

Deliberazione della Giunta Regionale 30 dicembre 2009, n. 27-12969

Percorso di continuit  assistenziale dei soggetti affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica.

A relazione dell'Assessore Artesio:

Il D.P.R. 23 luglio 1998 "Approvazione del Piano Sanitario Nazionale per il triennio 1998-2000", individuava, tra le azioni da compiere nell'ambito dell'Obiettivo V " Portare la sanit  in Europa", l'avvio della sorveglianza delle patologie rare con i seguenti obiettivi:

- ottenere una diagnosi appropriata e tempestiva;
- facilitare l'accesso ai programmi terapeutici presso centri specialistici;
- avviare l'attivit  di prevenzione;
- sostenere la ricerca scientifica nello sviluppo di nuove terapie.

Per questa ragione, il PSN individuava alcuni interventi "prioritari":

- l'identificazione di centri nazionali di riferimento per patologie e la costituzione di una rete di presidi ospedalieri, ad essi collegati, per la diagnosi e il trattamento di patologie rare (singole o gruppi);
- l'avvio di un programma nazionale di ricerca finalizzato al miglioramento delle modalit  di prevenzione, diagnosi precoce e assistenza, nonch  all'identificazione di nuovi approcci terapeutici;
- lo sviluppo di interventi diretti al miglioramento della qualit  della vita dei pazienti affetti da patologie rare;
- la realizzazione di programmi di informazione ai pazienti ed alle loro famiglie;
- la facilitazione nell'acquisizione dei farmaci specifici, allo scopo di agevolarne l'approvvigionamento presso i pazienti e i loro familiari.

Il riordino della disciplina delle esenzioni dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie, prevista dal Decreto Legislativo 29 aprile 1998, n. 124 stabilisce che siano fissate condizioni di esenzione per tutte le prestazioni in relazione a particolari condizioni di malattia - malattie croniche ed invalidanti e malattie rare - da individuarsi con 2 distinti regolamenti del Ministro della Sanit .

Con D.M. 28 maggio 1999, n. 329 "Regolamento recante norme di individuazione delle malattie croniche e invalidanti ai sensi dell'art.5, comma 1, lettera a) del Decreto Legislativo 29 aprile 98, n. 124", vengono individuate le condizioni e le malattie croniche e invalidanti che danno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le correlate prestazioni sanitarie incluse nei livelli essenziali di assistenza.

La L. 8 novembre 2000, n. 328 "Legge quadro per la realizzazione del sistema integrato di interventi e servizi sociali" all'art. 1 stabilisce: che venga assicurato alle persone e alle famiglie un sistema integrato di interventi e servizi sociali, che vengano promossi interventi per garantire la qualit  della vita, pari opportunit , non discriminazione e diritti di cittadinanza, che si prevengano, eliminino o riducano le condizioni di disabilit , di bisogno e di disagio individuale e familiare, derivanti da inadeguatezza di reddito, difficolt  sociali e condizioni di non autonomia, in coerenza con gli articoli 2, 3 e 38 della Costituzione.

Il D.P.C.M. del 14 febbraio 2001 "Atto di indirizzo e coordinamento in materia di prestazioni socio-sanitarie", all'art.1 stabilisce che "L'assistenza socio-sanitaria viene prestata alle persone che presentano bisogni di salute che richiedono prestazioni sanitarie ed azioni di protezione sociale, anche di lungo periodo, sulla base di progetti personalizzati redatti sulla scorta di valutazioni multidimensionali. Le regioni disciplinano le modalit  ed i centri di definizione dei progetti assistenziali personalizzati".

Le previsioni del Piano Sanitario Nazionale e quelle della disciplina delle esenzioni sono state poi integrate nel D.M. 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'articolo 5, comma 1, lettera b) del Decreto Legislativo 29 aprile 1998, n. 124".

L'Accordo Stato-Regioni dell'11 luglio 2002 istituisce un gruppo tecnico interregionale permanente cui partecipano il Ministero della Salute e l'Istituto Superiore di Sanità che assicura il coordinamento ed il monitoraggio delle attività assistenziali per le malattie rare, al fine di ottimizzare il funzionamento delle reti regionali e salvaguardare il principio di equità per l'assistenza a tutti i cittadini.

Il D.P.R. 23 maggio 2003 "Approvazione del Piano sanitario nazionale 2003-2005", nella parte dedicata a "Le malattie rare" riprende interamente i contenuti del P.S.N. precedente e ribadisce le disposizioni contenute nel D.M. n. 279/2001.

