

## **Decreto Assessoriale 1 luglio 2015**

### **Linee guida per la presa in carico delle persone affette da Sclerosi laterale amiotrofica.**

(Sicilia, GURS 17 luglio 2015, n. 29)

L'ASSESSORE PER LA SALUTE

Visto lo Statuto della Regione;

Vista la legge 23 dicembre 1978, n. 833 istitutiva del S.S.N.;

Visto il decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 e s.m.i.;

Visto il decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'art. 5, comma 1, lettera b, del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124", che ricomprende la SLA nell'elenco delle malattie riconosciute come rare;

Visto il decreto ministeriale 10 aprile 2003 - Commissione per lo studio delle problematiche concernenti la diagnosi, la cura e l'assistenza dei pazienti affetti dal Sclerosi laterale amiotrofica (SLA), che definisce lo stato delle conoscenze sulla SLA, sotto il profilo epidemiologico, diagnostico e terapeutico; delinea un modello organizzativo basato su un approccio multidisciplinare; individua forme di coinvolgimento attivo del volontariato e delle associazioni dei familiari dei pazienti; formula indirizzi per l'attività di ricerca;

Vista la legge regionale 14 aprile 2009, n. 5 "Norme per il riordino del Servizio sanitario regionale";

Visto il Dec.Ass. n. 617 del 28 marzo 2013, pubblicato nella Gazzetta Ufficiale della Regione siciliana n. 19 del 19 aprile 2013 "Integrazione al decreto n. 2185 del 17 ottobre 2012 - Rete regionale per le malattie rare" che ha individuato la U.O. di neuro riabilitazione intensiva - Fondazione Maugeri di Mistretta, quale Centro di riferimento regionale per il management riabilitativo e studio della Sclerosi laterale amiotrofica (SLA); l'U.O. di neurologia e malattie neuromuscolari A.O.U. Policlinico di Messina e l'U.O. neurologia e neurofisiopatologia A.O.U. Policlinico di Palermo quali centri di riferimento regionali per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare neuromuscolari;

Visto il D.M. 7 maggio 2014, pubblicato nella Gazzetta Ufficiale della Repubblica italiana n. 214 del 15 settembre 2014, relativo alla "Ripartizione delle risorse finanziarie affluenti al Fondo per le non autosufficienze per l'anno 2014";

Considerata la particolare fragilità dei soggetti affetti da SLA e l'impatto che tale patologia comporta a carico dei pazienti e delle loro famiglie;

Ritenuto di definire un percorso diagnostico, terapeutico e assistenziale (PDTA) specificatamente dedicato alle persone con SLA;

Considerato che è stato istituito presso l'Assessorato regionale della salute un Tavolo tecnico permanente salute - famiglia per la definizione di un protocollo finalizzato alla continuità assistenziale del paziente affetto da Sclerosi laterale amiotrofica (SLA) del quale fanno parte rappresentanti degli Assessorati regionali salute e famiglia, della ASP di Palermo, delle AOUP di Palermo e di Messina, dell'ARNAS Civico di Palermo, della Fondazione Maugeri di Mistretta, dell' AISLA (Associazione italiana sclerosi laterale amiotrofica);

Vista la documentazione prodotta dal Tavolo tecnico che si è riunito presso l'Assessorato regionale della salute per la prima riunione di insediamento in data 9 giugno 2014 e successivamente nelle date: 23 giugno

2014, 17 luglio 2014, 23 luglio 2014, 17 settembre 2014 per la elaborazione del documento "Linee guida per la presa in carico delle persone affette da Sclerosi laterale amiotrofica";

Considerato che con nota n. 86864 del 12 novembre 2014 è stato convocato un tavolo con i referenti individuati dalle Aziende sanitarie, per la seduta del 18 novembre 2014, al fine di presentare e condividere dette linee guida;

Ritenuto, inoltre, di dovere istituire una commissione regionale con il compito di aggiornare il documento tecnico e i percorsi diagnostico-terapeutici, in coerenza con l'evoluzione scientifica e di verificare e monitorare l'efficacia e del modello organizzativo e l'applicazione nella Regione di quanto previsto dalle linee di indirizzo;

Decreta

#### Art. 1

Per le motivazioni esposte in premessa, al fine di favorire l'ottimale ed uniforme erogazione dei servizi sanitari rivolti alle persone affette da Sclerosi laterale amiotrofica, migliorandone l'accesso e la fruizione nel rispetto della normativa vigente, è approvato il documento "Linee guida per la presa in carico delle persone affette da Sclerosi laterale amiotrofica", facente parte integrante del presente decreto.

#### Art. 2

Il documento "Linee guida per la presa in carico delle persone affette da Sclerosi laterale amiotrofica" sarà oggetto di periodica rivalutazione e aggiornamento da parte dell'Assessorato regionale della salute attraverso la Commissione regionale nominata ai sensi del successivo articolo.

#### Art. 3

È istituita, come di seguito si riporta, la Commissione regionale per la Sclerosi laterale amiotrofica, coordinata dal dirigente dal servizio 8 DPS:

- prof. Giuseppe Vita, A.O.U. Policlinico di Messina;
- prof. Vincenzo La Bella, A.O.U. Policlinico di Palermo;
- dott. Bernardo Alagna, I.R.C.C.S. Centro Neurolesi Bonino Pulejo;
- dott. Paolo Volanti, Fondazione Maugeri Mistretta;
- dott. Santino Marchese, A.R.N.A.S. Civico di Palermo;
- cav. Vincenzo Soverino, A.I.S.L.A. o un suo delegato;
- dott.ssa Paola Di Salvo, A.S.P. Palermo;
- dott.ssa Laura Calcara, A.S.P. Palermo.

Tale commissione potrà essere di volta in volta integrata ove necessario dalle figure operanti nel Sistema sanitario regionale o in altre istituzioni.

#### Art. 4

Nessun compenso è dovuto ai componenti della commissione ad eccezione dei rimborsi, se e in quanto dovuti, per le spese sostenute per le trasferte necessarie alla partecipazione ai lavori, che rimangono a carico delle amministrazioni di appartenenza.

Art. 5

Le aziende sanitarie devono adeguarsi a quanto disposto dal documento tecnico allegato, formalizzando con delibera del direttore generale, l'organizzazione della rete assistenziale per i soggetti con SLA.

Il presente decreto sarà pubblicato nella Gazzetta Ufficiale della Regione siciliana e nel sito ufficiale della Regione siciliana.

## **Allegato 1**

Linee guida per la presa in carico delle persone affette da sclerosi laterale amiotrofica

Premessa

La Sclerosi laterale amiotrofica (SLA) è una patologia caratterizzata da sintomi e segni di degenerazione del I e II motoneurone, comportanti astenia e atrofia progressiva dei muscoli degli arti, toracici e addominali e ad innervazione bulbare. Nella SLA, meno frequentemente, possono essere coinvolte anche le funzioni sfinteriali, oculomotorie e cognitive.

Sono segnalate disfunzioni cognitive tra il 20% e il 50% dei casi e tra il 5% e il 15% si associa un quadro clinico di demenza frontotemporale (relativa conservazione della memoria, cambiamenti precoci dei tratti di personalità, apatia o disinibizione, euforia, perseverazione nei compiti motori e cognitivi, comportamenti ritualistici e ripetitivi, eloquio ridotto).

L'exitus avviene in media tra i 2 e i 4 anni dall'inizio dei sintomi; nel 5-10% dei casi è segnalato un decorso della durata di 10 anni o più. L'esordio dei sintomi avviene in media tra i 58 e i 63 anni nei casi sporadici di SLA e tra i 43 e i 52 anni nei casi familiari di SLA (circa il 5-10% dei casi totali).

In letteratura sono stati pubblicati numerosi studi sul tasso di incidenza per SLA in Italia, eseguiti in varie aree del Paese. I dati più recenti e attendibili si riferiscono a registri prospettici di malattia attivati in Piemonte - Valle d'Aosta (PARALS), in Puglia (SLAP) e in parte della Lombardia (SLALOM), che riportano nel complesso dati omogenei, con un tasso complessivo di 2,0-3,0/100.000 abitanti/anno e una lieve preponderanza maschile (1,2-1,3:1). I dati dello studio PARALS relativi al periodo 1995-2004 indicano una sostanziale stabilità del tasso di incidenza nel periodo esaminato. Il tasso stimato di prevalenza per SLA in Italia è di 8/100.000 abitanti.

In Sicilia i dati epidemiologici non si discostano particolarmente da quelli nazionali ed europei (population based studies). Un recente studio del 2012, condotto in 5 delle 9 province siciliane (Agrigento, Caltanissetta, Catania, Palermo, Trapani), ha mostrato un tasso di incidenza grezzo per la SLA di 1,4/100.000 abitanti, con una lieve prevalenza nel sesso maschile (1,71/100.000) rispetto a quello femminile (1,11/100.000). Per la popolazione compresa nel gruppo di età tra i 45 ed i 74 anni si è evidenziato un tasso di incidenza standardizzato di 3,22/100.000 abitanti. Non sono emerse differenze significative nelle differenti aree geografiche. Il tasso stimato di prevalenza per SLA in Sicilia è di 6/100.000 abitanti, con lieve prevalenza nel sesso maschile (7,1/100.000) rispetto al femminile (4,9/100.000). In atto in Sicilia sono stimati circa 300 soggetti affetti da SLA. Dal 1° giugno 2011, infine, è attivo il Registro regionale delle malattie rare, che fa capo al CNMR (Centro nazionale malattie rare) e nel quale vengono registrati tutti i casi prevalenti di malattia dall'1 gennaio 2011. Da quanto emerso in occasione dell'ultimo report dell'osservatorio epidemiologico regionale effettuato nell'ottobre 2014, sono stati in atto registrati 328 casi di SLA in Sicilia, dato di prevalenza non molto difforme dall'atteso.

