



## Deliberazione del Direttore Generale

N. 240 /2020

**OGGETTO: Proposta Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale – PDTA della Sclerosi Laterale Amiotrofica – SLA**

L'anno 2020 il giorno 24 del mese di NOVEMBRE in Bari, nella sede della Agenzia Regionale Strategica per la Salute ed il Sociale,

### IL DIRETTORE GENERALE

- VISTA** la legge n. 241/1990, recante “Nuove norme in materia di procedimento amministrativo e di diritto di accesso ai documenti amministrativi” e ss. mm. ii.;
- VISTO** il D.Lgs. 502/1992, recante “Riordino della disciplina in materia sanitaria”, a norma dell’art. 1 della legge 23 ottobre 1992 n. 421 e ss. mm. ii.;
- VISTO** il D.Lgs. n. 165/2001 recante “Norme generali sull’ordinamento del lavoro alle dipendenze delle amministrazioni pubbliche” e ss. mm. ii.;
- VISTO** il D.M. n. 279 del 18 maggio 2001, recante “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 D. Lgs. 29 aprile 1998, n. 124”;
- VISTA** la Legge Regionale n. 24/2001, recante “Istituzione dell’Agenzia Regionale Sanitaria Pugliese (AReS Puglia), come successivamente integrata e modificata;
- VISTA** la Deliberazione della Giunta Regionale n. 2238 del 23 dicembre 2003, recante “Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare, ai sensi del D.M. 18 maggio 2001 n. 279”;
- VISTO** il D. Lgs. n. 216 del 09 luglio 2003, recante “Norme sulla parità di trattamento in materia di occupazione e condizioni di lavoro” e ss. mm. ii.;
- VISTO** il D. Lgs. 198 del 11 aprile 2006, recante “Codice delle pari opportunità tra uomo e donna” e ss. mm. ii.;
- VISTA** la Deliberazione della Giunta Regionale n. 2485 del 15 dicembre 2009, recante “Malattie Rare – D.M. n. 279 del 18 maggio 2001 – Accordo Stato – Regioni del 10 maggio 2007 – Istituzione Centro di assistenza e ricerca sovraziendale – Costituzione Coordinamento Regionale”;
- VISTO** il CCNL Sanità 2008, Parte II, art. 10 recante “Progetti e Programmi per il miglioramento dei servizi all’utenza”;
- VISTA** la legge n. 190/2012 recante “Disposizioni per la prevenzione e la repressione della corruzione e dell’illegalità nella pubblica amministrazione”;

- VISTO** il D. Lgs. n. 33/2013 recante “Riordino della disciplina riguardante gli obblighi di pubblicità, trasparenza e diffusione di informazioni da parte delle pubbliche amministrazioni”;
- VISTA** la Delibera del Direttore Generale dell’ARES n.122 del 5/12/2014 recante “Adozione del Funzionigramma dell’Agenzia Regionale Sanitaria Puglia”;
- VISTA** la Deliberazione di Giunta Regionale n. 1518 del 31 luglio 2015, recante “Adozione del modello organizzativo denominato “Modello Ambidestro per l’Innovazione della macchina Amministrativa regionale – MAIA. Approvazione Atto di Alta organizzazione”;
- RICHIAMATO** l’art. 12, comma 2, della legge regionale n.29/2017, recante “Istituzione dell’Agenzia Regionale per la Salute ed il Sociale (ARESS)”, nella parte in cui testualmente prevede che “In pari data, è costituita l’Agenzia regionale per la Salute e il Sociale, la quale succede in tutti i rapporti giuridici attivi e passivi facenti capo alla soppressa A.Re.S. In fase di avvio delle attività, nell’A.Re.S.S. confluiscono il personale, a tempo indeterminato e determinato, i beni immobili e mobili, le attrezzature, i contratti e le convenzioni dell’A.Re.S.”;
- VISTA** la Deliberazione della Giunta Regionale n. 226 del 23 febbraio 2017, recante “Approvazione del percorso di definizione dei Piani Diagnostico Terapeutici (PDT) e dei Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali (PDTA) per le Malattie Rare”;
- VISTA** la Deliberazione della Giunta Regionale n. 225 del 23 febbraio 2017, recante “Istituzione nelle Aziende Sanitarie Locali del Centro Territoriale per la facilitazione di accesso delle persone affette da malattie rare e delle famiglie ‘Il Filo di Arianna’”;
- VISTO** la Deliberazione della Giunta Regionale n. 1491 del 03 ottobre 2017, recante “DPCM 12 gennaio 2017 “Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza di cui all’art. 1, comma 7, del d.lgs. n. 502/92” – Aggiornamento della Rete dei Presidi della Rete Nazionale (PRN) e Nodi della Rete Regionale Pugliese (RERP) accreditati per le Malattie Rare”;
- VISTO** la Legge Regionale n. 5 del 7 febbraio 2018, recante “Modifiche agli artt 3, Titolo II, Capo I e 9, Titolo II, Capo III della Legge Regionale n. 29/2017 Istituzione dell’Agenzia Regionale strategica per la Salute ed il Sociale – AreSS”;
- VISTA** la Delibera della Giunta Regionale n. 658 del 24/04/2018, avente ad oggetto “ Approvazione del documento tecnico di indirizzo per costruire la rete assistenziale pugliese attraverso i Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali – PDTA”;
- VISTA** la Deliberazione della Giunta Regionale n. 1069 del 19 giugno 2018, avente ad oggetto “Attuazione dell’art. 2 del Decreto del Presidente della Giunta Regionale del 31 agosto 2016 (n. registro 542). Approvazione Modello MAIA – Approvazione dell’Atto aziendale e presa d’atto del finanziamento della dotazione organica dell’Agenzia Regionale strategica per la Salute ed il Sociale della Puglia (A.Re.S.S.)”;
- VISTA** la Deliberazione del Direttore Generale n. 98/2018, avente ad oggetto “D. Lgs. 33/2013 – art. 10, cc. 1 e 3, così come modificati dal d. lgs. 97/2016: Piano Triennale per la Prevenzione della Corruzione e per la Trasparenza dell’Agenzia Regionale Sanitaria della Puglia. Triennio 2018/2020 – Approvazione ad anticipazione e stralcio delle Sezioni relative alla Trasparenza ed alle Interazioni con il ciclo della Performance”;
- VISTO** il Decreto del Presidente della Giunta Regionale del 26 luglio 2018 (n. registro 474): “Legge regionale n. 29 del 24 luglio 2017, Art. 5 comma 4 - Nomina Direttore Generale dell’Agenzia Regionale strategica per la Salute ed il Sociale della Regione Puglia (ARESS)”;
- VISTA** la Deliberazione del Direttore Generale n. 198 del 22 novembre 2018, avente ad oggetto “Agenzia Regionale strategica per la Salute ed il Sociale (A.Re.S.S.) – Attuazione Legge

Regionale Puglia n. 29 del 24 luglio 2017 – Approvazione e conferma Atto aziendale e presa d’atto del finanziamento della dotazione organica dell’Agenzia Regionale strategica per la Salute ed il Sociale della Puglia (A.Re.S.S.)”.