Negli obiettivi prioritari del Piano Sanitario Nazionale 2009 si sottolinea l'importanza della "Facilitazione della comunicazione nei pazienti con gravi patologie neuromotorie". Nell'ambito della linea progettuale ministeriale si riconferma la necessità di dedicare risorse vincolate ai pazienti affetti da malattie degenerative o comunque invalidanti, come la sclerosi laterale amiotrofica (SLA), le distrofie muscolari progressive, la sclerosi multipla, l'atrofia muscolare spinale o la locked-in syndrome che, pur mantenendo inalterate le capacità cognitive, perdono progressivamente la facoltà di comunicazione e di relazione. La copertura di tali bisogni rappresenta un aspetto essenziale del concetto di presa in carico complessiva del paziente e dei familiari per la cui piena attuazione vi è necessità di costruire un percorso da strutturare su più fronti, con tempi medio-lunghi.

Sempre negli obiettivi prioritari del Piano Sanitario Nazionale 2009 si chiede alle Regioni di potenziare l'adozione di percorsi assistenziali specifici che vedono la presa in carico della persona non autosufficiente attraverso una valutazione multidimensionale e la formulazione di un progetto di cura e assistenza individuale (Piano di Assistenza Individuale – PAI).

Il Piano Socio-Sanitario della Regione Piemonte 2007-2010 (P.S.S.R.), approvato con D.C.R. n. 137 – 40212 del 24 ottobre 2007, sottolinea l'importanza di attuare politiche per la salute con l'obiettivo di assicurare alle persone con disabilità ed alle loro famiglie un sistema integrato di interventi e servizi sanitari, socio-assistenziali, educativi, scolastici, formativi, per il diritto al lavoro, per la mobilità e la fruibilità ambientale; di promuovere interventi per garantire la qualità della vita, pari opportunità, non discriminazione e diritti di cittadinanza; di prevenire, eliminare o ridurre i fattori che determinano le disabilità, le condizioni di bisogno e disagio individuale e familiare derivanti da inadeguatezza di reddito, difficoltà sociali e condizioni di non autonomia".

La Regione Piemonte con D.G.R. 22-11870 del 2 marzo 2004 ha definito la rete regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e cura delle malattie rare. Con il provvedimento sono individuati, quali punti della rete, tutti i presidi sanitari regionali. La suddetta deliberazione di Giunta ha inoltre individuato un Centro di Coordinamento della rete avente funzioni di gestione del registro regionale delle malattie rare, di coordinamento dei presidi territoriali della rete, anche mediante l'adozione di specifici protocolli clinici condivisi, di promozione dell'informazione ai cittadini e della formazione degli operatori, di collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità e con altre Regioni, e di collaborazione con le associazioni di volontariato. La delibera prevede quindi una modalità di gestione dei pazienti basata su una rete diagnostico-assistenziale diffusa su tutto il territorio regionale, arricchita dai diversi gradi di competenza che emergono dai dati del registro delle malattie rare, allo scopo di fornire una corretta diagnosi e la cura più adeguata e offrire alla persona e alla sua famiglia continuità di cura e di assistenza in tutte le fasi della malattia.

Oggetto del presente provvedimento sono la Sclerosi Laterale Amiotrofica (RF0100) e le sue varianti cliniche, la Sclerosi Laterale Primaria (RF0110), l'Atrofia Bulbo-Spinale di Kennedy (RFG050) e la Sindrome Postpoliomiolitica (in seguito definite nel loro complesso come SLA), le cui caratteristiche cliniche ed evolutive, pur in presenza di una relativa bassa frequenza, presentano un'elevata complessità assistenziale tale da richiedere la definizione di uno specifico percorso assistenziale.

La Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA), nota anche come malattia di Charcot o malattia del

motoneurone, è una malattia neurodegenerativa progressiva, che colpisce i motoneuroni delle corna anteriori del midollo spinale, del tronco cerebrale e la corteccia cerebrale motoria. L'esordio avviene di solito fra i 50 e 70 anni di età ed è spesso subdolo. Il deficit motorio all'esordio si manifesta nel 40% dei casi agli arti superiori, nel 30% agli arti inferiori, nel 30% a livello dei muscoli a innervazione bulbare (con disartria e disfagia).

La progressione è inarrestabile e, in assenza di interventi di sostegno delle funzioni vitali, la morte nella maggioranza dei casi avviene per insufficienza respiratoria: in un quarto dei casi il paziente muore entro due anni dall'esordio del primo sintomo, nella metà dei casi entro tre anni; poco meno di un quarto dei pazienti sopravvive otto o più anni.

