timing del posizionamento della PEG è quindi una valutazione complessa da effettuare in team multidisciplinare che da una parte non escluda, ove possibile, l'alimentazione naturale, e dall'altra preferibilmente non sia effettuata dopo la comparsa di una riduzione della CV di oltre il 50%.

### **DISTURBI DEL LINGUAGGIO E DELLA COMUNICAZIONE**

Il tipo di disartria che si manifesta nei pazienti con SLA dipende dai MN colpiti.

I pazienti con coinvolgimento prevalente dei MN inferiori mostrano una disartria flaccida (o di tipo bulbare), mentre quelli con predominante coinvolgimento dei MN superiori presentano disartria spastica (o di tipo pseudobulbare).

Con il progredire del disturbo e il coinvolgimento di entrambi i motoneuroni, s'instaura una disartria mista flaccido-spastica.

<b>DISARTRIA</b>	<b>LESIONE PRIMARIA</b>	<b>SEGNI CLINICI</b>
<b>Flaccida</b>	LMN	Lingua atrofica e debole, voce debole, emissione nasale di aria, disfonia, elevazione velare scarsa o assente, riflesso faringeo assente, "mal articolazione"
<b>Spastica</b>	UMN	Lingua non atrofica, scarsi movimenti linguali, parlato "mal articolato", lento e forzato, elevazione velare scarsa, riflesso faringeo vivace, riflessi patologici corneo-mandibolare e palmo-mentoniero, labilità emotiva
<b>Mista flaccido-spastica</b>	LMN e UMN	Varie combinazioni delle caratteristiche precedenti

### **MODALITA' DI INTERVENTO**

#### **A. Valutazione foniatrico-logopedica**

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

##### ***A.1 Esame della funzione deglutitoria***

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

Questa valutazione viene solitamente eseguita dal logopedista.

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

Alla valutazione clinica fa seguito la *valutazione strumentale* che può essere eseguita mediante esame fibroendoscopico (FEES: fiberoptic endoscopic evaluation of swallowing) o

videofluoroscopia/ videofluorografia (VFS/VFG), metodi validi ed equivalenti nella valutazione dell'atto deglutitorio e della disfagia, complementari rispetto alle informazioni che forniscono.

### *A.2 Esame dell'eloquio e della funzione comunicativa*

Esistono numerosi protocolli di valutazione dell'eloquio del paziente disartrico (*Franchay Dysarthria Assessment, Protocollo di Freed, Profilo di valutazione della disartria di Robertson*).

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

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

Esame della motricità bucco-linguo-facciale;

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

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

Stadio 1: Eloquio normale	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Eloquio normale</i>: il paziente afferma di non avere difficoltà nel parlare. La valutazione non mostra anomalie.</li> <li>• <i>Anomalie irrisorie nell'eloquio</i>: solo il paziente o il caregiver nota che l'eloquio è cambiato. La velocità e il volume si mantengono normali.</li> </ul>
Stadio 2: Disturbo dell'eloquio avvertibile	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Cambiamenti dell'eloquio percepiti</i>: i cambiamenti dell'eloquio sono avvertiti dagli altri, specialmente in condizioni di stress o affaticamento. La velocità dell'eloquio rimane essenzialmente normale.</li> <li>• <i>Evidenti anomalie dell'eloquio</i>: l'eloquio è consistentemente compromesso, ma resta facilmente comprensibile. Sono interessate velocità, articolazione e risonanza.</li> </ul>
Stadio 3: Cambiamenti comportamentali	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>All'occorrenza ripetizione della frase</i>: la velocità è molto rallentata. In condizioni avverse per l'ascolto può esserci necessità di ripetere alcune parole. Non si riduce la complessità e la lunghezza degli enunciati.</li> <li>• <i>Necessità di frequenti ripetizioni</i>: l'eloquio è lento ed elaborato. In genere, il paziente ripete il messaggio o si avvale di un familiare come interprete o portavoce. Il paziente probabilmente limita la complessità o la lunghezza degli enunciati.</li> </ul>

<p>Stadio 4: Uso della comunicazione aumentativa</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Eloquio residuo integrato alla comunicazione aumentativa</i>: l'eloquio residuo è usato per rispondere a domande. I problemi di intelligibilità rendono necessari l'uso della scrittura o di un'altra persona, spesso un familiare, che fa da portavoce.</li> <li>• <i>L'eloquio si limita a risposte di una sola parola</i>: oltre alla modalità di comunicazione sì/no, il paziente produce risposte di una parola, scrive o si serve di un portavoce. Ha inizio la comunicazione non verbale.</li> </ul>
<p>Stadio 5: Perdita dell'eloquio funzionale</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Vocalizzi per esprimere emozioni</i>: il paziente usa inflessioni vocali per esprimere emozioni, per affermare o negare.</li> <li>• <i>Assenza di fonazione</i>: la fonazione è difficoltosa, limitata nella durata, e raramente tentata. Ci possono essere vocalizzi per piangere o per esprimere dolore.</li> </ul>