- VISTA** la Deliberazione del Direttore Generale n. 21/2019, avente ad oggetto “Approvazione Piano Triennale della Prevenzione della Corruzione – P.T.P.C. – 2019 – 2021 (in regime di transizione organizzativa).
- VISTA** la Legge Regionale n. 52 del 30 novembre 2019, recante “Assestamento e variazione al bilancio di previsione per l’esercizio finanziario 2019 e pluriennale 2019 – 2021”.
- VISTA** la Deliberazione del Direttore Generale n. 17 del 31 gennaio 2020, avente ad oggetto “Approvazione del Piano Triennale per la Prevenzione della Corruzione e della Trasparenza. P.T.P.C.P. 2020 – 2022”;
- VISTA** la Deliberazione del Direttore Generale dell’A.Re.S.S. n. 75 del 16 aprile 2020 e ss.mm.ii., avente ad oggetto “COVID-19 Management System – Approvazione Protocollo Operativo tra AReSS, AOU Policlinico di Bari e Dedalus SPA”.
- VISTA** la Deliberazione del Direttore Generale dell’A.Re.S.S. n. 77 del 16 aprile 2020, avente ad oggetto “Nuovo modello di valutazione del rischio corruttivo di tipo qualificativo disposto dall’ANAC. Strategie applicative dell’Agenzia Regionale Strategica per la Salute ed il Sociale della Regione Puglia”;
- VISTA** la Deliberazione del Direttore Generale dell’A.Re.S.S. n. 183 del 3 agosto 2020, avente ad oggetto “Proposta di aggiornamento della Rete Malattie Rare – ReMaR – Regione Puglia;
- VISTA** la Deliberazione del Direttore Generale dell’A.Re.S.S. n. 184 del 3 agosto 2020, avente ad oggetto: “Proposta di implementazione di un modello innovativo di integrazione Ospedale-Territorio per la presa in carico dei pazienti affetti da Malattia Rara ad alta complessità assistenziale e delle loro famiglie. Attivazione di Nuclei di Assistenza Territoriale (NAT) in staff alle Strutture Semplici a Valenza Dipartimentale (SSVD) denominate Centro Territoriale Malattie Rare (CTMR) di ciascuna ASL per la facilitazione della gestione delle Cure Domiciliari Integrate (CDI): “Il Filo di Arianna”;
- VISTA** la Deliberazione del Direttore Generale dell’A.Re.S.S. n. 1561 del 17 Settembre 2020 avente ad oggetto “Potenziamento dell’Assistenza ospedaliera e territoriale nei confronti dei pazienti affetti da Malattia Rara ad alta complessità assistenziale e delle loro famiglie”

Il Direttore Generale, sulla base dell’istruttoria dell’Area Innovazione Sociale, Sanitaria, di Sistema e Qualità - CRSS,

#### HA ADOTTATO

Il seguente provvedimento.

Assiste con funzioni di segretario dell’organo deliberante

Pie Autunno Piercovich

#### Premesso che:

- la Legge Regionale 29/2017 ha rafforzato il ruolo dell’A.Re.S.S., sia rispetto ai temi del governo clinico sia rispetto all’estensione del suo mandato, includendo anche l’area sociale. L’A.Re.S.S. pertanto, in ragione delle funzioni riconosciute e delle dotazioni strumentali per il governo assistenziale, ha assunto un ruolo strategico di indirizzo e supporto tecnico-scientifico verso

- l'attuazione di un piano sistemico di governo clinico regionale;
- l'A.Re.S.S. intende favorire iniziative rivolte alla cultura organizzativa nelle strutture sanitarie, in un'ottica di reale e completa applicazione dei principi legati alla *Clinical Governance*, Reti cliniche e Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali;
- il Co.Re.Ma.R. con Delibera di Giunta Regionale n 226 del 23 febbraio 2017 ha avuto mandato di coordinare il "Tavolo farmaco/PDTA per le Malattie Rare per la definizione dei Piani Diagnostico Terapeutici (PDT) per le malattie/gruppi di malattie rare (come da D.M. 279/2001 e ss.mm.ii.) e dei rispettivi Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali (PDTA);

**Considerato che:**

- l'A.Re.S.S. promuove un governo centralizzato e finalizzato alla progettazione, funzionamento e monitoraggio delle Reti Cliniche e dei PDTA attraverso il coordinamento dell'Area Innovazione Sociale, Sanitaria, di Sistema e Qualità –CRSS e recependo le linee di indirizzo nazionali sul tema delle Reti Clinico Assistenziali e PDTA;
- in virtù della Deliberazione della Giunta della Regione Puglia n. 1069 del 19 giugno 2018, recepita con Deliberazione del Direttore Generale dell'A.Re.S.S. n. 198 del 22 novembre 2018, tra le varie Aree di cui si compone l'Agenda Regionale strategica per la Salute ed il Sociale della Puglia (A.Re.S.S.), l'*"Area Innovazione Sociale, Sanitaria e di Sistema e Qualità – CRSS"* ha la funzione di <<*promuovere la partecipazione dei professionisti allo sviluppo del governo clinico aziendale fornendo supporto tecnico a progetti ed obiettivi aziendali di miglioramento nelle aree clinico assistenziali ed organizzative prioritarie*>> (art. 13). A sua volta, tale Area si articola in vari servizi funzionali, tra cui è da annoverare, altresì, il *"Servizio Reti Clinico Assistenziali e Health Pathways"*, quale struttura che <<*si occupa di promuovere, implementare e monitorare, nel campo dell'innovazione di sistema in sanità, il trasferimento dei risultati di prodotto a supporto del sistema sanitario e sociale regionale sul tema delle Reti Clinico Assistenziali e Percorsi diagnostici Terapeutici assistenziali della Regione nelle diverse realtà aziendali*>> (art. 13). Difatti, tra i principali ambiti di intervento di tale Servizio v'è pure il *"Coordinamento Regionale Malattie Rare"*;
- il PDTA rappresenta lo strumento elettivo per la programmazione dei servizi, per il governo della sostenibilità di sistema, per il miglioramento della qualità delle cure e per l'equità di accesso;
- il PDTA è uno degli strumenti essenziali del governo clinico necessario per definire gli standard assistenziali e verificare l'appropriatezza delle prestazioni erogate attraverso precisi indicatori che misurino l'aderenza alle linee guida. Come tale, il PDTA è finalizzato sia al controllo dei processi clinici ed organizzativi interni ad una struttura ospedaliera, sia al loro miglioramento.