Il tasso di mortalità per SLA in Italia (calcolato in base ai dati ISTAT relativi alla causa di morte principale), analizzato per il periodo 1957-2002, presenta un progressivo e costante aumento da 0,6/100.000 a 2,0/100.000 abitanti/anno nel corso di tutto il periodo esaminato. Il tasso appare in crescita in modo particolare nelle classi di età più anziane (oltre 65 anni) e nel sesso femminile (con un corrispondente calo del rapporto maschi:femmine da 1,6:1 a 1,3:1). Le cause di questo aumento non sono certe, e in parte si possono ascrivere a un miglioramento della compilazione dei certificati di morte e un affinamento delle diagnosi cliniche di SLA. Non esistono dati pubblicati che dimostrino con certezza una differenza di distribuzione di mortalità per SLA nel territorio nazionale.

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.

La sclerosi laterale primaria (PLS) è una variante della SLA, caratterizzata dal solo coinvolgimento dei motoneuroni della corteccia cerebrale motoria. Anche la PLS si manifesta tipicamente nell'età adulta, ma ha, rispetto alla SLA, un decorso maggiormente benigno, pur portando a perdita delle funzioni motorie (soprattutto la deambulazione), nel corso di 5-10 anni. L'incidenza della PLS è pari a circa 0,3 casi/100.000 abitanti, con una prevalenza di 2-3 casi/100.000 abitanti.

L'atrofia bulbo-spinale di Kennedy è una variante della SLA causata da una mutazione (espansione di triplette) del gene per i recettori degli androgeni posto sul cromosoma X. Pertanto, la malattia viene trasmessa da madri portatrici e si sviluppa esclusivamente nei figli di sesso maschile. L'esordio della sintomatologia avviene nella 4-7^a decade con disturbi motori prossimali degli arti superiori e segni bulbari (disfagia, disartria). La malattia ha decorso più benigno della SLA, ma porta a disabilità funzionale in 5-10 anni.

La sindrome postpoliomielitica è una rara complicanza tardiva della poliomielite anteriore acuta, che insorge circa 30-50 anni dopo l'infezione primaria con una progressiva perdita di funzione motoria a livello degli arti, della funzione bulbare e della respirazione.

Tra gli obiettivi prioritari della Regione Piemonte, vi è quello di definire percorsi di cura e assistenza nei diversi livelli di assistenza territoriale e ospedaliera in un'ottica di appropriatezza, con particolare riguardo alla presa in carico globale e continua dei bisogni della persona 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 patologia SLA necessitano di cure complesse e personalizzate per le quali è necessario disporre di un team a forte caratterizzazione culturale e psicologica, 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 SLA frequentemente implica. Dalla comunicazione della diagnosi alle direttive anticipate, dalle scelte terapeutiche all'assistenza al lutto per la famiglia, l'assistenza alle scelte informate deve essere assicurata con particolare attenzione 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, 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 Locali 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 così come descritto nell'Allegato A) parte integrante e sostanziale del presente provvedimento.

Alla luce dell'esperienza avviata in seguito all'attuazione del D.M. n. 279 del 18 maggio 2001 - recepito con D.G.R. della Regione Piemonte n. 22-11870 del 2 marzo 2004 "Individuazione della Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare e costituzione c/o l'ASL TO4 (attuale ASL TO2) del Centro Regionale di coordinamento", e con D.G.R. della Regione Valle d'Aosta n. 234 dell'1 febbraio 2008 - si identificano i Centri con maggiore esperienza diagnostica e terapeutica per la SLA (in seguito indicati come Centro Esperto per la SLA), utili anche al fine di definire le diverse competenze presenti nella rete regionale delle malattie rare. Pertanto con la presente deliberazione, sulla base dei dati del Registro interregionale Piemonte e Valle d'Aosta delle malattie rare, si individuano inizialmente due Centri Esperti per la SLA uno presso l'A.O.U. San Giovanni Battista di Torino e l'altro presso l'A.O.U. Maggiore della Carità di Novara.

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'allegato A) "Definizione della rete regionale, ruolo e caratteristiche dei Centri Esperti per i pazienti con SLA", parte integrante e sostanziale del presente provvedimento, specifica le caratteristiche, le modalità operative e di collegamento della rete assistenziale per la SLA.

A tali Centri Esperti viene demandata, in collaborazione con il Centro di coordinamento della rete interregionale Piemonte e Valle d'Aosta per le malattie rare e con le associazioni dei pazienti, la stesura dei protocolli diagnostico-assistenziali e la formazione dei professionisti operanti presso le ASL di residenza del paziente, affinché, nel rispetto della libera scelta del paziente stesso, possa avvenire un adeguato processo di territorializzazione delle cure.