## B. INTERVENTO LOGOPEDICO

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

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

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

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

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

L'*intervento rimediativo relativo alla gestione delle funzioni comunicative* compromesse viene attuato per garantire al paziente, il più a lungo possibile, una adeguata capacità di comunicazione, sufficiente dal punto di vista relazionale, efficace e accessibile, priva di affaticamento o sforzo.

Le Linee Guida ENFS-ALS suggeriscono di valutare la comunicazione periodicamente (ogni 3-6 mesi) e di usare, se necessario, appropriati sistemi di supporto alla comunicazione. *Mantenere una comunicazione funzionale* durante tutto il corso della malattia, attraverso l'eloquio naturale o con strategie di Comunicazione Aumentativa Alternativa, è il principale obiettivo dell'intervento logopedico.

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

#### **Uso della comunicazione aumentativa alternativa**

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

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

#### **Scelta dell'ausilio**

Per individuare l'ausilio adeguato occorre:

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

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

#### **Tipologie di CAA**

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

## **INTENSITA' ASSISTENZA DOMICILIARE**

L'assistenza sul territorio deve tener conto anche degli standard ministeriali qualificanti i LEA Cure Domiciliari che a secondo della complessità stabiliscono:

- l'intensità ( CIA ),
- il tempo medio per accesso per ogni figura professionale,
- l'operatività del servizio ( quanti giorni a settimana ),
- la durata media.

**Tabella: Proposta di modello di attività mensile delle figure professionali coinvolte nell'assistenza.**

Attività mensile	Infermiere	OSS	FKT	Ass. Sociale	Medico Specialista/ Palliativista	MMG	Psicologo	Logopedista
<b>Stadio B</b>	0 - 2 accessi		8 accessi	1 accessi	1 - 2 accessi	4 - 5 accessi	1-2 accessi	0 - 1 accessi
<b>Stadio C</b>	8 - 12 accessi	8-12 accessi	12 accessi	1 accessi	2 - 3 accessi	4 - 5 accessi	1-2 accessi	4 - 6 accessi
<b>Stadio D</b>	16 - 24/30 accessi	12- 16 accessi	12 accessi	Opzionale accessi	4 - 5 accessi	4 - 5 accessi	1-2 accessi	

Le fasi C e D della malattia sono quelle che prevedono una maggiore intensità assistenziale. Per quanto riguarda la durata media è inteso che l'assistenza debba essere garantita 365 giorni l'anno.

Dal punto di vista orientativo si presenta una tabella che propone il numero medio degli interventi al mese.

Naturalmente detta tabella, così come gli standard ministeriali sono puramente indicativi, perché l'intensità dell'assistenza è stabilita dalle UVM in relazione alle necessità assistenziali manifestate dal paziente.

### ***ASSISTENZA INFERMIERISTICA***

La figura professionale infermieristica, nell'assistenza a pazienti affetti da SLA ricopre un'importanza particolare soprattutto nelle fasi più gravi della malattia, con le sue funzioni di case manager.

Dovrà raccordarsi con il care manager per valutare la qualità e l'intensità dell'assistenza e nel contempo dovrà imparare a valutare segni e sintomi in modo da poter contribuire anche alla proposta di una rivalutazione del caso con conseguente rimodulazione del PAI.

Le prestazioni infermieristiche maggiormente richieste sono:

- Controllo parametri vitali: rilevazione della attività respiratoria spO2 e controllo dell'ossigeno erogato - rilevazione della frequenza cardiaca - rilevazione della pressione arteriosa - rilevazione della temperatura corporea e del bilancio idrico;
- Controllo gestione cateteri venosi centrali se presenti;
- Prevenzione e cura di eventuali lesioni cutanee e ulcere da decubito
- Controllo di cateteri vescicali;
- Controllo dell'alimentazione parenterale ed enterale e funzionamento corretto PEG;
- Gestione di sondini nasogastrici;
- Gestione di stomie;
- Bronco aspirazione tracheobronchiale con nursing stomia tracheale (controllo cannula e contro cannula);
- Sostituzione del circuito e dei filtri antibatterici del paziente;
- Controllo funzionalità del respiratore, e ripristino del relativo materiale di consumo (circuiti e filtri)
- Prelievo emato-chimici venosi e capillari;
- Controllo della somministrazione della terapia;