**Dato atto che:**

- l'Area Innovazione Sociale, Sanitaria, di Sistema e Qualità – CRSS ha accolto l'esigenza manifestata dalle Associazioni dei pazienti in vari incontri di avere in Puglia un PDTA per la Sclerosi Laterale Amiotrofica – SLA, una patologia di cui sono affetti in Regione Puglia 571 persone (Fonte: SIMaRRP), una patologia neurodegenerativa ad evoluzione infausta, una malattia multisistemica che coinvolge altri domini oltre al sistema motorio, quali funzioni cognitive, comportamentali, sistema autonomo e sistema motorio extrapiramidale, una patologia per la quale al momento sono disponibili limitati trattamenti farmacologici specifici

- che possono ritardare la progressione di malattia e terapie sintomatiche e palliative volte al controllo dei sintomi e al contenimento del deterioramento della qualità di vita del paziente e dei suoi familiari;
- il CoReMaR, sulla base delle indicazioni contenute nella DGR 658/2018 e 226/2017, ha costituito il gruppo di lavoro per la predisposizione del PDTA regionale per la SLA. Il gruppo di lavoro risulta composto dal Responsabile Tecnico Scientifico PDTA SLA, *Dr.ssa Giuseppina Annicchiarico*, e da un gruppo di esperti della patologia oggetto del presente PDTA (medici dei Presidi della Rete Nazionale – PRN); è stata garantita la presenza dello Staff del CoReMaR, dei Referenti Malattie Rare delle sei ASL Pugliesi così come dei rappresentanti delle associazioni dei pazienti coadiuvate da un rappresentante della Rete A.Ma.Re Puglia.
  - la gestione del PDTA è affidata all'A.Re.S.S. nella funzione di unità di project management e al CoReMaR, organismo di governance e di riferimento per tutti i portatori di interesse.

**Preso atto che:**

- È intenzione del Direttore Generale dell'A.Re.S.S. Puglia recepire tale necessità, corrispondente a stati di fatto accertati, al fine di permettere agli organi competenti della Regione Puglia l'adozione degli atti più opportuni a tradurre in norme applicabili i principi e i punti di intervento, dettagliatamente enucleati nella parte narrativa della presente deliberazione.

Tutto ciò premesso,

**DELIBERA**

1. di approvare la premessa narrativa, costituente parte integrante e sostanziale del presente provvedimento;
2. di approvare la proposta di PDTA Regionale della SLA come di seguito specificata che diventa parte integrante e sostanziale della presente delibera e di permettere agli organi competenti della Regione Puglia l'emissione di un atto normativo, che adotti:
  - il PDTA della Sclerosi Laterale Amiotrofica
  - l'allegato 1: Farmaci
  - l'allegato 2: Indagini genetiche
  - l'allegato 3: Valutazione neuropsicologica di 1° e 2° livello
  - l'allegato 4: ALSFRS-R Versione italiana
  - l'allegato 5: Indicatori
  - l'allegato 6: Questionario di soddisfazione del paziente
  - l'allegato 7: Contatti utili
3. di proporre il presente documento "*Proposta Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale-PDTA della Sclerosi Laterale Amiotrofica - SLA*" al Dipartimento Promozione della Salute, del Benessere Sociale e dello Sport per Tutti della Regione Puglia, che nell'ambito delle proprie prerogative può apportare le eventuali modifiche e/o integrazioni necessarie, prima di promuovere l'adozione con atto deliberativo della Giunta Regionale;
4. di demandare, per competenza, al Dipartimento Promozione della Salute, del Benessere Sociale e dello Sport per Tutti della Regione Puglia, la puntuale determinazione delle seguenti esigenze:

- disponibilità attuale o previsione sostenibile di inserimento di Psicologi formati, in grado di rispondere efficacemente alle esigenze espresse in fase comunicazione della diagnosi e supporto successivo;
  - concedibilità a carico del Sistema Sanitario Regionale – SSR dei farmaci e integratori prescritti dagli specialisti per il trattamento/supporto dei sintomi correlati alla patologia (Allegato 1: Farmaci);
  - monitoraggio della reale applicazione di quanto previsto dal PDTA – SLA. Il gruppo di lavoro rimane in carica e si riunisce almeno due volte l'anno per la verifica del punto in oggetto e per garantire gli aggiornamenti e le integrazioni derivanti dalla reale applicazione dello stesso su tutto il territorio regionale. Tale azione verrà implementata col supporto tecnico scientifico del Coordinamento Regionale Malattie Rare.
5. di demandare all'Area Innovazione Sociale, Sanitaria, di Sistema e Qualità – CRSS ogni adempimento relativo alla pubblicazione e alla notifica del presente provvedimento;
  6. di attestare di non versare in alcuna situazione di conflitto di interesse, anche potenziale, tale da pregiudicare l'esercizio imparziale delle funzioni e dei compiti attribuiti, in relazione al procedimento indicato in oggetto, come da dichiarazione allegata;
  7. di attestare l'insussistenza di cause di conflitto di interesse, anche potenziale, ex art. 6-bis della Legge n. 241/90 e ss. mm. ii. e art. 1, comma 9, lett. e) della Legge n. 90/2012, l'inesistenza delle condizioni di incompatibilità di cui all'art. 35-bis del D. Lgs. n. 165/2001, come da dichiarazione allegata.

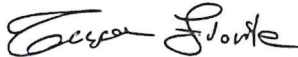
Il Presente provvedimento non essendo soggetto al controllo ex L.R. 24/2001 è esecutivo ai sensi di legge.

La presente deliberazione sarà pubblicata nel sito *web* di questa Agenzia.

I sottoscritti attestano che il procedimento istruttorio è stato espletato nel rispetto della normativa regionale e nazionale e che il presente provvedimento, predisposto ai fini della adozione dell'atto finale da parte del Direttore Generale è conforme alle risultanze istruttorie.

Estensore

Dr.ssa Teresa FIORITA



Dirigente dell'Area Innovazione Sociale, Sanitaria, di Sistema e Qualità – CRSS

Dr. Ettore ATTOLINI



La presente deliberazione contiene n. 1

allegat0 che consta di n. 68 pagine

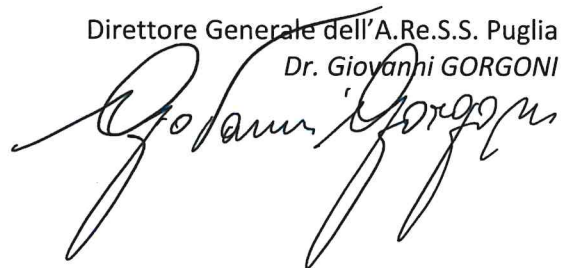


IL SEGRETARIO

*Pie Antonella Picquadio*

Direttore Generale dell'A.Re.S.S. Puglia

Dr. Giovanni GORGONI



ATTESTAZIONE DI AVVENUTA PUBBLICAZIONE

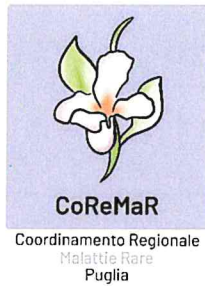
Si certifica che il presente provvedimento è stato pubblicato sul sito WEB di questa Agenzia nel rispetto di quanto prescritto dalla Legge della Regione Puglia n. 40/2007

dal 24.11.2020

Bari, 24.11.2020

la Segretaria

*Pia Antonella Pasquodis*



**REGIONE  
PUGLIA**

# **Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) per persone affette da Sclerosi Laterale Amiotrofica – (SLA)**