Relativamente alla diagnosi, i Centri Esperti per la SLA collaborano con i servizi di Genetica Medica specificamente individuati dalla D.G.R. 12-10888 del 2 marzo 2009 "Riorganizzazione e

razionalizzazione dell'attività di Genetica medica”.

Al fine di assicurare l'assistenza all'insufficienza respiratoria dei pazienti con SLA si fa riferimento alla D.G.R. n. 19-11847 del 28 luglio 2009 e alle linee guida di cui alla Determina Dirigenziale n. 466 del 21 agosto 2009.

Si ritiene opportuno estendere ai pazienti affetti da SLA sottoposti a nutrizione parenterale a domicilio, la fornitura delle sacche nutrizionali di cui alla D.G.R. n. 13-7456 del 19 novembre 2007 ed alla successiva Determinazione Dirigenziale n. 131 del 14 marzo 2008, di approvazione delle linee guida per l'attuazione della nutrizione parenterale ed enterale a domicilio.

In particolare, nella normativa sopra citata, si specifica che i destinatari della nutrizione artificiale, enterale e parenterale, sono “i soggetti in cui l'alimentazione per via orale sia impedita, controindicata o insufficiente [...]”.

Le modalità ed i criteri di gestione e di fornitura delle sacche nutrizionali sono quelli indicati nella sopra citata D.G.R. n. 13-7456/2007 e nella D.D. n. 131/2008.

Un aspetto importante nei pazienti adulti colpiti da SLA è la progressiva perdita della capacità di comunicare verbalmente, per la compromissione della fonazione, e di comunicare in modo non verbale, per la perdita dell'uso delle mani e dell'espressione della mimica facciale. Diviene quindi 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. Con successivo provvedimento regionale sarà predisposto 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 alta tecnologia per la comunicazione, si raccomanda alle Aziende Sanitarie Locali, quando possibile, l'attivazione di contratti di noleggio. In considerazione della rapidità di evoluzione della malattia, le ASL e i fornitori devono rispettare scrupolosamente i tempi di autorizzazione e di consegna/fornitura dei presidi secondo quanto previsto dal DM 332 del 27 agosto 1999, ivi comprese le sostituzioni e le riparazioni degli stessi. Pertanto, le ASL 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.

Al fine di superare l'eterogeneità delle risposte, che attualmente il SSR mette a disposizione, la presente deliberazione definisce le modalità per un percorso assistenziale appropriato ed efficace. I Centri Esperti possono supportare il MMG, gli specialisti ed il Distretto Sanitario territorialmente competente nel definire un percorso adeguato per la corretta gestione al domicilio delle problematiche di salute, ovvero per l'eventuale inserimento in strutture residenziali socio-sanitarie o in hospice. I Centri Esperti, sempre in sinergia con il MMG, gli specialisti e il Distretto Sanitario territorialmente competente, possono collaborare al follow-up del progetto individuale.

L'Azienda Sanitaria Locale 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 i protocolli regionali condivisi, che saranno adottati successivamente al presente provvedimento.

Le modalità della presa in carico sono definite all'interno dell'Allegato A), parte sostanziale e integrante del presente provvedimento.

Il Direttore di Distretto, o un suo delegato, 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 provvede ad attivare anche il Servizio di Medicina Legale per quanto di competenza (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 Piemonte, l'iter autorizzativo di eventuali presidi protesici, ausili, strumenti di comunicazione aumentativa e alternativa, nutrizione artificiale al domicilio o in struttura sociosanitaria, inserimento temporaneo o definitivo in struttura residenziale sociosanitaria o in hospice, deve essere, in tempi brevissimi, concordato con l'Azienda Sanitaria Locale di residenza ed erogato o con fornitura diretta o 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 Piemonte, il progetto personalizzato, se necessario, deve essere inoltrato al Distretto di domicilio, che provvede all'informazione dell'ASL di residenza, al fine di ottenere l'autorizzazione a procedere ed eseguire l'addebito diretto.