- Controllo delle riserve dei materiali indispensabili e dei farmaci e della loro corretta conservazione compresa la scadenza;
- Controllo dell'igiene personale con riguardo al cavo orale;
- Insegnamento di semplici manovre assistenziali a supporto della famiglia;
- Educazione sanitaria al malato, al caregiver ed ai familiari;

### ***EDUCAZIONE AL CAREGIVER***

Il caregiver è un protagonista importante dell'assistenza domiciliare, senza il quale la stessa non può essere attivata ed il paziente deve essere istituzionalizzato.

Il caregiver deve acquisire competenze assistenziali semplici in relazione all'assistenza cui è deputata, compreso l'utilizzo di apparecchiature sanitarie e dispositivi medici utilizzati dal paziente.

Principi di educazione al caregiver.

1. Istruzione del caregiver alla gestione di una terapia;
2. Educazione del caregiver alla attività di nursing (cure igieniche, assistenza ai bisogni primari ecc.);
3. Educazione del caregiver all'utilizzo di ausili per la mobilizzazione del paziente;
4. Educazione del caregiver alla gestione di derivazioni urinarie;
5. Educazione del caregiver alla gestione di enterostomie;
6. Educazione del caregiver alla gestione di dispositivi per la somministrazione di farmaci (pompe, elastomeri, altro)
7. Educazione del caregiver alla tracheoaspirazione;
8. Educazione del caregiver alla prevenzione di lesioni cutanee;
9. Educazione del caregiver alla Igiene a persone allettate o con lesioni cutanee, bagno assistito;
10. Istruzione del paziente o del caregiver all'utilizzo di ausili per la deambulazione
11. Colloquio con familiare / caregiver;

### **VALUTAZIONE DELLA QUALITÀ DEL PERCORSO DI CURA**

La valutazione della qualità delle cure è parte integrante del percorso assistenziale, al fine di:

- analizzare i punti di forza e soprattutto le criticità per avviare percorsi di miglioramento della cure – malato, caregiver, organizzazione;
- confrontare i risultati all'interno del proprio servizio in itinere e con altri centri regionali e nazionali;
- dar conto al committente di come vengono utilizzate risorse pubbliche, umane ed economiche;
- fornire elementi di garanzia per l'erogatore del servizio per evitare autoreferenzialità.

CRITERI	INDICATORI	STANDARD
Rete Clinico Assistenziale Multidimensionale	Presenza di un documento ufficiale di costituzione Aziendale	Esiste il documento.
<u>CARTELLA.</u> Presenza di documentazione nei diversi setting che acquisisca il percorso precedente, gli obiettivi raggiunti e in cui si esplicitano le risorse umane e strumentali degli obiettivi previsti (che consente all'equipe di accedere alle informazioni sullo stato di salute e di intervenire in modo appropriato)	Compilazione e consegna al paziente della cartella clinica e agli attori professionali coinvolti intraaziendali e territoriali.	È presente una cartella clinica per ogni malato.
<u>AUTONOMIA.</u> Rispettare il principio di autonomia decisionale nelle scelte terapeutiche del paziente, garantendo un'informazione costante ed esaustiva che dia luogo ad un consenso veramente informato e consapevole ed ottenendo la formulazione, da parte del malato, della Pianificazione Condivisa delle Cure	Ogni malato esprime la Pianificazione Condivisa delle Cure	Numero di malati che ha prodotto la Pianificazione Condivisa delle Cure
	Ogni malato, che ha scelto la sedazione palliativa terminale la riceve.	Numero di malati che ha ricevuto la sedazione palliativa terminale.
<u>INTERVENTI ASSISTENZIALI</u> Garantire tempestività e appropriatezza degli interventi	Entro 15 giorni dalla iscrizione del malato nel registro o in fase costruttiva dello stesso dalla diagnosi viene effettuata la prima UVMD.	100% di UVMD effettuate.
	Viene effettuata la stadiazione del paziente attraverso valutazione trimestrale della 5 aree.	Per ogni malato è presente la valutazione trimestrale delle 5 aree.