**Novembre 2020**

Allegato composto da n. 68 pagine  
alla deliberazione n. 240 del 2020



**IL SEGRETARIO**

*Pierantonio Piccioppo*



## Sommario

<b>Scopo del PDTA-SLA</b> .....	<b>4</b>
<b>Gruppo di lavoro</b> .....	<b>5</b>
<b>Introduzione</b> .....	<b>7</b>
<i>La malattia</i> .....	<b>7</b>
<i>Epidemiologia</i> .....	<b>7</b>
<i>Eziopatogenesi</i> .....	<b>8</b>
<i>Aspetti Clinici e terapia</i> .....	<b>8</b>
<i>Normativa</i> .....	<b>9</b>
<i>Riferimenti bibliografici</i> .....	<b>11</b>
<b>Percorso diagnostico</b> .....	<b>13</b>
<i>Formulazione del sospetto clinico di SLA e selezione dei soggetti da inviare alle strutture specialistiche ambulatoriali per conferma diagnostica</i> .....	<b>13</b>
<i>Conferma diagnostica</i> .....	<b>15</b>
<i>Stadiazione di Malattia</i> .....	<b>19</b>
<i>Fenotipi clinici</i> .....	<b>20</b>
<i>Comunicazione della diagnosi</i> .....	<b>20</b>
<i>Adempimenti burocratici</i> .....	<b>21</b>
<b>Il Team di cura</b> .....	<b>23</b>
<i>Compiti del Team</i> .....	<b>25</b>
<b>Presa in carico</b> .....	<b>26</b>
<i>Presa in carico “territoriale”</i> .....	<b>26</b>
<i>Presa in carico “ospedaliera”</i> .....	<b>28</b>
<i>Fase di monitoraggio</i> .....	<b>29</b>
<b>Fase della complessità</b> .....	<b>33</b>
<i>Pianificazione condivisa delle cure</i> .....	<b>33</b>
<i>Fase della complessità clinica</i> .....	<b>34</b>
<i>Interventi per il supporto vitale</i> .....	<b>35</b>
<b>Criticità ed emergenze</b> .....	<b>41</b>
<i>Insufficienza respiratoria acuta</i> .....	<b>42</b>
<i>Ricovero in urgenza per altre cause</i> .....	<b>45</b>
<b>Gestione della fase avanzata di malattia</b> .....	<b>45</b>

<i>Fase avanzata in pazienti in trattamento di supporto vitale.....</i>	<b>46</b>
<i>Fase avanzata e rifiuto dei trattamenti di supporto vitale .....</i>	<b>46</b>
<i>Adempimenti burocratici .....</i>	<b>47</b>
<b>Valutazione del percorso .....</b>	<b>47</b>
<b>Ruolo delle associazioni dei malati e associazioni di volontariato.....</b>	<b>48</b>
<b>Allegati .....</b>	<b>48</b>

## Scopo del PDTA-SLA

Il paziente affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) richiede interventi a valenza multidimensionale come risposta a bisogni complessi in campo sanitario, psicologico, relazionale e socioassistenziale, basati sulla condivisione di processi decisionali e sull'appropriata organizzazione assistenziale.

La Regione Puglia ritiene indispensabile la definizione di uno specifico e uniforme percorso interdisciplinare di diagnosi, cura ed assistenza, fondato su evidenze scientifiche, in conformità alle linee guida e che tenga in considerazione le molteplici aspettative dei pazienti e delle famiglie. La stesura del PDTA prevede la partecipazione diretta e attiva di tutti i soggetti coinvolti, in ambito territoriale ed ospedaliero, allo scopo di definire i ruoli in base alle rispettive competenze, stabilire l'attuazione consequenziale e coordinata delle attività dei team multidisciplinari di assistenza e facilitare la comunicazione con i pazienti e le loro famiglie. La presa in carico del paziente con SLA è integrata e continuativa da parte di una rete dedicata che identifica le risorse appropriate, per incrementare la qualità dell'assistenza, migliorando gli outcome di salute, promuovendo la sicurezza dei pazienti e aumentandone la soddisfazione.

Il PDTA assicura in modo appropriato ed omogeneo le prestazioni diagnostiche, terapeutiche, assistenziali e sociosanitarie, grazie al coinvolgimento e alla formazione di tutte le figure coinvolte, al fine di uniformare il percorso di assistenza e renderlo equo ed accessibile per tutti i pazienti pugliesi.

Il percorso di presa in carico globale dei malati di SLA e delle loro famiglie si svolge in continuità assistenziale tra i servizi territoriali prossimi al luogo di vita della persona e gli ospedali di riferimento con un approccio multidimensionale coordinato e integrato anche con il livello socio sanitario e con l'ausilio dei Centri Territoriali Malattie Rare previsti dalla DGR n.225/2017, che hanno quale obiettivo principale quello di facilitare ed orientare i pazienti e le loro famiglie nei percorsi di cura.

## Gruppo di lavoro

Sulla base delle indicazioni contenute nella DGR 658/2018 e 226/2017, si è costituito il gruppo di lavoro che ha partecipato alla formulazione del PDTA regionale per la SLA.

La gestione del PDTA è affidata all’A.Re.S.S. nella funzione di unità di project management e al CoReMaR, organismo di governance e di riferimento per tutti i portatori di interesse.

Il gruppo di lavoro nominato dall’A.Re.S.S. è composto da un gruppo di esperti della patologia oggetto del presente PDTA; è garantita la presenza del CoReMaR, dei Referenti Malattie Rare delle sei ASL Pugliesi così come dei rappresentanti delle associazioni dei pazienti coadiuvate da un rappresentante della Rete A.Ma.Re Puglia.

*Ettore Attolini* Direttore Area Innovazione Sociale, Sanitaria e di Sistema e Qualità - CRSS - AReSS Puglia,

*Giuseppina Annicchiarico*, Coordinatrice CoReMaR AReSS, Responsabile Tecnico Scientifico PDTA SLA,

### **CoReMaR**

Teresa Fiorita, Economista, CoReMaR - AReSS Puglia -

Claudia Laterza, Pediatra-Palliativista, CoReMaR - AReSS Puglia

Sonia Storelli, Pediatra-Neonatologa, CoReMaR - AReSS Puglia

### **Associazioni**

Pina Esposito- Stefania Bastianello AISLA

Mariangela Lamanna Comitato 16 Novembre

Lalla Desiderato ConSLancio

Raffaele Romagnuolo Viva la Vita Italia Onlus

Giorgia Rollo 2HE- Center for Human Health and Environment - Progetto “Io posso”

Riccarda Scaringella Rete A.Ma.Re. Puglia

### **Centri**

Eustachio D’Errico, Neurologo, Centro Malattie del Motoneurone Clinica Neurologica Amaducci Az. Ospedaliera – Universitaria Policlinico di Bari

Ignazio Grattagliano, MMG, Bari – Presidente Regionale Società Italiana Medicina Generale e delle Cure Primarie

Maurizio Leone, Direttore UO Neurologia, Fondazione IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG)

*Giancarlo Logroscino*, Professore Ordinario del Dipartimento di Scienze Mediche di Base, Neuroscienze e Organi di Senso dell’Università degli Studi “Aldo Moro” di Bari, Direttore del Centro per le Malattie Neurodegenerative e l’invecchiamento Cerebrale UNIBA/Pia Fondazione Panico e componente del CoReMaR.