Tutto ciò premesso;

la Giunta regionale;

sentita la relazione che precede, convenendo appieno con le argomentazioni addotte in ordine al provvedimento proposto;

vista la L. n. 104 del 5 febbraio 1992;

visto il D.P.R. 23 luglio 1998;

visto il D. Lgs 29 aprile 1998, n. 124;

visto il D.M. 28 maggio 1999, n. 329;

visto il D.M. n. 332 del 27 agosto 1999;

vista la L. 8 novembre 2000, n. 328;

visto il D.P.C.M. 14 febbraio 2001;

visto il D.M. n. 279 del 18 maggio 2001;

visto l'Accordo Stato-Regioni dell'11 luglio 2002;

visto il D.P.R. 23 maggio 2003;

vista la D.G.R. 22-11870 del 2 marzo 2004;

vista la D.G.R. n. 10-5605 del 2 aprile 2007;

vista la D.D. n. 26 del 22 ottobre 2007;

vista la DGR n. 13-7456 del 19 novembre 2007;

visto il Piano Socio-Sanitario della Regione Piemonte 2007-2010;

approvato con la D.C.R. n. 137-40212 del 24 ottobre 2007;

visto il Piano Sanitario Nazionale 2007-2009;

vista la D.G.R. 12-10888 del 2 marzo 2009;

vista la D.G.R. n. 19-11847 del 28 luglio 2009;

vista la D.D. n. 131 del 14 marzo 2008;

vista la D.D. n. 466 del 21 agosto 2009;

preso atto del parere positivo del CORESA espresso in data 18 dicembre 2009;

a voto unanime,

delibera

- di individuare, sulla base dei dati del Registro interregionale Piemonte e Valle d'Aosta delle malattie rare, due Centri Esperti per la SLA presso l'A.O.U. San Giovanni Battista di Torino e presso l'A.O.U. Maggiore della Carità di Novara con le caratteristiche e per le attività descritte in premessa;
- di approvare l'Allegato A), "Definizione della rete regionale, ruolo e caratteristiche dei Centri Esperti per i pazienti con SLA", al presente provvedimento quale parte integrante e sostanziale;
- di estendere ai pazienti affetti da SLA sottoposti a nutrizione parenterale a domicilio, la fornitura delle sacche nutrizionali di cui alla D.G.R. n. 13-7456 del 19 novembre 2007 ed alla successiva Determinazione Dirigenziale n. 131 del 14 marzo 2008, di approvazione delle linee guida per l'attuazione della nutrizione parenterale ed enterale a domicilio;

- di dare atto che, in considerazione della rapidità di evoluzione della malattia, le ASL e i fornitori devono rispettare scrupolosamente i tempi di autorizzazione e di consegna/fornitura dei presidi secondo quanto previsto dal DM 332 del 27 agosto 1999, ivi comprese le sostituzioni e le riparazioni degli stessi. Le ASL 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;
- di dare, altresì, atto che l'Azienda Sanitaria Locale 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 e provvede al governo dei processi di integrazione dei percorsi di cura e assistenza nelle varie fasi della malattia, anche secondo i protocolli regionali condivisi, che saranno adottati successivamente al presente provvedimento;
- di stabilire che per il paziente residente in altra Regione con domicilio elettivo nella Regione Piemonte, l'iter autorizzativo di eventuali presidi protesici, ausili, strumenti di comunicazione aumentativa e alternativa, nutrizione artificiale al domicilio o in struttura sociosanitaria, inserimento temporaneo o definitivo in struttura residenziale sociosanitaria o in hospice, deve essere, in tempi brevissimi, concordato con l'Azienda Sanitaria Locale di residenza ed erogato o con fornitura diretta o con addebito diretto alla medesima;
- di stabilire che 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 Piemonte, il progetto personalizzato, se necessario, deve essere inoltrato al Distretto di domicilio, che provvede all'informazione dell'ASL di residenza, al fine di ottenere l'autorizzazione a procedere ed eseguire l'addebito diretto.

La presente deliberazione sarà pubblicata sul Bollettino Ufficiale della Regione Piemonte ai sensi dell'art. 61 dello Statuto e dell'art. 14 del D.P.G.R. n. 8/R/2002.

(omissis)

Allegato

DEFINIZIONE DELLA RETE REGIONALE, RUOLO E CARATTERISTICHE DEI CENTRI ESPERTI PER I PAZIENTI CON SLA

La Regione Piemonte con D.G.R. 22-11870 del 2 marzo 2004 ha definito la rete regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e cura delle malattie rare. Con il provvedimento sono individuati, quali punti della rete, tutti i presidi sanitari regionali. La delibera prevede una modalità di gestione dei pazienti basata su una rete diagnostico-assistenziale diffusa su tutto il territorio regionale, con i diversi gradi di competenza che emergono dai dati del registro delle malattie rare, allo scopo di fornire una corretta diagnosi e la cura più adeguata e offrire alla persona e alla sua famiglia continuità di cura e di assistenza in tutte le fasi della malattia.

Alla luce dell'esperienza e dei dati del Registro interregionale Piemonte e Valle d'Aosta delle malattie rare, per quanto riguarda la popolazione adulta, si identificano quali centri con maggiore esperienza diagnostica e terapeutica per la SLA l'A.O.U. San Giovanni Battista di Torino e l'A.O.U. Maggiore della Carità di Novara.