Nelle forme più tipiche l'esordio della malattia è caratterizzato da sintomi insidiosi quali stanchezza, ridotta tolleranza allo sforzo fisico, fascicolazioni, crampi, debolezza e atrofia muscolare in alcuni muscoli. I primi segni obiettivamente si apprezzano, in genere, alla muscolatura distale di un arto superiore. Spesso il sospetto diagnostico è indotto da una triade tipica di segni costituita da astenia e atrofia delle mani e dell'avambraccio, lieve spasticità degli arti, iperriflessia generalizzata e assenza di disturbi e/o deficit sensitivi. Progressivamente si diffondono le fascicolazioni e l'atrofia muscolare con coinvolgimento anche della parte prossimale degli arti e dei muscoli ad innervazione bulbare con conseguente interessamento delle funzioni della fonazione e della deglutizione. L'exitus avviene, in genere, per l'insufficienza respiratoria dovuta all'astenia del diaframma e della restante muscolatura ausiliaria alla dinamica ventilatoria.

La etiopatogenesi della SLA non è chiara. Sono state formulate diverse ipotesi.

- eccitotossica: eccesso di trasmissione eccitatoria glutammatergica mediata da ridotto funzionamento dei meccanismi di clearance neurotrasmettitoriale sinaptica responsabile di un aumento di uptake di calcio con effetti tossici;

- danno ossidativo: questa ipotesi è basata in parte sull'osservazione che nel 20% dei casi di tipo familiare è stata trovata una mutazione del gene SOD1 (superossidodismutasi) che codifica per un enzima antiossidante;

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

Sono stati anche ipotizzati meccanismi di tipo autoimmune, infettivo e tossico.

Esistono alcune varianti della SLA rappresentate da:

- Sclerosi laterale primaria: caratterizzata da un interessamento del I motoneurone e con decorso lento e sopravvivenza superiore ai 10 anni.

- Atrofia muscolare progressiva: caratterizzata da un interessamento del II motoneurone e con decorso lento e sopravvivenza superiore ai 5 anni.

- Paralisi bulbare progressiva: caratterizzata dalla paralisi rapidamente progressiva dei muscoli masticatori, della faringe e della lingua con conseguente disfagia, disartria, disfonia e difficoltà della masticazione.

Le terapie utilizzate nella SLA sono di tipo sintomatico: anticolinesterasici, antispastici, anticolinergici per la scialorrea, fisiochinesiterapia, ausili meccanici ed elettronici, PEG, sostegno psicologico, assistenza ventilatoria, antidepressivi e farmaci per il trattamento del dolore. L'uso del Riluzolo, un farmaco ad azione antiglutamminergica, ha dimostrato un aumento della sopravvivenza tra i 3 e i 6 mesi.

## Principi generali

Tra gli obiettivi prioritari della Regione Sicilia vi è quello di definire percorsi di cura, nei diversi livelli di assistenza territoriale e ospedaliera, in un'ottica di appropriatezza che preveda la presa in carico globale e continua dei bisogni della persona affetta da SLA e della sua famiglia in tutte le fasi evolutive della malattia. Ciò comporta la necessità di individuare e proporre configurazioni organizzative, coordinamento delle attività, percorsi e processi di erogazione delle prestazioni di cura e di assistenza globali.

I pazienti affetti da SLA necessitano di cure complesse e personalizzate per le quali è necessario disporre di un team multiprofessionale, che segua il malato in tutte le fasi della malattia e lo assista nel difficile percorso della sua vita quotidiana e delle scelte individuali che la malattia frequentemente implica. Dalla comunicazione della diagnosi alle direttive anticipate, dalle scelte terapeutiche all'assistenza al lutto per la famiglia, il supporto alle scelte informate deve essere assicurato da professionisti individuabili, a seconda

delle attitudini personali e delle competenze specifiche, all'interno dei team multidisciplinari attivi a livello ospedaliero e territoriale.

Il punto di vista e la volontà della persona malata e della famiglia in merito alla tipologia e all'intensità degli interventi assistenziali, nell'ottica di una piena realizzazione dell'alleanza terapeutica, costituiscono parte integrante delle scelte di cura terapeutiche, palliative e di fine vita. La presa in carico della persona affetta da SLA e dei suoi familiari rappresenta, pertanto, un'opportunità per mettere a punto un modello di approccio all'intervento assistenziale alla persona non autosufficiente costretta ad una convivenza con una malattia rapidamente degenerativa.

I livelli di integrazione degli interventi nel caso della SLA necessitano di essere realizzati ponendo al centro i bisogni complessi della persona e della sua famiglia, tenendo ben presente la progressiva e totale perdita dell'autosufficienza e la necessità di supporto e sostegno della comunicazione nonché delle funzioni vitali fino alla ventilazione assistita ed alla nutrizione artificiale.

Nasce l'esigenza a tal fine, di identificare il percorso diagnostico-assistenziale della SLA per ottimizzare la presa in carico ospedaliera e territoriale (domiciliare o residenziale), definire le relazioni di rete e le sinergie indispensabili a garantire equità di accesso e trattamento.

La presa in carico globale dei pazienti con SLA è funzione delle Aziende sanitarie provinciali (ASP) di residenza, le quali devono assicurare l'applicazione del percorso attraverso attività proprie o, secondo il principio di sussidiarietà, garantite attraverso rapporti formalizzati con altri nodi della rete regionale.

In Regione Sicilia si identificano 3 Centri (Dec.Ass. n. 617/13) con maggiore esperienza nella presa in carico delle persone con SLA (in seguito indicati come Centri esperti per la SLA), utili anche al fine di definire le diverse competenze presenti nella rete regionale delle malattie rare:

- A.U. Policlinico di Palermo.
- AOU Policlinico Messina (Centro Clinico Nemo Sud di Messina).
- Fondazione Salvatore Maugeri di Mistretta.

L'attività di questi centri si basa sull'esistenza di un gruppo multidisciplinare specifico nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, come si rileva dalla più recente letteratura inerente gli effetti positivi sugli esiti di salute dei centri specializzati nella cura della SLA. I Centri esperti possono predisporre convenzioni al fine di garantire la migliore assistenza possibile ai pazienti affetti da SLA, avvalendosi ed ottimizzando le risorse professionali e le esperienze presenti sul territorio regionale.

L'ASP territorialmente competente rappresenta il livello di ambito territoriale individuato per la presa in carico globale e continua della persona con SLA e della sua famiglia; altresì provvede al governo dei processi di integrazione dei percorsi di cura e assistenza nelle varie fasi della malattia, anche secondo quanto previsto dal presente provvedimento e da ulteriori eventuali protocolli operativi condivisi, che potranno essere successivamente adottati.

All'interno di ogni Azienda viene individuato un unico team aziendale per la SLA, con funzione interdistrettuale e di raccordo interaziendale che - integrato di volta in volta anche dal direttore del distretto presso il quale il paziente è domiciliato - dispone la presa in carico globale e continua della persona con SLA e della sua famiglia ivi compresa la consegna/fornitura dei presidi individuati, e l'attivazione per quanto di competenza anche del Servizio di medicina legale (idoneità alle mansioni, inabilità lavorativa, invalidità civile, legge n. 104 del 5 febbraio 1992, etc.).

Per il paziente residente in altra Regione con domicilio elettivo nella Regione Sicilia, l'iter autorizzativo di eventuali presidi protesici, ausili, strumenti di comunicazione aumentativa e alternativa, nutrizione artificiale al domicilio o in struttura sociosanitaria, deve essere, nel più breve tempo possibile autorizzato dall'ASP di residenza ed erogato o con fornitura diretta o con addebito diretto alla medesima, ad eccezione dei presidi

salvavita. Allo stesso modo, l'inserimento temporaneo o definitivo in struttura residenziale sociosanitaria o in hospice, necessita di autorizzazione dell'ASP di residenza con addebito diretto alla medesima.

Nel caso in cui il paziente, valutato presso uno dei Centri esperti per la SLA, sia residente in altra Regione, ma con domicilio elettivo nella Regione Sicilia, il progetto personalizzato, se necessario, deve essere inoltrato al team aziendale di domicilio, che provvede all'informazione dell'ASP di residenza, al fine di ottenere l'autorizzazione a procedere ed eseguire l'addebito diretto.

Nel caso di un paziente residente in Sicilia, ma per il quale sia stata richiesta autorizzazione da altra regione i cui il paziente si trova in domicilio temporaneo o per altra motivazione, le autorizzazioni da parte dell'ASP di residenza devono essere concesse, ove dovute, in tempi brevissimi (entro due giorni lavorativi).