*Vito Napoletano*, Presidente Gruppo Nazionale Territorio della Società Italiana Neurologia

Eugenio Sabato, Direttore U.O.C. Pneumologia P.O. Perrino Brindisi – Associato di Ricerca IRPPS-CNR

Isabella Simone, Professore Associato del Dipartimento di Scienze Mediche di Base, Neuroscienze e Organi di Senso dell’Università degli Studi “Aldo Moro” di Bari Responsabile Centro Malattie del Motoneurone Clinica Neurologica Amaducci Az. Ospedaliera – Universitaria Policlinico di Bari

**Centri Territoriali Malattie Rare**

*Adriana Di Gregorio*, Referente Malattie Rare ASL TA

*Enrico Lauta*, Referente Malattie Rare ASL BA

*Cinzia Morciano*, Referente Malattie Rare ASL LE

*Saverio Nenna*, Referente Malattie Rare ASL BT

*Enrico Pace*, Referente Malattie Rare ASL FG

# Introduzione

## *La malattia*

La SLA è una patologia neurodegenerativa ad evoluzione infausta caratterizzata da una progressiva degenerazione e morte del I motoneurone (motoneurone centrale) e del II motoneurone (motoneurone periferico).

Nell'ultima decade, numerose evidenze scientifiche hanno chiaramente dimostrato che la SLA è una malattia multisistemica che coinvolge altri domini oltre al sistema motorio, quali funzioni cognitive, comportamentali, sistema autonomo e sistema motorio extrapiramidale. Circa il 40% dei pazienti affetti da SLA presenta disturbi cognitivi e fino al 10% può sviluppare una concomitante demenza fronto-temporale, soprattutto nella variante comportamentale. La nuova sfida diagnostica è quindi il riconoscimento dei diversi fenotipi clinici oltre alla classica forma caratterizzata dal solo coinvolgimento del primo e secondo motoneurone.

La neurodegenerazione del sistema motorio, che in ogni caso costituisce l'elemento patologico principale, determina una progressiva paralisi della muscolatura scheletrica con conseguente perdita dell'autonomia motoria, compromissione della capacità di comunicare e soprattutto compromissione di funzioni vitali, quali la respirazione e la deglutizione. La prognosi è infausta con elevato grado di disabilità ed elevato tasso di mortalità entro 2-5 anni dalla diagnosi.

Al momento sono disponibili limitati trattamenti farmacologici specifici che possono ritardare la progressione di malattia e terapie sintomatiche e palliative volte al controllo dei sintomi e al contenimento del deterioramento della qualità di vita del paziente e dei suoi familiari.

## *Epidemiologia*

La SLA è una patologia rara. In letteratura sono stati pubblicati numerosi studi sul tasso di incidenza per SLA in Italia e i dati più attendibili si riferiscono a registri prospettici di malattia attivati in Piemonte, Valle d'Aosta (PARALS), Puglia (SLAP) e in parte della Lombardia (SLALOM), che riportano dati complessivamente omogenei e in linea con i dati europei, con un tasso di incidenza di 2-3/100.000 abitanti/anno e un lieve maggior rischio per il sesso maschile (1.2-1.3:1). Il tasso stimato di prevalenza per SLA in Italia è di 8/100.000 abitanti.

La SLA è una patologia dell'età adulta, con una età media di insorgenza intorno ai 60 anni, nonostante si siano registrati casi con esordio clinico in età giovanile.

In circa il 90% dei casi la malattia si presenta in forma sporadica e solo nel 5-10% dei casi è familiare, prevalentemente con pattern autosomico dominante e con una età di esordio anticipata di circa 10 anni rispetto alle forme sporadiche.

Ad oggi sono state identificate mutazioni responsabili di circa il 60% dei casi di SLA familiare e gli stessi geni sembrano essere correlati alle forme sporadiche di malattia. Anche se sono state rilevate particolari correlazioni fra genotipo e fenotipo di alcune forme geneticamente determinate, nel loro complesso le forme di SLA familiare sono clinicamente indistinguibili da quelle sporadiche.

In tabella 1 sono riportati i dati dei Pazienti con cod. esenzione RF0100, residenti in Puglia. Dati SIMaRRP riferiti al 01/09/2020 (esclusi i deceduti aggiornati a giugno 2019)

Tabella 1

	<b>NOME ASL COMPETENZA</b>						<i>Totale</i>
	<i>ASL BR</i>	<i>ASL TA</i>	<i>ASL BAT</i>	<i>ASL BA</i>	<i>ASL FG</i>	<i>ASL LE</i>	
<b>MALATTIA RARA</b>							
<b>SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA</b>	62	79	48	193	39	127	548
<b>SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA E DEMENZA</b>	1	1	1	2	0	7	12
<b>SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA TIPO FLAIL ARM</b>	0	1	0	0	0	2	3
<b>SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA/ATROFIA MUSCOLARE PROGRESSIVA</b>	1	1	2	4	0	0	8
<i>Totale</i>	64	82	51	199	39	136	571

### Eziopatogenesi

Ad oggi sono stati identificati oltre 30 geni le cui mutazioni sono verosimilmente causative della malattia. Fra questi, i geni più frequenti sono *SOD1*, *TARDBP*, *FUS*, *C9orf72*, responsabili complessivamente di più del 90% di tutte le mutazioni geniche associate a SLA, comprese quelle riscontrabili anche nel 10% dei pazienti apparentemente sporadici.

Dati recenti hanno infatti stimato in circa il 60% il “peso” di fattori genetici predisponenti anche per lo sviluppo “sporadico” della malattia, secondo un modello di tipo oligogenico. L’orientamento attuale è quello di effettuare un’analisi di pannelli di geni, più che di singoli geni, per avere una visione d’insieme delle varianti geniche, utile nelle patologie caratterizzate da una forte eterogeneità clinica e genetica.

Oltre ai fattori genetici, sembrerebbero coinvolti anche fattori ambientali e stili di vita che interagendo tra loro e su una predisposizione genetica determinerebbero una genesi multifattoriale della malattia.

La patogenesi è multifattoriale; disfunzioni mitocondriali, stress ossidativo, alterazioni del trasporto assonale, eccitotossicità, aggregazione di proteine tossiche, alterazione dei meccanismi di degradazione proteica, riduzione dei fattori neurotrofici, neuroinfiammazione o difetti del metabolismo dell’RNA portano tutti alla neurodegenerazione e morte dei motoneuroni.

### Aspetti Clinici e terapia

Circa due terzi dei pazienti con SLA tipica presentano la forma spinale della malattia che esordisce con comparsa di debolezza e progressiva atrofia muscolare, a livello degli arti superiori e inferiori. I pazienti affetti da SLA a esordio bulbare invece esordiscono con disartria e disfagia. I sintomi a carico degli arti si sviluppano quasi simultaneamente a quelli bulbari e, nella maggior parte dei casi, compaiono nel primo-secondo anno. La paralisi è progressiva e causa il decesso per insufficienza respiratoria in media dopo 2-3 anni, nei casi a esordio bulbare, e dopo 3-5 anni, nei casi di SLA ad esordio spinale.