<p><b><u>CONTINUITA' ASSISTENZIALE</u></b>                  Garantire la continuità e la coerenza delle cure nei vari contesti assistenziali                  (ambulatorio, ambito diurno, ospedale, cure domiciliari, hospice, RSA)</p>	<p>Il paziente riceve le cure appropriate, erogate in conformità e nel rispetto delle sue esigenze, con continuità nella presa in carico e nel passaggio fra i diversi contesti e professionisti.                  La documentazione sanitaria e sociale è condivisa con i mezzi aziendali preposti - esempio posta certificata – ai livelli attivi.</p>	<p>Assenza di ricoveri inappropriati e non necessari.</p>
--	--	---

<p><b><u>RISPETTO DELLE SCELTE DEL MALATO</u></b>                  Verifica del rispetto delle scelte terapeutiche effettuate dal paziente (attraverso la Pianificazione Condivisa delle Cure)</p>	<p>Il decorso della malattia e il decesso si svolgono nel contesto assistenziale scelto dal paziente</p>	<p>Tutti i malati ricevono le cure nel contesto da loro scelto.</p>
	<p>Il malato viene sottoposto solo alle procedure terapeutiche per le quali ha dato il consenso</p>	<p>Assenza di procedimenti terapeutici effettuati senza consenso del paziente.</p>
	<p>Il paziente riceve solo le cure a cui ha aderito.</p>	<p>Assenza di malati che non ricevono cure che hanno scelto.</p>

<p><b><u>DOMICILIO.</u></b>                  La Rete Clinico Assistenziale Multidisciplinare soddisfa il desiderio del paziente di rimanere a domicilio</p>	<p>Il paziente evita ricoveri inutili e ha le cure a domicilio.</p>	<p>Tempo di cura dalla presa in carico al decesso</p>
		<p>Tempo di cura a domicilio</p>
		<p>Tempo di cura in ospedale</p>
		<p>Tempo di cura in centri residenziali</p>

## SUPPORTO PSICOLOGICO

### **Intervento psicologico**

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

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

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

E' opportuno che la presa in carico del paziente con SLA e dei familiari inizi fin dalla fase iniziale coincidente con la diagnosi della malattia.

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

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

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

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

## TRATTAMENTI

### *Trattamento Sintomatico indicativo*

#### **FATICABILITA' E IPOSTENIA:**

- Fisioterapia
- Ausili
- Ortesi

#### **FASCICOLAZIONI E CRAMPI MUSCOLARI:**

- Chinina solfato 200 mg x 2/die
- Carbamazepina 200 mg x 2/die
- Fenitoina 100 mg x 2-3/die
- Magnesio 5 mml x 2-3/die
- Levetiracetam
- Mobilizzazione del paziente
- Miorilassanti
- Idroterapia

#### **SPASTICITÀ:**

- Fisioterapia
- Miorilassanti:
  - baclofen

- tizanidina
- dantrolene
- Tossina botulinica
- Gabapentin (900–2400 mg)
- Memantina (10–60 mg daily)
- Tetrazepam (100–200 mg daily)
- Diazepam (10–30 mg daily)

**DISARTRIA E PROBLEMI DI COMUNICAZIONE:**

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

**DISFAGIA E TURBE DELLA DEGLUTIZIONE:**

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

**DISPNEA E TOSSE INEFFICACE:**

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

**LABILITA' EMOTIVA PSEUDOBULBARE**

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

**DISTURBI DEL SONNO**

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

**COSTIPAZIONE:**

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

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

**REFLUSSO GASTROESOFAGEO**

Soprattutto dopo il posizionamento della PEG

- agenti properistaltici (per es. metoclopramide)
- antiacidi.

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

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

#### **SPASMO LARINGEO**

Può provocare panico per la sensazione di soffocamento. Diversi tipi di stimoli (per es. emozioni, sapori forti o odori, aria fredda, aspirazione di liquidi, drenaggio dei seni piriformi o RGE) possono provocare questo sintomo che di solito si risolve spontaneamente. Deglutire ripetutamente mentre si respira con il naso può accelerare la scomparsa del sintomo. Anche gli antiH1 o gli antiH2 (antistaminici o antiacidi) possono essere d'aiuto in pazienti selezionati.

#### **DEPRESSIONE E ANSIA:**

antidepressivi (amitriptilina, SRRI, SRNI),  
benzodiazepine ad azione rapida.