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. Dell'equipe interdisciplinare fanno parte 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, etc. 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 qualificare la rete regionale delle malattie rare sulle problematiche della SLA con l'identificazione dei Centri esperti cui sono attribuiti i seguenti compiti: monitoraggio dell'attuazione sul territorio regionale del protocollo diagnostico-assistenziale, funzioni sussidiarie per le Aziende Sanitarie Regionali nell'assistenza ai pazienti, formazione specifica agli operatori sanitari del territorio regionale.

Compiti specifici dei Centri esperti per la cura della SLA

FORMAZIONE:

- attività di formazione e di supporto di 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 eseguita in accordo con la Direzione Sanità della Regione Piemonte e collaborazione con il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta;
- addestramento specifico degli operatori di riferimento del singolo paziente;
- attività di formazione, supporto e addestramento delle persone affette da SLA, dei caregiver e dei familiari.

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 e il Medico di Medicina Generale (MMG) sulla diagnosi e sul decorso della malattia;
- eseguire la valutazione multiprofessionale della persona con SLA;
- mantenere la continuità di cura in stretta collaborazione con i servizi territoriali e/o ospedalieri;
- eseguire il follow-up clinico in collaborazione con la ASL di residenza o domicilio;
- collaborare con le Associazioni dei pazienti;
- aggiornare e predisporre, in accordo con la Direzione Sanità della Regione Piemonte e in collaborazione con il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta, i protocolli regionali per la diagnosi e la cura della SLA, tenendo conto delle linee guida nazionali e internazionali esistenti;
- definire, in accordo con la Direzione Sanità della Regione Piemonte e in collaborazione con il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta, la scheda informatizzata regionale di monitoraggio del paziente utile a renderne tracciabile il percorso assistenziale,

- avviare con la rete di assistenza all'insufficienza respiratoria nell'adulto, di cui alla D.G.R. 19-11847 del 28 luglio 2009, in collaborazione con la Direzione Sanità della Regione Piemonte con il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta e con le Associazioni dei pazienti, la telemedicina, quale strumento utile al monitoraggio, alla assistenza dei pazienti in ventilazione assistita, e alla riduzione delle accessi in DEA e dei ricoveri;
- attivare una cartella clinica unica on line condivisa con il 118;
- consolidare la collaborazione con il 118 con particolare riferimento all'ottimizzazione dei percorsi durante il trasporto ospedaliero primario dei pazienti effetti da SLA, evitando così un successivo trasporto secondario;

DEFINIZIONE E MONITORAGGIO DELL'ATTUAZIONE DEI PERCORSI REGIONALI

- definizione, in accordo con la Direzione Sanità della Regione Piemonte e in collaborazione con il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta e con le Associazioni dei pazienti, dei percorsi diagnostico terapeutici assistenziali regionali;
- periodica verifica delle attività svolte nelle Aziende Sanitarie Regionali risultante dai flussi informativi regionali esistenti, in collaborazione con il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta e con le Associazioni dei pazienti;
- programmazione di audit in collaborazione con il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta, con le Associazioni dei pazienti e con la Direzione Sanità della Regione Piemonte.

VALUTAZIONE E INDIVIDUAZIONE DEGLI AUSILI DI COMUNICAZIONE

AUMENTATIVA ALTERNATIVA

- redazione, in collaborazione con gli operatori individuati dall'ASL 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 dall'ASL di residenza o domicilio, relativamente all'utilizzo appropriato di tali ausili ed eventuale ridefinizione dell'ausilio di comunicazione aumentativa alternativa sulla scorta della modifica delle funzionalità residue della persona affetta da SLA.

RICERCA E INFORMAZIONE

- promuovere l'attività di ricerca clinica sulla SLA;
- attivare e mantenere un Centro di documentazione per la SLA, liberamente accessibile agli operatori sanitari della regione, in collaborazione con Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta;
- valutare, in collaborazione con il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta, l'andamento epidemiologico della malattia proveniente dai dati del Registro Regionale delle Malattie Rare.

In particolare l'attività dei Centri Esperti si esplica con:

a) *Formazione specifica per operatori sanitari.* I Centri Esperti si fanno carico, in accordo con la Direzione Sanità della Regione Piemonte e in collaborazione con il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta, di specifici programmi di formazione del personale medico, infermieristico e tecnico coinvolto nella gestione dei pazienti affetti da SLA. In particolare sono previsti corsi per i medici di medicina generale, soprattutto per i MMG che seguono persone colpite dalla malattia, e per il personale sanitario e socio-sanitario coinvolto nell'assistenza del paziente sul territorio (logopedisti, fisioterapisti, dietisti, infermieri, etc.).