Non esiste una terapia causale per la cura della SLA pur essendo in corso sperimentazioni farmacologiche e studi su terapia genica. Il Riluzolo, neuroprotettore, somministrato per 18 mesi ha mostrato un aumento della sopravvivenza nei pazienti con SLA in fase iniziale.

Le altre terapie sono sintomatiche; è opportuno scegliere formulazioni idonee qualora sia presente disfagia o nutrizione enterale evitando la manomissione delle forme farmaceutiche solide orali (comprese e capsule) La divisione o frantumazione delle compresse o l’apertura

delle capsule per sciogliere il contenuto nel cibo o in acqua possono modificare l'assorbimento, la stabilità e l'effetto del farmaco, soprattutto in caso di formulazioni gastroresistenti, a rilascio lento e a rilascio prolungato.

Il gruppo di lavoro, a garanzia dell'equità di cura dei malati di SLA, in tutte le aree della Regione Puglia, ha condiviso in Allegato 1 la scheda farmaci utile alla cura della malattia e delle sue complicanze. Si rimanda al Dipartimento Salute della Regione Puglia quanto attiene alla specifica erogabilità del farmaco nel rispetto di quanto previsto dalla normativa nazionale e regionale vigente.

## *Normativa*

DM 279 del 18 maggio 2001 "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."

DPCM 12 gennaio 2017 "Definizione ed aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza – LEA".

Piano Nazionale per le Malattie Rare – PNMR 2013-2016 del 16 ottobre 2014.

DGR 504 del 19 marzo 2019 "Istituzione della rete ospedaliera della Regione Puglia 'Tavolo del Dolore' – Individuazione delle prestazioni e relativo setting assistenziale. Individuazione Centri Regionali di Riferimento. Revoca della deliberazione di Giunta regionale n. 414 dell'11 marzo 2015 per la parte relative alla rete ospedaliera."

DGR n. 658 del 24 aprile 2018 "Approvazione del documento tecnico di indirizzo per costruire la rete assistenziale pugliese attraverso i Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali (PDTA)"

DGR n. 225 del 23 febbraio 2017: Istituzione nelle Aziende Sanitarie Locali del Centro Territoriale per la facilitazione di accesso ai servizi delle persone affette da malattie rare e delle famiglie "Il Filo di Arianna"

DGR n. 226 del 23 febbraio 2017: Approvazione del percorso di definizione dei Piani Diagnostico Terapeutici (PDT) e dei Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali (PDTA) per le Malattie rare

DGR n. 1491 del 3 ottobre 2017 e successiva integrazione DGR n. 329 del 13 marzo 2018: Elenco dei PRN (o Centri) e dei Nodi della Rete Regionale Pugliese (ReRP) accreditati per le malattie rare

DDG n. 183 del 3 agosto 2020 Proposta di aggiornamento della Rete Malattie Rare – Re.Ma.R. – Regione Puglia

DGR n. 1174 del 01 Luglio 2008: Organizzazione della rete assistenziale per la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA)

DGR n. 2484 /2009: Coordinamento delle malattie rare Regione Puglia (CoReMar)

DGR n. 2069 del 05 Novembre 2014: Organizzazione rete assistenziale per la presa in carico ad alta complessità (III livello LEA - Cure domiciliari complesse) Ricovero transito in Hospice  
D.G.R. 630 del 30 Ottobre 2015: Del. G.R. n. 1403 del 04.07.2014 "Approvazione Programma Operativo 2013-2015 predisposto ai sensi dell'art. 15, comma 20 della legge n.135/2012" - Artt. 87 e 88 del Reg. R. n. 4/2007 es.m.i.. Approvazione Linee Guida regionali per le Cure Domiciliari integrate e Schema di Accordo di Programma tra ASL e Comuni.

D.G.R. n. 750 del 13 aprile 2015: Integrazione Del. G. R. n. 630 del 30 marzo 2015 con Allegato 2 "Linee Guida regionali per le Cure Domiciliari integrate".



Accordo, ai sensi dell'articolo 9 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, le regioni, le province autonome di Trento e Bolzano e le autonomie locali concernente «Preso in carico globale delle persone con malattie neuromuscolari o malattie analoghe dal punto di vista assistenziale»

RR n.7 del 21 gennaio 2019, "Regolamento regionale sul modello organizzativo e di funzionamento dei Presidi Territoriali di Assistenza."

RR n.9 dell'11 maggio 2020, "Modifiche al Regolamento regionale 21 gennaio 2019, n. 7 (Regolamento regionale sul modello organizzativo e di funzionamento dei Presidi Territoriali di Assistenza)".

DGR n. 333 del 10 Marzo 2020 Approvazione Documento "La riorganizzazione della rete di assistenza territoriale della Regione Puglia".

Legge 15 marzo 2010, n. 38 "Disposizioni per garantire l'accesso alle cure palliative e alla terapia del dolore" pubblicata nella Gazzetta Ufficiale n. 65 del 19 marzo

DGR n. 917 del 6 maggio 2015 "Legge 15 marzo 2010 n. 38 "Disposizioni per garantire l'accesso alle cure palliative ad alle terapie del dolore". Approvazione Linee Guida regionali per lo sviluppo della rete per le cure palliative in Puglia, in attuazione dell'Atto d'Intesa sottoscritto in Conferenza Stato - Regioni (Rep. N. 152/2012)".

DL n. 219 del 22 dicembre 2017, Norme in materia di consenso informato e di disposizioni anticipate di trattamento.

DDG AReSS n. 184 del 03 Agosto 2020 "Proposta di implementazione di un modello innovativo di integrazione Ospedale-Territorio per la presa in carico dei pazienti affetti da Malattia Rara ad alta complessità assistenziale e delle loro famiglie. Attivazione di Nuclei di Assistenza Territoriale (NAT) in staff alle Strutture Semplici a Valenza Dipartimentale (SSVD) denominate Centro Territoriale Malattie Rare (CTMR) di ciascuna ASL per la facilitazione della gestione delle Cure Domiciliari Integrate (CDI): "Il Filo di Arianna".