#### **SCIALORREA:**

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

#### **Trattamenti farmacologici**

- Anticolinergici antidepressivi (Amitriptilina)
- Glicopirrolato
- Atropina gtt
- Benzotropina
- Triexifenidile
- Scopolamina
- Per il muco denso associato alla scialorrea può essere utile l'associazione di un beta-bloccante, quali propanololo o metoprololo.
- Tossina botulinica

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

#### **Trattamenti non farmacologici:**

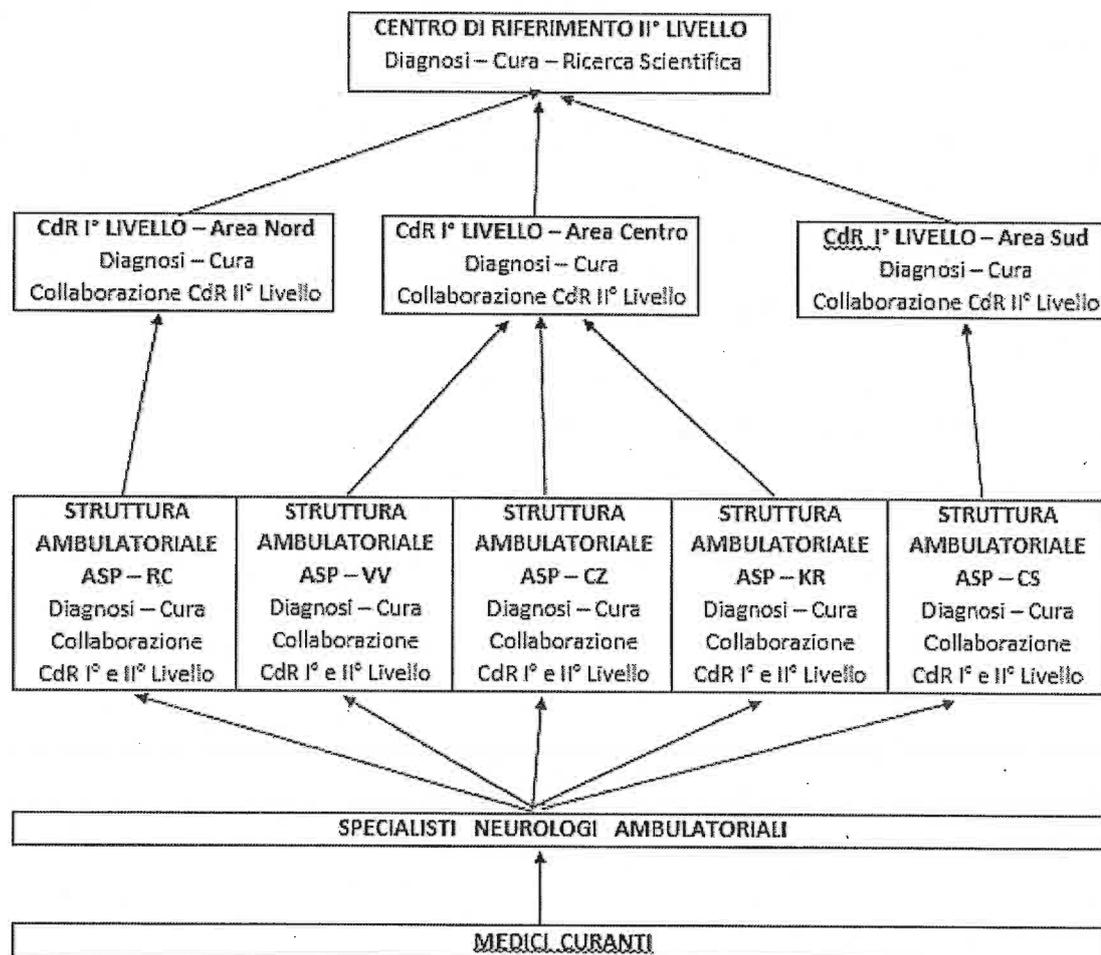
- supporto del collo e correzione della posizione del capo
- ghiaccio localmente
- aspiratori,
- insufflazione-exsufflazione meccanica

#### **SECREZIONI BRONCHIALI**

- N-acetilcisteina
- Antagonisti dei recettori beta (metoprololo, propanololo)
- Broncodilatatori anticolinergici (ipratropio, teofillina)
- Furosemide
- Idratazione adeguata
- Nebulizzatore con soluzione salina e/o N-acetilcisteina e/o Broncodilatatori anticolinergici

- Aspirazione
- Umidificatore
- Igiene del cavo orale
- Tecniche di tosse assistita

## PROPOSTA PIRAMIDE STRUTTURALE ORGANIZZATIVA



## **Allegato 1: La Pianificazione Condivisa delle Cure**

Il documento di pianificazione condivisa delle cure rappresenta uno strumento essenziale per garantire il diritto fondamentale della persona ammalata di decidere circa i trattamenti ai quali desidera o non desidera essere sottoposto.