La Regione Piemonte prevede percorsi formativi specifici, individuando le Aziende Sanitarie, provider, per la progettazione, l'accreditamento ECM e la realizzazione dei suddetti corsi.

b) *Supporto per le strutture territoriali e ospedaliere* che abbiano in carico persone affette da SLA. Il Centro esperto per la cura della SLA deve fornire assistenza diretta o in consulenza per eventuali problematiche insorte nella gestione dell'individuo o della sua famiglia.

c) 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 in collaborazione con Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta. A tutto questo si aggiungono *cicli di incontri* 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.

Supporto alla presa in carico della persona affetta da SLA

La presa in carico della persona affetta da SLA deve avvenire secondo le modalità descritte che possono essere attuate in collaborazione fra l'ASL, il MMG, il Centro Esperto e le Associazioni dei pazienti, nonché

a. Formulare la diagnosi

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 ai sensi della vigente normativa.

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 e potenziali evocati somatosensoriali e motori; spirometria con emogasanalisi arteriosa; diagnostica di laboratorio di primo livello (esami ematochimici di routine, dosaggio CK, dosaggio ormoni tiroidei, anticorpi antitiroidei,

anticorpi anti-GM₁, anticorpi antiborrelia, immunoelettroforesi delle siero proteine, marker neoplastici, etc.); indagini neuroradiologiche (risonanza magnetica [RM] e tomografia computerizzata [TC] dell'encefalo e del midollo spinale).

A questi si aggiungono vari accertamenti necessari nei casi clinicamente più complessi: videofluorografia; saturimetria notturna; polisonnografia; diagnostica di laboratorio di secondo livello (biopsia del muscolo e del nervo, anticorpi antineurone, dosaggio esosaminidasi A, indagini genetiche [ricerca mutazione SOD-1, TDP43, FUS/TLS, SMA, CMT, Kennedy, etc.]). Una volta definita la diagnosi, deve essere inoltre consigliata la terapia medica specifica.

b. Informare la persona, la famiglia e il MMG sulla diagnosi e sul decorso della malattia.

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 MMG della persona affetta, nonché al Direttore del Distretto dell'ASL di competenza.

Il neurologo in tale attività può avvalersi del supporto dello psicologo.

c. Presa in carico psicologica.

Sin dalla fase della diagnosi, in parallelo all'attività neurologica, deve essere offerta una presa in carico psicologica anche 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 costante sia dell'intervento in atto specifico sia delle questioni etiche legate al trattamento della SLA; (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. Valutazione multiprofessionale della persona con SLA

Il Centro esperto si avvale di un team multiprofessionale per la valutazione multidisciplinare – organizzata in un unico accesso - al fine di offrire una presa in carico globale che include:

- programma per la mobilitazione attiva e passiva;
- monitoraggio e intervento nutrizionale;
- monitoraggio della funzione respiratoria, della ventilazione non invasiva e della ventilazione invasiva;
- monitoraggio della funzione fonatoria;
- precoce supporto alla comunicazione.

Programma per la mobilitazione attiva e passiva

La persona affetta da SLA necessita di interventi di mobilitazione 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 fisiatrica ai sensi della D.G.R. 10-5605 del 2 aprile 2007 e la D.D. n. 26 del 22 ottobre 2007 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 mantenimento delle capacità residue. In collaborazione con l'ASL e le Associazioni dei pazienti, tale progetto può prevedere l'individuazione di una figura di fiducia del paziente che può essere formata al fine di garantirne la continuità degli interventi di mobilitazione e mantenimento della funzione muscolare residua.

Interventi ortopedici e presidi.

La valutazione del paziente con SLA deve includere il supporto e la correzione della postura, la gestione delle contratture muscolari e delle retrazioni tendinee, la prescrizione 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 ASL e i fornitori devono rispettare scrupolosamente i tempi di autorizzazione e di consegna/fornitura dei presidi secondo quanto previsto dal DM 332 del 27 agosto 1999, ivi comprese le sostituzioni e le riparazioni degli stessi. Pertanto, le ASL 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.

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.

Monitoraggio e intervento nutrizionale

La persona affetta da SLA deve eseguire una prima visita di valutazione nutrizionale, su indicazione dell'ambulatorio di neurologia, al momento in cui viene definita la diagnosi, anche in assenza di evidenti turbe della deglutizione 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. 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.