DGR n. 1561 del 17 Settembre 2020 "Potenziamento dell'Assistenza ospedaliera e territoriale nei confronti dei pazienti affetti da Malattia Rara ad alta complessità assistenziale e delle loro famiglie"

## Riferimenti bibliografici

1. *Logroscino G, Piccininni M.* Amyotrophic Lateral Sclerosis Descriptive Epidemiology: The Origin of Geographic Difference. *Neuroepidemiology.* 2019;52(1-2):93-103. doi: 10.1159/000493386.
2. *EFNS Task Force on Diagnosis and Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis; Andersen PM, et al.* EFNS guidelines on the clinical management of amyotrophic lateral sclerosis (MALS)-revised report of an EFNS task force. *Eur J Neurol.* 2012 Mar;19(3):360-75. doi: 10.1111/j.1468-1331.2011.03501.
3. *Marin B, et al; EURECALs consortium.* Evaluation of the application of the European guidelines for the diagnosis and clinical care of amyotrophic lateral sclerosis (ALS) patients in six French ALS centres. *Eur J Neurol.* 2016 Apr;23(4):787-95. doi: 10.1111/ene.12941.
4. *Brooks BR.* El Escorial World Federation of Neurology criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. Subcommittee on Motor Neuron Diseases/Amyotrophic Lateral Sclerosis of the World Federation of Neurology Research Group on Neuromuscular Diseases and the El Escorial "Clinical limits of amyotrophic lateral sclerosis" workshop contributors. *J Neurol Sci.* 1994 Jul;124 Suppl:96-107.
5. *Brooks BR et al; World Federation of Neurology Research Group on Motor Neuron Diseases.* El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord.* 2000 Dec;1(5):293-9.
6. *de Carvalho M et al* Electrodiagnostic criteria for diagnosis of ALS. *Clin Neurophysiol* 2008; 119:497–503.
7. *Costa J et al.* Awaji criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review. *Arch Neurol.* 2012Nov;69(11):1410-6.
8. *Cedarbaum JM et al* The ALSFRS-R: a revised ALS functional rating scale that incorporates assessment of respiratory function. BDNF ALS Study Group (Phase III). *J Neurol Sci.* 1999 Oct31;169(1-2):13-21.
9. *Chio A et al.* Development and evaluation of a clinical staging system for amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2015; 86:38–44.
10. *Balendra R et al.* Use of clinical staging in amyotrophic lateral sclerosis for phase 3 clinical trials. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2015; 86:45–9.
11. *Strong MJ et al* Consensus criteria for the diagnosis of frontotemporal cognitive and behavioural syndromes in amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler .* 2009 Jun;10(3):131-46. doi: 10.1080/17482960802654364
12. *Chia R et al .* Novel genes associated with amyotrophic lateral sclerosis: diagnostic and clinical implications. *Lancet Neurol.* 2018 Jan;17(1):94-102. doi: 10.1016/S1474-4422(17)30401-5.
13. *Tortelli R et al .* Time to generalization and prediction of survival in patients with amyotrophic lateral sclerosis: a retrospective observational study. *Eur J Neurol.* 2016 Jun;23(6):1117-25. doi: 10.1111/ene.12994.
14. *Calvo A et al .* Factors predicting survival in ALS: a multicenter Italian study. *J Neurol.* 2017 Jan;264(1):54-63. doi: 10.1007/s00415-016-8313-y.
15. *Govaerts R et al* The frontotemporal syndrome of ALS is associated with poor survival. *J Neurol.* 2016 Dec;263(12):2476-2483.
16. *Simon N, Goldstein LH.* Screening for cognitive and behavioral change in amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron disease: a systematic review of validated screening methods. *Amyotroph Lateral SclerFrontotemporalDegener.* 2018 Dec 26:1-11. doi: 10.1080/21678421.2018.1530264.

17. *Iazzolino B et al.* Validation of the revised classification of cognitive and behavioural impairment in ALS. *J NeurolNeurosurg Psychiatry*. 2019 Feb 90(7):734-739. doi: 10.1136/jnnp-2018-319696.
18. *Barulli MR et al.* Episodic memory and learning rates in amyotrophic lateral sclerosis without dementia. *Cortex*. 2019 Mar 19;117:257-265. doi: 10.1016/j.cortex.2019.03.003
19. *Taga A, Maragakis NJ.* Current and emerging ALS biomarkers: utility and potential in clinical trials. *Expert Rev Neurother*. 2018 Nov;18(11):871-886. doi: 10.1080/14737175.2018.1530987.
20. *Tortelli R et al.* Elevated cerebrospinal fluid neurofilament light levels in patients with amyotrophiclateral sclerosis: a possible marker of disease severity and progression. *Eur J Neurol*. 2012 Dec;19(12):1561-7. doi: 10.1111/j.1468-1331.2012.03777
21. *Mezzapesa DM et al* Cortical thinning and clinical heterogeneity in amyotrophic lateral sclerosis. *PLoS One*. 2013 Nov 20;8(11):e80748. doi: 10.1371/journal.pone.0080748.
22. *Trojsi F et al* Neurodegeneration of brain networks in the amyotrophic lateral sclerosis-frontotemporal lobar degeneration (ALS-FTLD) continuum: evidence from MRI and MEG studies. *CNS Spectr*. 2018 Dec;23(6):378-387. doi: 10.1017/S109285291700075X..
23. *Chiò A et al.* Presymptomatic ALS genetic counseling and testing: Experience and recommendations. *Neurology*. 2016 Jun 14;86(24):2295-302. doi: 10.1212/WNL.0000000000002773.
24. *Bede P et al.* Palliative care in amyotrophic lateral sclerosis: a review of current international guidelines and initiatives. *BMJ Support PalliatCare*. 2011 Dec;1(3):343-8. doi:10.1136/bmjspcare.2010.232637.rep.
25. *Foley G, Hynes G.* Decision-making among patients and their family in ALS care: a review. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener*. 2018 May;19(3-4):173-193. doi:10.1080/21678421.20

## Percorso diagnostico

Non esiste un test diagnostico specifico per la SLA.

La diagnosi di SLA si fonda pertanto sulla evidenza di una commistione di sintomi e segni motori di danno del I e del II motoneurone (MN), variamente combinati fra loro e sull'esclusione di altre patologie con manifestazioni simili o processi patologici che possano spiegare la degenerazione degli stessi.

*Formulazione del sospetto clinico di SLA e selezione dei soggetti da inviare alle strutture specialistiche ambulatoriali per conferma diagnostica*

**Setting:** ambulatorio di medicina generale, altri specialisti

**Target:** soggetti positivi per sintomi e segni motori di danno del I e del II motoneurone e/o altre manifestazioni suggestive per SLA

**Attori:** Medico di Medicina Generale (MMG), altri specialisti.

**Azione:** formulazione del sospetto clinico di SLA tramite anamnesi ed esame obiettivo mirati e identificazione del paziente da inviare alla struttura specialistica identificata

Il sospetto diagnostico può nascere da quadri clinici caratterizzati da paresi ingravescente di tipo centrale e periferica, senza disturbi della sensibilità. Il soggetto può lamentare un deficit di forza e difficoltà nella manipolazione degli oggetti o perdita di destrezza nei movimenti fini delle dita, difficoltà nella deambulazione con repentine cadute, difficoltà nella deglutizione, nella fonazione e più raramente compromissione della funzione respiratoria, stancabilità, crampi e fascicolazioni muscolari.