Le scelte terapeutiche nelle persone con SLA devono necessariamente rappresentare il risultato di una relazione di cura basata sul dialogo costante tra persona ammalata e team multidisciplinare, nel quale i principi di appropriatezza, proporzionalità e consensualità costituiscono i riferimenti ineludibili.

Vengono pertanto indicati alcuni nel seguito alcuni modelli per favorire una corretta formulazione e applicazione delle scelte terapeutiche, modelli nei quali è auspicabile la massima personalizzazione delle volontà.

AISLA, l'associazione nazionale di riferimento per le persone affette da SLA, dal 2014 si occupa di scelte terapeutiche. Per ogni approfondimento è possibile consultare il sito al link:

<https://www.aisla.it/la-pianificazione-condivisa-delle-cure/>

### **Documento di esplicitazione delle volontà**

del signor/a

affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica

Il/la sottoscritto/a .....

Nato/a a ..... Prov. .... il .....

Residente a .....

Indirizzo .....

Codice fiscale .....

Documento di identità .....

Recapito telefonico .....

Indirizzo e-mail .....

nel pieno possesso delle mie facoltà psichiche e mentali accertate dal

Dr. .... il .....

affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica in stato di insufficienza respiratoria

#### **RICHIAMATO CHE:**

- 1) nell'articolo 32 comma 2 della Costituzione è previsto che "Nessuno può essere sottoposto a trattamenti sanitari se non per disposizione di legge con il divieto di trattamenti sanitari che contrastino col rispetto della persona umana";

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

#### **CONSAPEVOLE:**

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

#### **DICHIARO**

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

Sono stato inoltre informato e sono consapevole:

- che le volontà qui espresse potranno da me essere cambiate e definite in un nuovo documento.
- che potrò rinunciare al trattamento di ventilazione artificiale, anche dopo aver fatto la tracheostomia, se nel tempo dovesse rappresentare una gravosità per me insostenibile e quindi configurarsi come un trattamento non più adeguato al mio vissuto.
- che la rinuncia al trattamento di ventilazione artificiale con preventiva sedazione farmacologica profonda non costituisce un atto di eutanasia ma rientra nel mio diritto alla consensualità dei trattamenti.

Inoltre dichiaro che questa scelta non è motivata da

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

a) Il Dr. ....

b) ed il Dr. ....

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

Sig./Sig.ra .....

Nato/a a ..... Prov. .... il .....

Residente a .....

Indirizzo .....

Codice fiscale .....

Documento di identità .....

Recapito telefonico .....

Indirizzo e-mail .....

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

Luogo e data, .....

Firma del signor/a .....

Firma del fiduciario .....

Firma del medico (1) .....

(1) uno tra i due medici di cui ai punti a) e b)

**MODELLO N.2 DISSENSO VENTILAZIONE INVASIVA**

Documento di esplicitazione delle volontà

del signor/a

affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica

Il/la sottoscritto/a.....

Nato/a a ..... Prov.....il .....

Residente a .....

Indirizzo .....

Codice fiscale .....

Documento di identità .....

Recapito telefonico .....

Indirizzo e-mail .....

nel pieno possesso delle mie facoltà psichiche e mentali accertate dal

Dr. ....il .....

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

**RICHIAMATO CHE:**

- 1) nell'articolo 32 comma 2 della Costituzione è previsto che "Nessuno può essere sottoposto a trattamenti sanitari se non per disposizione di legge con il divieto di trattamenti sanitari che contrastino col rispetto della persona umana";
- 2) che tale principio è richiamato anche dagli articoli 2 e 13 della Costituzione e dagli articoli 1,2 e 3 della Carta dei Diritti Fondamentali dell'Unione Europea
- 3) che la Legge 22 dicembre 2017 n. 219 (G.U. n. 12 del 16/01/2018) "Norme in materia di consenso informato e di disposizioni anticipate di trattamento" tutela il diritto alla vita, alla salute, alla dignità e alla autodeterminazione della persona;
- 4) che in base a quanto sopra richiamato il trattamento medico è legittimo solo se fondato sul consenso del paziente;
- 5) è il principio del "Consenso Informato" che sancisce che alla base delle scelte terapeutiche deve sempre esserci la volontà dell'individuo

**CONSAPEVOLE**

- di essere affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica
- che non ci sono trattamenti specifici per questa malattia in stadio avanzato in grado di modificare il decorso della malattia