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 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 naso-gastrico o di un catetere venoso centrale (CVC), che permette un sostegno nutrizionale adeguato. L'intervento deve essere eseguito in regime di ricovero, preferibilmente presso un Centro esperto, secondo un protocollo che prevede l'esecuzione degli esami preoperatori (Rx torace, ECG, esami della coagulazione), 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) vengono fatte nel corso del ricovero per permettere al paziente di tornare al proprio domicilio con forniture complete. Spetterà all'ASL di residenza di provvedere alle successive forniture. L'eventuale cambio della sonda deve essere possibile, salvo che sussistano gravi controindicazioni, presso il domicilio del paziente a cura dell'ASL di residenza.

Nel paziente in nutrizione enterale devono essere eseguiti periodici controlli e rinnovate le prescrizioni della nutrizione enterale. Il sondino gastrico viene sostituito secondo necessità.

Monitoraggio di funzione respiratoria, ventilazione non invasiva e ventilazione invasiva

Al momento della diagnosi di SLA il paziente riceve una presa in carico pneumologica, ai sensi della DGR 19-11847 del 28 luglio 2009. Alla prima visita il paziente viene sottoposto a prove di funzionalità respiratoria, test di meccanica respiratoria, saturazione ossiemoglobinica notturna (con apparecchiatura portatile fornita a domicilio al paziente) per la valutazione delle condizioni respiratorie. In assenza di danno evidenziabile, deve essere programmata una visita di controllo dopo 3 mesi. 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 *fisiokinesiterapia 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 terapisti della riabilitazione.
- 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. La famiglia del paziente deve essere istruita all'uso di tale strumentazione.

b) 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. 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. Durante tale addestramento l'adattamento al ventilatore da parte del paziente viene valutato clinicamente (dispnea, tollerabilità della maschera, etc.) e con indagini strumentali invasive (prelievo arterioso per emogasanalisi) e non invasive (saturimetro al dito). Dopo la fase di addestramento il paziente esegue controlli ambulatoriali periodici in cui viene rivalutata la funzione respiratoria (esame clinico medico e fisioterapico, prove di funzionalità respiratoria, valori di emogasanalisi) al fine di adeguare periodicamente i parametri di ventilazione e il tempo di utilizzo giornaliero al progredire della malattia.

Monitoraggio della funzione fonatoria

Sin dal momento della diagnosi di SLA, il paziente riceve una presa in carico foniatria. In questa sede il paziente è sottoposto a specifiche valutazioni della funzione fonatoria e della deglutizione a seguito delle quali viene stabilito uno specifico programma terapeutico individualizzato, che include l'insegnamento di manovre per facilitare la deglutizione, modificazioni della dieta sia in termini qualitativi (modificazione della consistenza della dieta) sia quantitativi, ed esercizi per la fonazione. La presa in carico foniatria può essere garantita dal Centro Esperto ovvero dai servizi territoriali.

Gli interventi logopedici includono l'addestramento a tecniche di miglioramento della deglutizione (ad es. deglutizione sopraglottica, manovra di Melkenson) e consigli di modificazione della consistenza della dieta, in relazione allo specifico deficit di deglutizione, valutato anche con videofluorografia e valutazione endoscopica della deglutizione (FEES). Dal punto di vista fonatorio, il paziente viene sottoposto a interventi riabilitativi di miglioramento della comunicazione.

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. Una delle conseguenze per il paziente è la perdita della capacità di comunicare con i familiari e il personale che lo assiste. Le nuove tecnologie informatiche possono determinare un decisivo cambiamento in questa fase della malattia. 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.

e. Mantenere la continuità di cura

Il Centro Esperto per la cura della SLA può concordare visite neurologiche domiciliari con i servizi individuati dall'ASL di residenza e il MMG del paziente. L'obiettivo è la garanzia della continuità della presa in carico della persona affetta da SLA, in particolar modo nelle fasi avanzate, quando i gravi problemi di mobilità dei pazienti rendono pressoché impossibili i controlli ambulatoriali. La modalità di intervento può evolvere secondo le necessità e può coinvolgere figure professionali sanitarie diverse dal neurologo, di cui deve però essere garantita un'opportuna formazione specifica per la SLA.

e. Follow-up clinico

Le visite di controllo devono essere eseguite di regola ogni 2 mesi e vengono 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 in ospedale deve essere garantito al domicilio.

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.

Deve essere fatto ricorso al ricovero solo in presenza di problematiche di diagnosi differenziale che richiedono esami particolari (ad es., rachicentesi) o per interventi per cui sia necessaria l'ospedalizzazione (ad es., inserimento di sonda nutrizionale mediante gastrostomia).

Collaborazione con le Associazioni dei pazienti e di Volontariato.

L'ASL 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.