Definizione della Rete regionale

A) I Centri esperti per i pazienti con SLA

In Regione Sicilia si identificano quali Centri con maggiore esperienza nella presa in carico delle persone con SLA (in seguito indicati come Centri esperti per la SLA), utili anche al fine di definire le diverse competenze presenti nella rete regionale delle malattie rare:

- A.O.U. Policlinico di Palermo - U.O. di neurologia e neurofisiopatologia
- A.O.U. Policlinico Messina - U.O. di neurologia e malattie neuromuscolari - Centro di Riferimento per la S.L.A. di Mistretta e relative articolazioni
- IRCCS Centro Neurolesi "Bonino-Pulejo" di Messina.

Quest'ultimo viene identificato tra Centri esperti per la SLA in quanto unico IRCCS pubblico della Regione Sicilia, struttura pilota per le nuove progettualità "macchina-dipendente" e per le competenze relative alla telemedicina e teleassistenza, quale modello integrato di assistenza domiciliare per i malati di SLA.

Tali Centri sono organizzati secondo un modello interdisciplinare, che coinvolge figure professionali specialistiche per la diagnosi complessa e la presa in carico globale della persona affetta da SLA.

L'équipe interdisciplinare deve prevedere le seguenti figure professionali: neurologo, pneumologo, nutrizionista clinico, dietologo, gastroenterologo/chirurgo, radiologo interventista, otorinolaringoiatra/foniatra, anestesista/rianimatore, palliativista, psicologo, neuropsicologo, psichiatra, fisiatra, logopedista, fisioterapista, terapeuta occupazionale, personale infermieristico dedicato, ingegnere elettronico/informatico. Tali figure possono non operare direttamente nel Centro ma in altri reparti dell'Azienda in cui il Centro insiste, assicurando quindi una collaborazione in base alle esigenze del Centro medesimo.

Tali centri dispongono inoltre di strutture e strumentazioni adeguati per la diagnosi e il follow-up dei pazienti.

In base a tali caratteristiche si ritiene opportuno assegnare ai Centri esperti anche i seguenti compiti: raccordo con i servizi territoriali al fine di realizzare la piena realizzazione del percorso diagnostico-assistenziale, supporto alla formazione specifica agli operatori sanitari del territorio regionale.

Compiti dei Centri esperti per la cura della SLA

1. Formazione:

- attività di formazione e di supporto al personale operante sia in ambito ospedaliero che territoriale, con particolare riguardo alle aree più distanti dai Centri esperti attualmente individuati; l'attività di formazione è programmata e eseguita in accordo con i team aziendali. In particolare sono previsti corsi per i medici di

medicina generale, soprattutto per quelli che seguono direttamente persone colpite dalla malattia, e per il personale sanitario e socio-sanitario coinvolto nell'assistenza del paziente sul territorio (logopedisti, fisioterapisti, dietisti, infermieri, etc.).

- attività di formazione, supporto e addestramento delle persone affette da SLA, dei caregiver e dei familiari.

2. Supporto nella presa in carico delle persone affette da SLA, al fine di ottimizzarne il percorso:

- formulare o confermare la diagnosi;
- effettuare la certificazione di malattia rara, qualora non già eseguita da altro presidio sanitario, e i relativi piani terapeutici;
- informare la persona, la famiglia, il team aziendale e il medico di medicina generale (MMG) sulla diagnosi e sul decorso della malattia.

L'informazione al team aziendale ed al MMG deve essere fornita alla dimissione in caso di ricovero o dopo un controllo ambulatoriale multidisciplinare. Si provvederà ad eventuale compilazione di cartella clinica informatizzata qualora disponibile;

- eseguire la valutazione multiprofessionale della persona con SLA;
- condurre percorsi riabilitativi paziente-specifici;
- mantenere la continuità di cura in stretta collaborazione con i servizi territoriali e/o ospedalieri;
- attivare un sistema di telemonitoraggio domiciliare respiratorio, nutrizionale, riabilitativo e di supporto psicologico;
- assicurare la collaborazione con la ASP di residenza o ASP di domicilio per il follow-up;
- collaborare con le associazioni dei pazienti;
- attivare una cartella clinica unica on line condivisa con gli altri attori del percorso autorizzati;
- partecipare ad un tavolo di lavoro regionale finalizzato all'ottimizzazione dei percorsi relativi al trasporto dei pazienti affetti da SLA ivi compresa l'attivazione del processo di "trasporto secondario programmato" dall'ospedale al territorio gestito dal servizio 118.

3. Valutazione e individuazione degli ausili di comunicazione aumentativa alternativa

- redazione, in collaborazione con il team aziendale dell'ASP di residenza o domicilio, della relazione tecnica in cui si individua quanto necessario al paziente per la comunicazione, in quel dato momento, esplicitando chiaramente le funzionalità necessarie per l'individuazione della tipologia di comunicatore;
- addestramento specifico degli operatori di riferimento del singolo paziente;
- supporto al paziente, al caregiver e alla famiglia per l'uso di tali ausili;
- follow-up, in collaborazione con gli operatori individuati dal team aziendale dell'ASP di residenza o domicilio, relativamente all'utilizzo appropriato di tali ausili ed eventuale ridefinizione dell'ausilio di comunicazione aumentativa alternativa in relazione alle funzionalità residue della persona affetta da SLA;

- per i pazienti in assistenza domiciliare, la valutazione delle funzionalità residue al fine dell'appropriata prescrizione di tali ausili potrà essere effettuata a domicilio da operatori dei centri, laddove realizzati specifici accordi tra le aziende sanitarie provinciali ed i centri di riferimenti un'ottica di collaborazione interaziendale;

4. Ricerca e informazione - promuovere l'attività di ricerca clinica sulla SLA;

- attivare e mantenere un data base SLA, liberamente accessibile agli operatori sanitari della regione, in collaborazione con il Centro di coordinamento della rete interregionale per le malattie rare della Sicilia, al fine di garantire la disponibilità di dati - comprese le eventuali direttive anticipate - utili ad una pronta assistenza da parte dei tutti gli attori coinvolti;

- valutare, in collaborazione con il Centro di coordinamento della rete interregionale per le malattie rare della Sicilia, l'andamento epidemiologico della malattia proveniente dai dati del Registro regionale delle malattie rare.

B) Il team aziendale e la presa in carico domiciliare

Il Piano sanitario nazionale (PSN) prevede la promozione di una rete integrata di servizi sanitari e sociali per l'assistenza ai malati cronici e particolarmente vulnerabili attraverso il miglioramento e la diversificazione delle strutture sanitarie al fine di perseguire il miglioramento della qualità di vita delle persone disabili e dei propri familiari. La problematicità e l'elevata intensità assistenziale richiesta dai malati di SLA è determinata dalla instabilità clinica, dalla presenza di sintomi di difficile controllo, dalla necessità di un supporto esigente per la famiglia e/o il caregiver. Altro elemento da tenere presente è rappresentato dal fatto che il domicilio della persona con SLA rappresenta sicuramente il luogo di elezione per l'assistenza per la gran parte del corso della malattia.

L'approccio per la creazione di tali percorsi non può che basarsi sulla modularità e flessibilità, che può essere garantita solo in presenza di una regia unitaria e di una attenzione effettiva per la capacità di coniugare attenzione per standard di qualità e personalizzazione delle risposte offerte.

È dunque necessario che, all'atto della diagnosi, il Centro esperto analizzi il complesso delle funzionalità e i bisogni assistenziali, riconducendo la condizione del paziente ad uno degli stadi della malattia che verranno definiti successivamente.

Predisporre, quindi, una proposta di P.A.I. (Piano assistenziale individuale) che trasmette alla ASP (team aziendale) di appartenenza del paziente. Si provvede inoltre alla programmazione, se necessario, di eventuali rientri periodici per il follow-up clinico.

Compiti del team aziendale (rappresenta il punto di riferimento per i pazienti con SLA e i loro familiari)

Preso atto della situazione clinica, deve essere precocemente attivato il team aziendale di riferimento del territorio/ASP) della persona affetta da SLA per una corretta e tempestiva presa in carico del paziente da parte del territorio.

Compiti specifici del team aziendale (team/UVM, da contestualizzare) sono:

1. La validazione o la rimodulazione del PAI proposto dal Centro esperto;
2. L'attivazione del servizio di Assistenza domiciliare integrata (ADI) o Assistenza domiciliare integrata respiratoria (ADIR), laddove attivata;
3. la facilitazione dei percorsi di accesso ai diversi punti della rete assistenziale di volta in volta coinvolti e a presidi, protesi ed ausili; per quest'ultimo aspetto si ritiene utile la creazione di Portali on line che possano mettere in diretta relazione Centri esperti, team, ASP (ufficio protesi);

4. l'interfaccia con gli altri uffici della pubblica amministrazione. Si ritiene necessario che venga identificato un referente per la SLA in ogni comune o del comune capofila che raccoglie le segnalazioni;

5. il raccordo tra Centro esperto e Medico di medicina generale.

Il team aziendale, dunque, deve promuovere l'integrazione tra Centro di riferimento, ospedale, territorio, servizi e figure professionali e promuovere risposte più efficaci per i bisogni dei pazienti.

Lo staff del team è costituito dalle seguenti figure professionali, da modulare in base alla prevalenza dei soggetti affetti:

- responsabile del team: dirigente medico dell'Area dipartimentale/distrettuale di cure primarie/intermedie, o di assistenza riabilitativa ed assistenza domiciliare integrata;
- il case manager (infermiere o fisioterapista o psicologo, medico);
- un Dirigente medico dell'Area intensiva e/o respiratoria;
- un assistente sociale;
- un rappresentante dell'Area amministrativa;
- direttore del distretto (o suo delegato) ove il Pz è domiciliato

I componenti del team, individuati dalle Direzioni strategiche aziendali, dovranno essere preliminarmente avviati ad uno specifico percorso formativo, da organizzare a livello regionale, anche con il supporto delle associazioni dei pazienti.