- che l'insufficienza respiratoria in atto non è reversibile né modificabile
- che la ventilazione non invasiva diventerà comunque inefficace nel tempo
- che il mancato utilizzo della ventilazione artificiale invasiva (tracheostomia) non mi consentirà di vivere
- dei benefici e limiti della ventilazione artificiale invasiva ed in particolare che questo trattamento prolunga la sopravvivenza ma che la malattia continuerà a progredire
- che la ventilazione artificiale invasiva costituisce un trattamento sanitario a cui l'ammalato può liberamente rinunciare
- che la rinuncia al trattamento di ventilazione artificiale invasiva non costituisce atto eutanasi
- che le volontà qui espresse potranno da me essere cambiate e definite in un nuovo documento

**DICHIARO**

il mio dissenso informato alla ventilazione artificiale invasiva in quanto la ritengo non adeguata al mio vissuto, costituendo per me una gravosità insostenibile  
 Inoltre dichiaro che questa scelta non è motivata da:

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

a) Il Dr .....

b) ed il Dr. ....

Richiedo di affrontare lo stato di sofferenza fisica, che eventualmente si instaurerà, con un trattamento di sedazione farmacologica profonda che può determinare la completa abolizione dello stato di coscienza.

Ai fini dell'attuazione delle volontà espressa nel presente NOMINO mio rappresentante fiduciario Sig./Sig.ra .....

Nato/a a ..... Prov.....il .....

Residente a .....

Indirizzo .....

Codice fiscale .....

Documento di identità .....

Recapito telefonico .....

Indirizzo e-mail .....

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

In ragione di quanto esposto ai recedenti punti

- di essere affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica
- che non ci sono trattamenti specifici per questa malattia in stadio avanzato in grado di modificare il decorso della malattia

ESCLUDO

Che il Fiduciario esprima consenso a qualsivoglia accordo ai sensi dell'articolo 4 comma 5 della Legge 22 dicembre 2017 n, 219 (G.U. n. 12 del 16/01/2018)

Luogo e data, .....

Firma del signor/a .....

Firma del fiduciario .....

Firma del medico (1) .....

(1) uno tra i due medici di cui ai punti a) e b)

**MODELLO N.3 RINUNCIA ALLA VENTILAZIONE INVASIVA**

Documento di esplicitazione delle volontà

del signor/a

affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica

Il/la sottoscritto/a .....

Nato/a a ..... Prov ..... il .....

Residente a .....

Indirizzo .....

Codice fiscale .....

Documento di identità .....

Recapito telefonico .....

Indirizzo e-mail .....

*nel pieno possesso delle mie facoltà psichiche e mentali accertate dal*

Dr. .... il .....

*Attualmente in ventilazione artificiale invasiva (Tracheostomia)***RICHIAMATO CHE:**

- 1) nell'articolo 32 comma 2 della Costituzione è previsto che "Nessuno può essere sottoposto a trattamenti sanitari se non per disposizione di legge con il divieto di trattamenti sanitari che contrastino col rispetto della persona umana";
- 2) che tale principio è richiamato anche dagli articoli 2 e 13 della Costituzione e dagli articoli 1,2 e 3 della Carta dei Diritti Fondamentali dell'Unione Europea
- 3) che la Legge 22 dicembre 2017 n, 219 (G.U. n. 12 del 16/01/2018) "Norme in materia di consenso informato e di disposizioni anticipate di trattamento" tutela il diritto alla vita, alla salute, alla dignità e alla autodeterminazione della persona;
- 4) che in base a quanto sopra richiamato il trattamento medico è legittimo solo se fondato sul consenso del paziente;
- 5) è il principio del "Consenso Informato" che sancisce che alla base delle scelte terapeutiche deve sempre esserci la volontà dell'individuo

**CONSAPEVOLE:**

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

**DICHIARO**

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

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

a) Il Dr .....

b) ed il Dr. ....

Richiedo di affrontare preventivamente lo stato di sofferenza fisica che si instaurerà alla sospensione della ventilazione artificiale invasiva con un trattamento di sedazione farmacologica.

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

Sig./Sig.ra .....

Nato/a a ..... Prov.....il .....

Residente a .....

Indirizzo .....

Codice fiscale .....

Documento di identità .....

Recapito telefonico .....

Indirizzo e-mail .....