Il team aziendale può essere integrato con altri professionisti tra cui il neurologo, fisiatra, terapeuta occupazionale, logopedista, etc per garantire un approccio multidisciplinare al paziente con SLA, anche attraverso specifici accordi tra le aziende sanitarie provinciali ed i centri di riferimento un'ottica di collaborazione interaziendale.

Per quanto attiene specificamente agli interventi al domicilio sulla persona con SLA, la ASP deve essere in grado di assicurare le seguenti figure professionali, con formazione e competenze specifiche per la SLA:

- neurologo;
- anestesista/pneumologo;
- nutrizionista;
- fisiatra;
- gastroenterologo/chirurgo;
- logopedista/specialista della deglutizione;
- palliativista;
- fisioterapista
- terapeuta occupazionale;
- psicologo;

- ingegnere elettronico/informatico.

## Il percorso assistenziale

1. Il "sospetto" diagnostico di malattia del motoneurone - SLA viene formulato dal MMG in base ai sintomi riferiti ed ai segni riscontrati.

Il soggetto con "sospetto" di SLA viene inviato dal MMG all'Ambulatorio di neurologia dell'ASP di appartenenza, ad una U.O. di neurologia o ad un - Centro esperto regionale.

2. Conferma della diagnosi (centro esperto o altra U.O. neurologia)

La diagnosi della malattia è complessa poiché non esistono attualmente marker diagnostici specifici. L'iter diagnostico prevede una serie di esami che permettono un'adeguata diagnosi differenziale: esame clinico e obiettivo neurologico; elettromiografia ed elettroencefalografia; potenziali evocati somatosensoriali e motori; indagini neuroradiologiche (risonanza magnetica [RM] e/o tomografia computerizzata [TC] dell'encefalo e del midollo, secondo quanto indicato dalle linee guida), diagnostica di laboratorio di primo livello (esami ematochimici di routine, dosaggio CK e LDH, dosaggio ormoni tiroidei, anticorpi antitiroide, etc).

A questi si aggiungono vari accertamenti necessari nei casi clinicamente più complessi o con compromissione respiratoria e/o deglutitorio-nutrizionale: biopsia del muscolo e/o del nervo, anticorpi anti GM1, anticorpi antiborrelia, markers neoplastici, indagini genetiche, spirometria, emogasanalisi, saturimetria o poligrafia notturna, RX torace, videofluorografia esofagea, etc.

Una volta definita la diagnosi, sarà stilato e consegnato lo specifico piano terapeutico.

La diagnosi di SLA, internazionalmente definita in accordo ai criteri di El Escorial (1994, 2000), comporta, da parte dello specialista che prende in carico il malato, la certificazione di malattia rara (Cod. di esenzione RF0100) ai sensi della vigente normativa. In atto la certificazione può essere redatta dai Centri esperti in quanto centri di riferimento regionale per le malattie rare neuromuscolari e per la SLA, ai sensi del D.A. n. 1631/2012 decreto 10 agosto 2012 "Revisione della Rete regionale per le malattie rare.

3. Comunicazione della diagnosi, della prognosi e del percorso di cura.

Il medico neurologo che pone la diagnosi di SLA si adopera, tenendo conto delle caratteristiche psicologiche del paziente e della sua famiglia e della delicatezza delle circostanze, per una comunicazione corretta e tempestiva della diagnosi, della prognosi e del percorso di cura alla persona affetta e, previo un esplicito consenso informato del paziente - in relazione alla legislazione vigente sulla privacy - ai familiari, al team aziendale e al MMG della persona affetta.

Il neurologo in tale attività preferibilmente dovrebbe avvalersi del supporto dello psicologo.

4. Valutazione multiprofessionale della persona con SLA

La valutazione multi professionale, organizzata in un unico accesso, è effettuata da un team al fine di offrire una presa in carico globale che include (3) :

- prescrizione ed eventuale revisione della terapia farmacologica specifica/sintomatica;
- programma per la mobilizzazione attiva e passiva;
- monitoraggio e intervento nutrizionale;
- monitoraggio della funzione respiratoria, della ventilazione non invasiva e della ventilazione invasiva;
- monitoraggio della funzione fonatoria;

- telemonitoraggio domiciliare respiratorio, nutrizionale, riabilitativo e di supporto psicologico;
- precoce supporto alla comunicazione.

Tali attività sono svolte in prima istanza del centro esperto per la SLA, ma possono essere effettuate anche da altri soggetti (U.O. di neurologia, U.O. di rianimazione, UTIR, etc) in relazione allo stadio di malattia e alle specifiche necessità del paziente.

Altri enti/soggetti (ASP, rianimazione, UTIR, ORL, chirurgia/endoscopia, etc.), a loro volta, possono intervenire nelle valutazioni specialistiche di competenza, per i soggetti non più in grado (a causa del livello di disabilità) di recarsi per i controlli presso i Centri di riferimento.

#### 5. Percorsi riabilitativi paziente-specifici

I percorsi riabilitativi coinvolgono la componente motoria, respiratoria, nutrizionale e comunicativa, con percorsi specifici sulla base dei bisogni del paziente malato di SLA. La riabilitazione motoria ha il compito di monitorare i bisogni della persona, mantenere il trofismo muscolare a livello di tutti i distretti corporei, prevenire danni terziari, modificare l'ambiente domestico e soprattutto, in stretta relazione con la fisionomia individuale del paziente e della famiglia, predisporre l'impiego di tutti gli ausili necessari al mantenimento della vita indipendente, finché possibile e alla migliore qualità di vita possibile man mano che la patologia procede.

La riabilitazione respiratoria, sin dai primi momenti di presa in carico del paziente prevede l'educazione alla respirazione e sua facilitazione.

La riabilitazione nutrizionale ha il compito di mettere in atto tutte le strategie terapeutiche di sostegno al contenimento della disfagia come: stimolazione dei muscoli buccali, della glottide e facilitazione neuromuscolare della deglutizione.

La riabilitazione della comunicazione procede ad impostare il training del linguaggio e la economizzazione vocale, sin dai primi sintomi di disartria.

#### 6. Formulazione del PAI ed integrazione con i servizi territoriali.

A seguito della valutazione multidisciplinare del soggetto con SLA, viene formulato il primo Piano assistenziale individuale (PAI), che viene trasmesso alla ASP (team aziendale) di appartenenza del paziente. Si provvede inoltre alla programmazione, se necessario, di eventuali rientri periodici per il follow-up clinico.

Il PAI sarà costituito da un documento scritto e sottoscritto dalle parti interessate (medico prescrittore, persona con SLA, familiari) e deve prevedere, in modo standardizzato, i seguenti elementi:

- dati anagrafici del paziente
- esito della valutazione multidimensionale con esplicitazione dei bisogni assistenziali
- definizione degli obiettivi di assistenza e delle azioni programmate
- cronoprogramma degli interventi
- elenco dei servizi da attivare.

#### 7. Presa in carico territoriale.

Ogni paziente con SLA con i suoi familiari deve poter avere nel team aziendale un riferimento sul territorio.

Il team aziendale, in base a quanto previsto dal PAI proposto:

- attiva ove necessario il Servizio di assistenza domiciliare integrata (ADI) o di Assistenza domiciliare integrata respiratoria (ADIR), laddove attivata;
- coinvolge il MMG del soggetto;
- informa i familiari sui servizi territoriali forniti preferibilmente attraverso una specifica "carta dei servizi";
- identifica il case manager di ogni soggetto;
- opera una formazione continua a favore dei familiari e del caregiver.

Il team aziendale coordina le attività di fornitura ausili e presidi indispensabili, al fine di facilitarne i processi erogativi.

Gli uffici "presidi e ausili" distrettuali, considerata la peculiare fragilità dei pazienti affetti da SLA, garantiscono l'autorizzazione dei presidi necessari in tempi brevissimi (entro tre giorni lavorativi), anche al fine di permettere una dimissione dal reparto ospedaliero in tempi appropriati.

Il team garantisce inoltre, per gli ambiti di competenza, l'interfaccia più semplice, agile e meno burocratica possibile tra la persona con SLA e i suoi familiari e gli uffici della pubblica amministrazione (in particolare con il referente identificato nei comuni); cura i rapporti con i Centri esperti.

## 8. Follow-up

Nelle prime fasi le visite di controllo per il follow-up clinico, in base a quanto previsto nel PAI, saranno effettuate nei centri esperti o nei reparti di neurologia. Le visite di controllo devono essere multidisciplinari (in base alle specifiche esigenze del paziente) ed eseguite di regola ogni 2-3 mesi (a seconda della progressione di malattia) e programmate direttamente al termine della visita precedente. Nel corso di tali visite vengono valutate le eventuali modificazioni cliniche e stabiliti gli interventi neurologici e di altro tipo necessari, incluse ulteriori valutazioni specifiche.

Il follow-up clinico dei pazienti con gravi problemi di mobilità che rendono difficile il trasporto presso il Centro esperto o il più vicino ospedale deve essere garantito al domicilio da parte dell'azienda sanitaria provinciale, coordinato dal team aziendale, anche relativamente alla prescrizione dei farmaci specifici. Potranno essere realizzati specifici accordi tra le aziende sanitarie provinciali ed i centri di riferimento in un'ottica di collaborazione interaziendale.

Le visite di controllo hanno anche l'obiettivo di proporre al paziente eventuali trattamenti sintomatici per i principali disturbi che possono manifestarsi nel corso della malattia (crampi, scialorrea, secchezza delle fauci, secrezioni eccessivamente mucose, depressione, ansia, spasticità, incontinenza emotiva, insonnia, fascicolazioni disturbanti, spasmi muscolari, eccessiva fatica, stipsi, dolore) e verificarne l'efficacia.

È necessario ribadire che nelle varie fasi della malattia la collaborazione del medico di medicina generale (MMG) è fondamentale per far sì che l'assistenza domiciliare sia prontamente adeguata al mutare delle condizioni cliniche. Il MMG riveste un ruolo cardine nell'assistenza domiciliare della Persona affetta da SLA, effettuando la valutazione preliminare di tutti i casi bisognevoli di un intervento in ADI, facendo parte integrante del team aziendale, e attivando il sistema di valutazione sistematica delle necessità, attraverso l'UVM.

Inoltre l'interazione tra MMG ed équipe multidisciplinare dei Centri esperti e dell'ADI consentirà la creazione di una sinergia fondamentale per la continuità assistenziale nel percorso ospedale-territorio.

Si ritiene fondamentale, infine, la creazione di servizi di reperibilità telefonica H24, gestiti dai Centri esperti e dalle strutture sanitarie (ospedaliere e territoriali) locali, per garantire l'assistenza adeguata in caso di criticità, in base a procedure redatte a livello locale e coordinate dai team aziendali in base alle risorse disponibili sul territorio.

Il supporto telefonico del centro esperto dovrebbe preferibilmente essere richiesto e mediato da un operatore dell'ADI.

Aspetti specifici di gestione del soggetto con SLA

Presa in carico psicologica.

Sin dalla fase della diagnosi, in parallelo all'attività neurologica, deve essere offerta una presa in carico psicologica anche, tramite il supporto della telemedicina, e in collaborazione/convenzione con le associazioni dei pazienti. Gli obiettivi dell'intervento psicologico sono: (a) attuare una presa in carico globale del paziente, del caregiver e della sua famiglia attraverso varie modalità operative (colloqui di sostegno individuali, discussioni in piccoli gruppi, etc.); (b) partecipare al team multidisciplinare per l'elaborazione dell'intervento e per affrontare le questioni etiche legate al trattamento della SLA (Scelte terapeutiche della persona affetta da SLA e direttive anticipate). Un documento attestante le eventuali scelte anticipate del paziente deve far parte della documentazione del paziente; (c) proporre iniziative di formazione e supervisione di gruppi di volontari in grado di dare sostegno ai malati affetti da SLA, ai caregiver e ai loro familiari; (d) fare da ponte con lo psicologo del distretto o domiciliare, al fine di garantire un adeguato continuum assistenziale; (e) coordinamento di gruppi di auto mutuo aiuto.

Interventi formativo-educativi per le persone affette da SLA, per caregiver e le famiglie. L'aspetto educativo è di fondamentale importanza per la persona con SLA e la sua famiglia. Esso mira a migliorare la capacità del paziente e della famiglia di affrontare la malattia, migliorare la compliance per le cure e, in generale, la qualità della vita. L'educazione del paziente e della famiglia sono in primo luogo eseguite dai singoli specialisti, attraverso la comunicazione diretta con tutti gli interessati e dedicando uno spazio specifico alla risposta a domande e dubbi che possano emergere nel corso della malattia. L'educazione prosegue con l'uso di opuscoli illustrativi, forniti dalle associazioni dei pazienti per la SLA, o redatti dai centri esperti. A tutto questo si aggiungono cicli di incontri (che possono utilizzare il supporto della telemedicina) rivolti ai pazienti con SLA e ai loro parenti nel corso dei quali i vari specialisti coinvolti offrono una descrizione della malattia e degli interventi specifici e rispondono a domande dei partecipanti. Ciascun ciclo di incontri deve prevedere interventi delle varie figure professionali coinvolte nella presa in carico del paziente, in particolare il neurologo, il genetista, lo psicologo, il logopedista, il dietologo, lo pneumologo, il fisiatra, l'infermiere, il tecnico degli ausili di comunicazione e l'assistente sociale. Queste attività vengono svolte in collaborazione con le associazioni dei pazienti.

Mobilizzazione attiva, assistita e passiva

La persona affetta da SLA necessita di interventi di mobilizzazione e mantenimento della funzione muscolare residua continui lungo tutto il decorso della malattia. Pertanto, il trattamento fisioterapico è parte integrante della presa in carico della persona affetta da SLA e deve essere proseguito, con modalità differenziate a seconda dello stadio di malattia, nel corso di tutta la storia clinica del soggetto. Al fine di mantenere la migliore qualità di vita possibile nelle diverse fasi della malattia e di ottimizzare le capacità residue, la persona affetta da SLA viene sottoposta a visita neurologica/fisiatrica per la valutazione delle competenze motorie, dei bisogni specifici di supporto all'attività fisica e della riabilitazione delle funzioni deficitarie. Il fisiatra redige un progetto riabilitativo di potenziamento/mantenimento delle capacità residue. In collaborazione con il team aziendale e le associazioni dei pazienti, tale progetto può prevedere l'individuazione di una figura di fiducia del paziente che può essere debitamente formata al fine di affiancarsi al terapeuta di riferimento, e garantire la continuità degli interventi di mobilizzazione e mantenimento della funzione muscolare residua.

Ortesi e presidi.

La valutazione del paziente con SLA deve includere il supporto e la correzione della postura, la gestione delle contratture muscolari, delle retrazioni tendinee e del dolore, la prescrizione di carrozzine adattate alle specifiche esigenze del paziente, la prescrizione di ortesi per gli arti superiori e inferiori, inclusi tutori leggeri per gli arti inferiori o ortesi di supporto per il mantenimento della posizione eretta o della deambulazione assistita. In considerazione della rapidità di evoluzione della malattia, le ASP e i fornitori devono scrupolosamente garantire brevissimi tempi di autorizzazione (entro tre giorni lavorativi) e di

consegna/fornitura dei presidi ivi comprese le sostituzioni e le riparazioni degli stessi. Pertanto, le ASP nel predisporre capitolati d'appalto o gare inerenti la revisione a domicilio dei presidi devono fissare tempi adeguati e prevedere la disponibilità di presidi sostitutivi se i tempi di riparazione o sostituzione si prevede siano superiori a 48 ore.

Sono di estrema importanza le modificazioni adattative del domicilio al fine di garantire una sicura accessibilità e aumentare l'indipendenza del paziente. In relazione alle capacità motorie del paziente devono anche essere considerati controlli e adattamenti personalizzati della sua autovettura in conformità alle norme vigenti.

#### Monitoraggio e intervento nutrizionale

La persona affetta da SLA deve eseguire una prima visita di valutazione nutrizionale, già al momento in cui viene definita la diagnosi, anche in assenza di evidenti turbe della deglutizione e/o calo ponderale. Questo permette di eseguire una valutazione nutrizionale basale e instaurare un rapporto di fiducia con i medici e i tecnici specialisti. La prima visita comprende: anamnesi alimentare, peso corporeo attuale e peso in buona salute, indice di massa corporea (BMI), studio dei parametri ematologici ritenuti utili per la valutazione nutrizionale.

Le visite di controllo devono essere programmate ogni 2-3 mesi o ogni qualvolta si dovesse rendere necessario. In tale occasione vengono ripetuti i seguenti controlli: anamnesi alimentare, peso corporeo attuale e peso in buona salute, indice di massa corporea (BMI) e studio di specifici parametri ematologici. Nel caso di evidente disturbo della deglutizione, previa valutazione specialistica (neurologo, logopedista, ORL), si procederà all'esecuzione di videofluorografia esofagea o fibroscopia pre e post assunzione di pasto con blu di metilene.

In presenza di disfagia e/o di rilevante perdita di peso sono utilizzati interventi finalizzati a ridurre il rischio di ab ingestis, ottimizzare l'efficienza della nutrizione e rendere più piacevole il momento del pasto, quali modificazioni della consistenza del cibo, correzioni della postura e utilizzazione di appropriati ausili (es. supporti per gli arti superiori, cannucce valvolate), aggiunta di integratori alimentari e valutazione di necessità di tecniche alternative per l'alimentazione. Sono anche valutati eventuali segni di disfunzione gastro-intestinale frequenti nei pazienti con SLA, quali reflusso gastro-esofageo, stipsi, distensione addominale. Il reflusso gastro-esofageo è trattato con neutralizzanti dell'acidità, inibitori delle secrezioni acide, agenti procinetici (in presenza di ritardo dello svuotamento gastrico) e fermenti lattici.