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

In ragione di quanto esposto ai recedenti punti

- di essere affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica
- che non ci sono trattamenti specifici per questa malattia in stadio avanzato in grado di modificare il decorso della malattia

ESCLUDO

Che il Fiduciario esprima consenso a qualsivoglia accordo ai sensi dell'articolo 4 comma 5 della Legge 22 dicembre 2017 n. 219 (G.U. n. 12 del 16/01/2018)

Luogo e data, .....

Firma del signor/a .....

Firma de fiduciario .....

Firma del medico (1) .....

(1) uno tra i due medici di cui ai punti a) e b)

**MODELLO N.4 RINUNCIA VENTILAZIONE INVASIVA in caso di "Locked-in"**

Documento di esplicitazione delle volontà

del signor/a

affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica

Il/la sottoscritto/a.....

Nato/a a .....Prov.....il .....

Residente a .....

Indirizzo .....

Codice fiscale .....

Documento di identità .....

Recapito telefonico .....

Indirizzo e-mail .....

nel pieno possesso delle mie facoltà psichiche e mentali accertate dal

Dr. ....il .....

Attualmente in ventilazione artificiale invasiva (Tracheostomia)

**RICHIAMATO CHE:**

- 1) nell'articolo 32 comma 2 della Costituzione è previsto che "Nessuno può essere sottoposto a trattamenti sanitari se non per disposizione di legge con il divieto di trattamenti sanitari che contrastino col rispetto della persona umana";
- 2) che tale principio è richiamato anche dagli articoli 2 e 13 della Costituzione e dagli articoli 1,2 e 3 della Carta dei Diritti Fondamentali dell'Unione Europea
- 3) che la Legge 22 dicembre 2017 n. 219 (G.U. n. 12 del 16/01/2018) "Norme in materia di consenso informato e di disposizioni anticipate di trattamento" tutela il diritto alla vita, alla salute, alla dignità e alla autodeterminazione della persona;
- 4) che in base a quanto sopra richiamato il trattamento medico è legittimo solo se fondato sul consenso del paziente;
- 5) è il principio del "Consenso Informato" che sancisce che alla base delle scelte terapeutiche deve sempre esserci la volontà dell'individuo

**CONSAPEVOLE:**

- di essere affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica
- che non ci sono trattamenti specifici per questa malattia in stadio avanzato in grado di modificare il decorso della malattia
- che l'insufficienza respiratoria in atto non è reversibile nè modificabile
- dei benefici e limiti della ventilazione artificiale invasiva ed in particolare che questo trattamento prolunga la sopravvivenza ma che la malattia continuerà a progredire

- che la ventilazione artificiale invasiva costituisce un trattamento sanitario a cui l'ammalato può liberamente rinunciare
- che la malattia potrà ulteriormente evolvere, compromettendo la muscolatura oculare, impedendomi pertanto di comunicare con il mondo esterno ed esprimere le mie volontà
- che la condizione descritta al punto precedente viene definita "Locked-in"
- che la rinuncia alla ventilazione artificiale invasiva mediante tracheostomia non mi consentirà di vivere
- che la rinuncia al trattamento di ventilazione artificiale invasiva non costituisce atto eutanasi
- che le volontà qui espresse potranno da me essere cambiate e definite in un nuovo documento

### DICHIARO

il mio dissenso informato, qualora dovessi entrare in condizione di "Locked-in", a continuare la ventilazione artificiale invasiva in quanto la ritengo non adeguata al mio vissuto, costituendo tale condizione una gravosità per me insostenibile

Inoltre dichiaro che questa scelta non è motivata da:

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

a) Il Dr .....

b) ed il Dr. ....

Richiedo di affrontare preventivamente lo stato di sofferenza fisica che si instaurerà alla sospensione della ventilazione artificiale invasiva con un trattamento di sedazione farmacologica. Ai fini dell'attuazione delle volontà espresse nel presente NOMINO mio rappresentante fiduciario

Sig./Sig.ra .....

Nato/a a ..... Prov.....il .....

Residente a .....

Indirizzo .....

Codice fiscale .....

Documento di identità .....

Recapito telefonico .....

Indirizzo e-mail .....

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

In ragione di quanto esposto ai recedenti punti

- di essere affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica
- che non ci sono trattamenti specifici per questa malattia in stadio avanzato in grado di modificare il decorso della malattia

ESCLUDO

Che il Fiduciario esprima consenso a qualsivoglia accordo ai sensi dell'articolo 4 comma 5 della legge .....

Luogo e data, .....

Firma del signor/a .....

Firma de fiduciario .....

Firma del medico (1) .....

(1) uno tra i due medici di cui ai punti a) e b)