In presenza di aggravamento della disfagia, con ripetuti episodi di aspirazione, oppure con calo ponderale superiore al 10% rispetto al peso in buona salute, viene proposto ed eventualmente eseguito l'inserimento di una sonda gastrica per nutrizione enterale, mediante gastrostomia endoscopica percutanea (PEG) o radiologica (PRG/RIG), se non sussistono controindicazioni assolute. Nei soggetti in cui non sia possibile per controindicazione assoluta o relativa inserire una sonda gastrica è possibile avvalersi di un sondino nasogastrico (SNG) o di un catetere venoso centrale (CVC), che permette un sostegno nutrizionale adeguato. L'intervento di impianto PEG/RIG deve preferibilmente essere eseguito in regime di ricovero, presso un Centro esperto o un Servizio di chirurgia/endoscopia, secondo un protocollo che prevede l'esecuzione degli esami e delle valutazioni specialistiche pre-operatorie (Rx torace, ECG, esami ematochimici di routine e della coagulazione, valutazione anestesio logica, etc.), l'esecuzione dell'intervento, l'adattamento alla nutrizione enterale e l'addestramento del caregiver e dei parenti alla gestione della sonda. Tutte le prescrizioni necessarie (miscele per nutrizione enterale, tipo e quantità, materiale necessario per la gestione della sonda e pompa, primo Kit PEG sostitutivo) vengono fatte nel corso del ricovero per permettere al paziente di ottenere tempestivamente le forniture. Nel paziente in nutrizione enterale devono essere eseguiti periodici controlli e rinnovate le prescrizioni della nutrizione enterale. Spetterà all'ASP di residenza di provvedere alle successive prescrizioni e forniture. L'eventuale cambio della sonda deve essere possibile, salvo che sussistano gravi controindicazioni, presso il domicilio del paziente a cura dell'ASP di residenza, previa valutazione del team aziendale. Nel caso di sondino gastrico (SNG), quest'ultimo viene sostituito secondo necessità (es., usura, dislocazione, etc.).

#### Monitoraggio di funzione respiratoria, ventilazione non invasiva e ventilazione invasiva

Il paziente deve ricevere una precoce presa in carico pneumologica. Alla prima visita il paziente viene sottoposto a prove di funzionalità respiratoria e test di meccanica respiratoria (FVC, MIP, PEP, PCF, etc), prelievo arterioso per emogasanalisi, saturazione ossiemoglobinica notturna (con apparecchiatura portatile fornita a domicilio al paziente, nel caso non sia ricoverato) per la valutazione delle condizioni respiratorie. In assenza di danno evidenziabile, deve essere programmata una visita di controllo ogni 3 mesi circa. Il paziente e la sua famiglia vengono istruiti sui possibili sintomi di compromissione respiratoria (cefalea al risveglio, dispnea sotto sforzo, sonnolenza diurna, etc.) in modo da poter contattare tempestivamente lo pneumologo di riferimento, affinché questi possa definire gli interventi necessari.

Il trattamento riabilitativo dei muscoli respiratori prevede due modalità:

a) La fisiochinesiterapia respiratoria (FKTR) consiste in un complesso di tecniche di controllo della ventilazione che il paziente può eseguire a domicilio. La scelta delle tecniche dipende dalle caratteristiche e dalla fase della malattia; il paziente viene addestrato in una o più sedute, assistito da fisioterapisti.

b) In caso di ridotta funzione del riflesso della tosse, per la protezione delle vie aeree può essere prescritto uno strumento per la tosse artificiale (macchina per la tosse o Cough Assist). La famiglia del paziente deve essere istruita all'uso di tale strumentazione. A tal proposito, pur non essendo compreso nel comune nomenclatore tariffario, la letteratura corrente è ormai concorde nel considerare l'apparecchio Cough Assist un presidio salvavita, allo stesso modo dei ventilatori presso-volumetrici.

Il supporto ai muscoli respiratori può essere effettuato mediante l'applicazione manuale o meccanica di forze esterne al corpo del paziente oppure provocando cambiamenti intermittenti della pressione delle vie aeree. Quest'ultima modalità prevede l'utilizzo di ventilatori meccanici domiciliari che, in modo non invasivo, possono garantire il supporto ventilatorio anche per 24 ore al giorno (in base anche alla volontà espressa dal paziente nelle direttive anticipate). L'utilizzo domiciliare del ventilatore è preceduto da una fase di addestramento che si svolge in numero variabile di sedute in cui vengono stabilite modalità di ventilazione, parametri ventilatori, tipo di interfaccia macchina-paziente (sono disponibili in commercio diversi tipi di maschere facciali o nasali e, nel caso di non ottimale adattamento di queste, è possibile il confezionamento di maschere su misura) e numero minimo di ore di utilizzo. Al fine di raggiungere un'adeguata tolleranza alla ventiloterapia non invasiva e di verificarne la reale efficacia nei primi giorni di trattamento, l'addestramento preferibilmente va effettuato in regime di ricovero. L'adattamento al ventilatore da parte del paziente viene infatti valutato clinicamente (attenuazione dei disturbi respiratori, miglioramento della qualità del sonno, tollerabilità della maschera, etc.) e con indagini strumentali invasive (prelievo arterioso per emogasanalisi) e non invasive (saturimetria o poligrafia notturna), impossibili da effettuare al domicilio o in sessioni ambulatoriali diurne. Dopo la fase di addestramento il paziente esegue controlli ambulatoriali periodici (ogni 3-4 mesi circa) in cui viene rivalutata la funzione respiratoria (esame clinico medico e fisioterapico, prove di funzionalità respiratoria, valori di emogasanalisi, saturimetria o poligrafia) al fine di adeguare periodicamente i parametri di ventilazione e il tempo di utilizzo giornaliero al progredire della malattia.

La ventilazione invasiva nel paziente con SLA

Le indicazioni al confezionamento della tracheostomia nei pazienti SLA sono fondamentalmente per due ordini di motivi:

1) presenza di segni bulbari senza insufficienza respiratoria;

2) insufficienza respiratoria severa (>16 ore/die) con o senza compromissione bulbare. Quest'ultima indicazione identifica i pazienti respiratori cronicamente critici, che - nel caso di sclerosi laterale amiotrofica-, viene solitamente altresì aggravata dalla perdita dell'autonomia gestionale del paziente per lo stato avanzato di malattia.

La gestione del timing per le procedure in questo gruppo di pazienti diventa fondamentale per evitare che, qualora abbiano scelto di sottoporsi a tracheostomia, si arrivi in una condizione di urgenza-emergenza con doppi svantaggi per il paziente:

1) prolungata sofferenza per un "trascinamento" di una ventilazione non invasiva in condizioni quasi "disperate" con lesioni da decubito e continue aspirazioni tracheali con accesso nasale, descritte queste come veramente sgradevoli dai pazienti;

2) incremento dei rischi di una procedura, la tracheostomia, eseguita in condizioni di urgenza-emergenza.

Dopo la tracheostomia inizia un percorso molto più impegnativo riguardante la gestione del paziente con SLA cronicamente critico. Questo è un punto di fondamentale importanza, visto che il risultato varia in maniera determinante in funzione dell'expertise del gruppo di lavoro, comportando una notevole differenza sugli esiti sia a breve che a lungo termine, come dimostrato dai lavori scientifici e dalla "real life". Al riguardo è opportuno che si identifichino i centri con maggiore esperienza che svolgono un'attività di centri pilota in questa fase di malattia in raccordo con i centri esperti.

Compiti dei centri (Terapia intensiva respiratoria/Rianimazioni generali/ORL):

1) istituire percorsi facilitati per i pazienti con SLA ed insufficienza respiratoria grave (ventilazione meccanica >16 ore/die);

2) garantire l'assistenza dei pazienti critici nella fase d'urgenza-emergenza;

3) umanizzare il ricovero (istituire una stanza con la possibilità di avere una presenza maggiore dei propri cari);

4) addestrare i caregivers prima della dimissione;

5) mantenere un collegamento facilitato con vie brevi tra team aziendale, personale dell'ADI e ospedale per la soluzione delle problematiche minori;

6) garantire una possibile visita in ospedale (sostituzione cannula tracheale rotta, atelettasie, rivalutazioni ecc..) entro le 48 ore dalla chiamata dell'ADI, per problematiche urgenti relative alla specialità, con possibilità di regolarizzare successivamente da un punto di vista formale;

7) garantire attività ambulatoriale con visite programmate.

Le attività dei centri (UTIR/Rianimazioni/ORL) che gestiranno la fase acuta del peggioramento di malattia dovranno essere supportate dalle strutture preposte per tutte quelle attività di "contorno" come fornitura di apparecchiature e di materiali di consumo, al fine di garantire soluzioni in tempi reali.

Al riguardo l'Assessorato regionale si farà carico tramite un suo rappresentante (es. il responsabile dei pazienti fragili) di:

a) predisporre circolari esplicative;

b) monitorare le attività.

Monitoraggio della funzione fonatoria

Il paziente deve ricevere una precoce presa in carico foniatrica. In questa sede il paziente è sottoposto a specifiche valutazioni della funzione fonatoria oltre che e della deglutizione, a seguito delle quali viene stabilito uno specifico programma terapeutico individualizzato (esercizi e tecniche per migliorare/mantenere la fonazione, gestire le secrezioni orofaringee, etc). La presa in carico foniatrica può essere garantita dal Centro esperto ovvero dai servizi territoriali.

Supporto per la comunicazione

Nel decorso della malattia il paziente presenta una progressiva perdita della funzione fonatoria, giungendo alla completa anartria, che si associa alla perdita di motilità utile degli arti superiori oltre che della mimica facciale. Una delle conseguenze per il paziente è la perdita della capacità di comunicare con i familiari e il personale che lo assiste. Diviene pertanto fondamentale l'utilizzo di sistemi di comunicazione aumentativi e alternativi, sia per migliorare la qualità della vita di queste persone sia per assicurare la possibilità di scegliere la propria cura in tutto il percorso della malattia, in modo tale che gli operatori della salute insieme al paziente e alla sua famiglia costruiscano il percorso più appropriato per affrontare ogni fase della malattia stessa. La Comunicazione aumentativa alternativa (CAA) include strategie e ausili di comunicazione che permettono di preservare l'autonomia del paziente, il contatto e la comunicazione col mondo esterno, anche in presenza di gravissimo deterioramento del quadro motorio. La maggior parte di questi ausili di comunicazione si avvale di strumenti informatici dotati di sistemi simbolici con uscita di voce. Una caratteristica fondamentale di queste tecnologie è l'adattabilità, che permette di personalizzare le varie applicazioni a seconda delle capacità residue del paziente.

Risulta quindi necessario predisporre un provvedimento regionale riguardante il percorso di fornitura al fine di rendere omogenea, su tutto il territorio regionale e per tutti i quadri patologici, l'erogazione degli stessi.

Relativamente agli strumenti di comunicazione ad altissima tecnologia (controllo oculare), dal 2008 (bando regionale per assegnazione di sintetizzatori vocali per utenti affetti da gravi patologie neuromotorie - ammissione al finanziamento del progetto della AUSL n. 3 di Catania di dotazione di sintetizzatori vocali ai pazienti affetti da SLA e da gravi patologie neuromotorie) per i malati di SLA della Regione Sicilia è prevista, previa valutazione/prescrizione del Centro esperto, la fornitura in regime di comodato gratuito di specifici comunicatori aumentativi a scansione oculare (mod. My Tobii, mod. Eye Gaze). Al fine di poter semplificare la procedura prescritzionale, potrebbe essere opportuno rivedere la batteria di tests neuropsicologici di verifica dello stato cognitivo proposti nelle linee guida redatte ai sensi del suddetto D.A. n. 251/08 del 18 febbraio 2008, a causa dell'eccessivo tempo richiesto per la loro esecuzione nonché per la necessità obbligata di utilizzare un supporto informatico non ancora in dotazione del paziente.

In riferimento agli strumenti di comunicazione ad alta tecnologia (es., comunicatori alfabetici con uscita in voce sintetica, software di comunicazione a scansione per PC, tablet o palmari), in atto le apposite valutazioni/prescrizioni del Centro esperto vanno presentate per l'autorizzazione al distretto ASP di appartenenza, che ne prevede l'acquisto (riconciliabile al COD. ISO 21.42.06.006 di comunicatore simbolico 100 caselle) con una compartecipazione dei pazienti.

In considerazione del prezzo di mercato degli appositi software di comunicazione con i relativi accessori (es, sensori, reggi braccio, etc.) ed il PC o tablet dove installarli, spesso il paziente è costretto ad integrare a proprie spese la cifra totale richiesta nei preventivi delle aziende fornitrici. Pertanto, così come per gli strumenti ad altissima tecnologia, anche per quelli ad alta tecnologia, potrebbe essere opportuno prevedere per le ASP l'attivazione di contratti di noleggio.

#### Cure palliative e gestione del dolore

Occorre sempre identificare la presenza di sintomi dolorosi e trattarli adeguatamente. Il trattamento include sia gli interventi riabilitativi, sia le adeguate terapie farmacologiche.

Inoltre, nell'accordo tra Stato Regioni e Province autonome del 25 maggio 2011, è stato dichiarato che le cure palliative sono nodi della rete territoriale del Sistema integrato per le malattie neuromuscolari o quelle malattie analoghe dal punto di vista assistenziale.

La Sclerosi laterale amiotrofica (SLA) è la malattia neuromuscolare in cui più di ogni altra a livello internazionale è stata ricercata la modulazione più coerente delle cure palliative nel percorso di cura, che non può e non vuole essere rivolto soltanto all'end-of-life care.

È quindi necessario sviluppare un approccio che consenta di modulare, in tutto il percorso di malattia, le cure specialistiche a quelle palliative, in un continuum declinato in funzione dei bisogni della persona con SLA e della sua famiglia. È altrettanto importante garantire, ai pazienti in fase di avanzata compromissione

respiratoria e che dovessero rifiutare la tracheotomia, l'immediata attivazione di cure palliative domiciliari o in strutture specialistiche (Hospice).

Telemonitoraggio domiciliare respiratorio, nutrizionale, riabilitativo e di supporto

La telemedicina utilizza piattaforme di rete che permettono il controllo, il monitoraggio, il confronto sanitario e la trasmissione dati e video a distanza, in tempo reale, tra il centro periferico e l'ospedale di riferimento, mediante un sistema informatizzato di teleconsulto attivo 24 ore su 24.

Il paziente affetto da SLA può entrare in un programma di assistenza domiciliare che prevede lo sviluppo di protocolli individuali di telemedicina per il telemonitoraggio respiratorio, nutrizionale, riabilitativo e di supporto psicologico.

#### 1. Telemonitoraggio respiratorio

Al paziente con SLA che entra in tale programma vengono consegnate tutte le apparecchiature necessarie alla sua terapia; inoltre vengono installate e configurate le tecnologie necessarie a ricevere i parametri rilevati dalle apparecchiature e a trasmetterli presso la centrale operativa del Centro esperto per la SLA che possiede il servizio di telemedicina. I parametri che vengono rilevati sono relativi al funzionamento e al settaggio delle apparecchiature, oltre che al quadro clinico (fisiopatologici e ventilatori) tra cui:

- SpO2
- Pressione
- FC
- ECG
- Spirometria (con curva)
- Parametri di settaggio dei ventilatori
- Parametri respiratori di funzionamento dei ventilatori.

Tutti i parametri che vengono trasmessi alla centrale operativa del Centro esperto per la SLA, siano essi dati clinici o parametri di settaggio e funzionamento delle apparecchiature, vengono organizzati in un server database che è accessibile dagli applicativi della centrale operativa. Gli operatori della centrale operativa, attraverso gli applicativi, possono monitorare in ogni momento la situazione clinica del paziente, decidere se è il caso di eseguire un particolare esame e comunicarlo al paziente contattandolo telefonicamente e, infine, coinvolgere, telefonicamente o via SMS per le situazioni di emergenza, o attraverso la pianificazioni degli interventi, tutti gli operatori che intervengono nella gestione del paziente.

#### 2. Telemonitoraggio nutrizionale

Il telemonitoraggio nutrizionale prevede, attraverso collegamento video tra paziente/caregiver e ciascuno specialista (nutrizionista clinico, dietologo, logopedista) il monitoraggio dello stato nutrizionale del paziente e della terapia nutrizionale intrapresa (nutrizione artificiale per i casi più gravi).

#### 3. Telesupporto supporto psicologico.

Il collegamento video tra il paziente/caregiver e lo psicologo viene effettuato quotidianamente ed è volto a fornire un sostegno psicologico al paziente che avvertirà l'ambiente come familiare.

#### 4. Telemonitoraggio riabilitativo (Teleneuroriabilitazione)

Nei casi in cui il team multidisciplinare dovesse ritenere utile, il paziente viene dotato a domicilio di un sistema di teleneuroriabilitazione per la riabilitazione a distanza in realtà virtuale. Un sistema altamente innovativo che consente al paziente attraverso la piattaforma tecnologica VRRS di effettuare esercizi in ambiente virtuale 3D. Nel caso della riabilitazione domiciliare la piattaforma base può essere estesa ad applicazioni di riabilitazione/monitoraggio neuro-ortopedico, cardiorespiratorio e metabolico in base alle esigenze specifiche del paziente.

## Ospedalizzazione

La ospedalizzazione delle Persone con SLA va ridotta al minimo indispensabile, individuando preventivamente all'interno del percorso assistenziale completo le fasi nelle quali è appropriato e indispensabile il ricovero ordinario, garantendo la gestione adeguata di tutte le altre a domicilio o in luoghi residenziali appropriati.

Queste fasi possono essere identificate come segue:

- 1) adattamento alla ventilazione meccanica non invasiva;
- 2) predisposizione di PEG o RIG, adattamento alla NE totale, ed eventuale adattamento a minima alimentazione idonea per os al fine di non far perdere al malato il gusto del cibo;
- 3) esecuzione di tracheostomia e adattamento a ventilazione meccanica per via tracheostomica;
- 4) eventuali problemi acuti non gestibili a domicilio (polmonite con instabilità degli scambi gassosi; sepsi severa; insufficienza renale acuta; cardiopatia ischemica; addome acuto; problemi della PEG non gestibili a domicilio);
- 5) eventuali accessi in DH (con trasporto organizzato dal team aziendale) per la verifica dell'adattamento a ventilazione meccanica e per esami diagnostici complessi.

## Appendice 1

### Gli accessi domiciliari

Al fine di personalizzare gli interventi domiciliari si ritiene utile identificare il grado di compromissione funzionale del paziente affetto da SLA tenendo in considerazione il coinvolgimento dei principali domini funzionali in corso di malattia (motricità, comunicazione, alimentazione, respirazione, funzioni sfinteriche). A tal proposito si propone la Tabella qui di seguito riportata.

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

1. Stadio A - Deficit moderato
2. Stadio B - Deficit medio-grave
3. Stadio C - Deficit grave
4. Stadio D - Deficit completo

Tabella - Valutazione del grado di disabilità nelle malattie neurologiche ad interessamento neuromuscolare (1)

Funzioni		I colonna (stadio A)	II colonna (stadio B)	III colonna (stadio C)	IV colonna (stadio D)
Principali	Secondarie	Deficit moderato (34-66%)	Deficit medio-grave (67-80%)	Deficit grave (81-99%)	Deficit completo (100%: accompagnamento)

Motricità	Deambulazione	Autonoma rallentata faticosa	ma e necessità appoggio sicurezza	Rallentata e con di capacità camminare autonomamente	Perdita subcompleta della di capacità di camminare	Perdita completa della capacità di camminare
	Vestizione	Autonoma completa, imprecisa difficoltosa	ma e necessità assistenza occasionale	Non sempre e con di assistenza subcontinua	Necessità di	Dipendenza totale
Comunicazione	Scrittura	Rallentata imprecisa comprensibile	e/o ma Rallentata imprecisa, difficilmente comprensibile	talora e perdita di capacità di scrivere a mano	Perdita della di scrivere	Perdita della capacità di scrivere su tastiera
	Parola	Dislalia occasionale, linguaggio comprensibile	Dislalia subcontinua, linguaggio difficilmente comprensibile	Dislalia continua con linguaggio incomprendibile	Dislalia continua con linguaggio incomprendibile	Perdita della verbalizzazione
Alimentazione		Disfagia occasionale sporadica	Disfagia con necessità di modificazioni consistenza dieta	Disfagia con necessità di Nutrizione enterale esclusivamente	Necessità di Nutrizione enterale	Nutrizione esclusivamente enterale o parenterale
Respirazione		Dispnea in attività fisiche moderate	Dispnea in attività fisiche (necessità di assistenza ventilatoria intermittente notturna)	Dispnea a riposo (necessità di assistenza ventilatoria intermittente e/o notturna)	Dispnea a riposo (necessità di assistenza ventilatoria intermittente e/o notturna)	Dipendenza assoluta dal respiratore
Funzioni sfinteriche		Moderata ritenzione urgenza minzione defecazione, rara incontinenza urinaria	o alla Frequente incontinenza urinaria e/o fecale	Cateterizzazione urinaria pressoché costante	Perdita delle funzioni pressoché vescicale intestinale	e/o

(1) per definire lo stadio bisogna considerare la condizione più grave presente.

La tabella che segue indica uno schema di riferimento degli accessi domiciliari, articolati per stadio di malattia.

Tabelle tratte e modificate dal Documento della Consulta delle malattie neuromuscolari (ha valore indicativo e va adattata al singolo paziente)

Numero di accessi domiciliari delle diverse figure professionali per paziente

Stadio della malattia	A	B	C	D	Area
Neurologo	-	-	3/anno	3/anno	Motricità
Fisiatra	-	-	3/anno	3/anno	
Fisioterapista respiratorio	-	3/sett.	5/sett.	5/sett.	Comunicazione
Terapista occupazionale	-	1/mese	1/mese	1/mese	
Logopedista	-	1/sett.	1/sett.	-	
Nutrizionista	-	-	3/anno	3/anno	Alimentazione
Pneumologo/Anestesista	-	-	12/anno	12/anno	
Terapista respiratorio	-	-	1/sett.	1/sett.	Respirazione
Infermiere	-	1/sett	1/sett	2/sett	
Psicologo	-	-	1/sett	1/sett	
OSS	-	-	3/sett	5/sett	Telemedicina

Ingegnere  
elettronico/informatico - 1/sett 1/sett 3/sett

Collaborazione con le associazioni dei pazienti e di volontariato

L'ASP territorialmente competente del paziente e i Centri esperti per la SLA collaborano con le Associazioni dei pazienti in tutte le fasi della programmazione delle iniziative di formazione ed informazione.

Il volontariato, che in tutte le sue sfaccettature e ambiti di intervento è un valore aggiunto e irrinunciabile della nostra società e offre spesso adeguata e appropriata collaborazione sia nelle strutture sociosanitarie sia al domicilio, deve essere valorizzato e fa parte della rete che concorre al supporto del percorso di cura del paziente con SLA, del caregiver e della famiglia del paziente.

Regione siciliana: "Assessorato della salute e Assessorato regionale della famiglia, delle politiche sociali e del lavoro"

Centri esperti, Strutture territoriali di riferimento (referente aziendale), strutture erogatrici dell'Assistenza territoriale domiciliare e residenziale e associazioni di volontariato, al fine di ottimizzare il loro intervento (assistenziale, formativo e informativo) a loro volta collaborano con i referenti dell'Assessorato della salute e dell'Assessorato della famiglia e delle politiche sociali. A tal proposito, è necessario che sia debitamente identificato almeno 1 referente specifico per la SLA in ciascun Assessorato.

Note: ulteriori integrazioni/modifiche al presente documento potranno essere apportate anche in itinere, sulla scorta delle necessità emergenti nel percorso assistenziale territoriale dei singoli pazienti.

(3) Vedi aspetti specifici della gestione dei pazienti con SLA

### **Allegato**

1

La scala funzionale più usata in ambito clinico è la ASLFRS-R:

1) Linguaggio

4 Processo fonatorio normale

3 Alterazione evidenziabile del linguaggio

2 Linguaggio comprensibile con necessità di ripetizioni

1 Necessità di comunicazione non verbale associata al linguaggio

0 Comunicazione impossibile

2) Salivazione

4 Normale

3 Lieve aumento di salivazione; può avere perdita di saliva notturna

2 Moderato eccesso di salivazione; può avere minima perdita di saliva

1 Marcato eccesso di salivazione con perdita di saliva

0 Marcata perdita di saliva; richiede uso costante del fazzoletto

3) Deglutizione

4 Normale

3 Iniziali problemi alimentari occasionalmente va di "traverso"

2 Necessità di modificazioni della consistenza della dieta

1 Necessità di alimentazione enterale supplementare

0 Alimentazione esclusivamente parenterale o enterale

4) Scrittura

4 Normale

3 Parole leggibili con scrittura lenta o approssimativa

2 Non tutte le parole sono leggibili

1 Capace di impugnare la penna ma non di scrivere

0 Incapace di impugnare la penna

5a) Utilizzo delle posate (alimentazione per via orale)

4 Normale

3 Rallentato ed impacciato, non necessita di aiuto

2 Può tagliare il cibo, sebbene lento ed impacciato; in alcuni casi necessita di aiuto

1 Il cibo deve essere tagliato da altri, può alimentarsi da solo lentamente

0 Deve essere imboccato

5b) Manipolazione (nel caso di alimentazione per PEG)

4 Normale

3 Rallentato e impacciato ma non necessità di aiuto

2 Necessità di aiuto con dispositivi di fissaggio e chiusura

1 Fornisce minima collaborazione al caregiver

0 Totale dipendenza dal caregiver

6) Abbigliamento e igiene personale

4 Normale

3 Indipendenza con fatica o con ridotta efficacia

2 Assistenza intermittente o modalità sostitutive

1 Necessità di assistenza per la cura della persona

0 Totale dipendenza

7) Girarsi nel letto e coprirsi con lenzuola e coperte

4 Normale

3 Lento e impacciato ma non necessità di aiuto

2 Può girarsi o aggiustare le lenzuola da solo, ma con grande difficoltà

1 Può iniziare il movimento ma non può girarsi o sistemarsi le coperte da solo

0 Necessita totalmente assistenza

8) Deambulazione

4 Normale

3 Iniziali difficoltà della deambulazione

2 Cammina con assistenza (con ausilio o ortesi)

1 Movimenti non finalizzati alla deambulazione

0 Nessun movimento utile e finalizzabile degli arti inferiori

9) Salire le scale

4 Normale

3 Lentamente

2 Lieve instabilità o fatica

1 Necessità di assistenza (compreso mancorrente)

0 Non è in grado

10) Respirazione

4 Normale

3 Dispnea quando cammina

2 Dispnea concomitante a una o più delle seguenti azioni: mangiare, lavarsi, vestirsi

1 Dispnea a riposo, difficoltà a respirare quando si siede o si sdraia

0 Significativa difficoltà con indicazione all'uso di supporto respiratorio meccanico

11) Ortopnea

4 Normale

3 Qualche difficoltà notturna con respiro più corto, non usa più di 2 cuscini

2 Necessità di più di due cuscini per dormire

1 Può dormire seduto

0 Incapace di dormire

12) Insufficienza Respiratoria

4 Assente

3 Intermittente uso di strumenti a ventilazione assistita a due livelli (BiPap)

2 Uso continuo di BiPap durante la notte

1 Uso continuo di BiPap di notte e di giorno

0 ventilazione meccanica invasiva con intubazione o tracheostomia

Lo score va da 0 a 48. Uno studio (F.Kimura et al. Progression rate of ALSFRS-R at time of diagnosis predicts survival time in ALS. *Neurology* 2006;66:265-267.) dimostra che un punteggio inferiore a 38 alla ASLFRS-R, alla prima valutazione, correla significativamente con una più veloce progressività della patologia rispetto ai punteggi che vanno da 38 a 48. Si delinea così una situazione di criticità clinica che induce a mettere velocemente in atto tutti i necessari presidi assistenziali.