Il coinvolgimento del I motoneurone è espresso da spasticità, iperreflessia, cloni, presenza di segno di Babinski e Hoffmann, assenza dei riflessi addominali superficiali e presenza dei profondi. Atrofia e ipotonia muscolare, fascicolazioni, crampi e deficit della muscolatura interessata sono segni e sintomi che dimostrano il coinvolgimento del II motoneurone

Nei casi più rari (25%) di paralisi pseudobulbare possono comparire raucedine, disartria, disfagia fascicolazioni della lingua o può insorgere labilità emotiva (riso o pianto spastico) o quadri di demenza frontotemporale. Molto raro l'esordio a componente prevalentemente respiratoria (1-2%), con compromissione del diaframma e degli altri muscoli respiratori e quindi dispnea, ipoventilazione notturna con eccessiva sonnolenza diurna, cefalea mattutina.

Nella maggior parte dei casi, la presenza di riflessi osteotendinei vivaci in distretti con evidente ipotrofia muscolare e in assenza di deficit sensitivi è altamente suggestiva della malattia.

Il Medico di Medicina Generale (MMG) anche su indicazione di altro medico specialista, in caso di sospetto clinico di Malattia del Motoneurone fa richiesta di visita neurologica da eseguire presso "l'ambulatorio neurologico specialistico per patologia neuromuscolare" presente presso le strutture di ricovero o presso i centri dedicati alle malattie del motoneurone.

La DGR 329 del 13 marzo 2018 e successive disegnano l'attuale assetto della Rete Malattie Rare della Regione Puglia individuando per il codice di esenzione RF0100 tre Presidi della Rete Nazionale come indicato in tabella 2:

- IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo a cui afferiscono altri due centri

- A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" a cui afferiscono altri due centri
- Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" – Tricase a cui afferiscono altri tre centri.

Tabella 2

Sclerosi Laterale Amiotrofica RF0100	<b>IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo (PRN)</b>	Neurologia	
	Presidio Ospedaliero "L. Bonomo" - Andria	Neurologia	
	Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia	Malattie Apparato Respiratorio 4 (MAR4)	
	<b>A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" (PRN)</b>	Neurologia "Amaducci"	Malattie Apparato Respiratorio Universitaria
	Ente ecclesiastico "Miulli" - Acquaviva delle Fonti	Neurologia	Genetica medica
	Ospedale "Di Venere" - Carbonara di Bari	Neurologia	
	<b>Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" – Tricase (PRN)</b>	Malattie Neurodegenerative	
	<b>Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi</b>	Neurologia	
	Presidio Ospedaliero "Vito Fazzi" - Lecce	Neurologia	
	Presidio Ospedaliero Centrale – "SS. Annunziata - S.G. Moscati" - Taranto	Neurologia	

### *Conferma diagnostica*

**Setting:** ambulatorio specialistico di Neurologia, Malattie neurodegenerative e/o Malattie neuromuscolari di Presidi ospedalieri di riferimento regionale

**Target:** soggetti con sospetto clinico di SLA e/o provenienti da famiglie a rischio

**Attori:** Medico specialista Neurologo

**Azione:** conferma diagnostica, stadiazione, comunicazione della diagnosi

In presenza di sospetto clinico per SLA devono essere effettuate indagini strumentali e di laboratorio utili e necessarie per escludere altre patologie che possano mimare la SLA.

Tali indagini possono essere effettuate nelle strutture identificate dalla Regione e comprendono:

- L'esame EMG: deve dimostrare: 1) denervazione attiva mediante potenziali di fibrillazione e denervazione (positive sharpwaves) o fascicolazioni; denervazione cronica con potenziali di unità motoria di durata e ampiezza aumentate, con morfologia polifasica, e ridotto reclutamento di unità motorie con elevata frequenza di scarica nello sforzo massimale. Lo studio della velocità di conduzione mostra una ridotta ampiezza dei potenziali d'azione. Di grande importanza è il rilevamento di assenza di blocchi di conduzione.
- La Stimolazione magnetica transcranica con la registrazione di potenziali d'azione motoria può evidenziare anche in fase preclinica il coinvolgimento del motoneurone centrale dimostrando una riduzione della velocità di conduzione a livello delle vie motorie corticospinali e anche corticobulbari o una ridotta eccitabilità dei motoneuroni nella corteccia motoria.
- Gli esami neuroradiologici e in particolare la RMN encefalo e rachide in toto risultano indispensabili per escludere patologie che possono mimare la SLA. Negli ultimi anni l'impiego di tecniche non convenzionali di neuroimmagine (RMN per diffusione, trattografia, spettroscopia, misure di atrofia cerebrale e PET) ha dimostrato un danno strutturale a livello corticale che coinvolge aree cerebrali ben al di là della sola corteccia motoria. D'altronde il sempre più evidente coinvolgimento di funzioni cognitive nella SLA rimarca l'estensione del danno a livello corticale.
- La valutazione neuropsicologica ha l'obiettivo di definire un pattern specifico in un range di possibili cambiamenti cognitivi e comportamentali. Il profilo cognitivo deve essere definito valutando ogni singolo dominio (memoria, attenzione, funzioni esecutive, linguaggio, abilità visuospatiali). Il comportamento deve essere valutato sia in riferimento alle manifestazioni di tipo frontale (es. apatia, perseverazioni, disinibizione) che psicotico del comportamento (deliri ed allucinazioni). La valutazione cognitivo-comportamentale, eseguita secondo le modalità prima descritte, permette di definire la funzionalità cognitiva e comportamentale all'interno dello spettro dei disordini frontotemporali, anche in relazione all'utilizzo di ausili per la comunicazione (comunicatore a sintesi vocale) e in funzione, soprattutto, delle scelte terapeutiche.

- L'esame del liquido cerebro spinale va effettuato per escludere processi infettivi, infiammatori, o infiltrativi. Negli ultimi anni grande rilievo ha assunto il dosaggio di marcatori di neurodegenerazione (*Neurofilamento Light, Neurofilamento Heavy, tau, fosfotau*) con valore diagnostico e soprattutto prognostico.
- La biopsia del muscolo va riservata a casi sospetti, per escludere una miopatia, per valutare un coinvolgimento mitocondriale.
- L'analisi genetica è fondamentale non solo nei casi di riferita familiarità del motoneurone ma anche nei casi sporadici. L'analisi genetica consente di migliorare la definizione clinica della patologia, aiuta a comprenderne le basi patogenetiche, fornisce indicazioni sulla prognosi, e consente di valutare accuratamente il rischio nei familiari. L'inserimento dei test genetici all'interno dei percorsi diagnostici della SLA permette inoltre ai pazienti Pugliesi che prestino il loro consenso, l'inclusione in sperimentazioni cliniche internazionali di nuove terapie farmacologiche su base genetica, in corso o future.

I criteri diagnostici clinici di El Escorial del 1990 e rivisti nel 2000 e i criteri clinico-neurofisiologici di Awaji (2009), costituiscono i documenti internazionali di riferimento per la diagnosi. (tabella 3)

I segni di danno del I e del II motoneurone devono essere ricercati a livello di 4 differenti distretti anatomici:

- distretto bulbare
- distretto cervicale
- distretto toraco-addominale
- distretto lombo-sacrale

**Tabella 3**

	<b>El Escorial</b>	<b>El Escorial revised</b>	<b>Awaji</b>
<b>SLA Clinicamente definita</b>	<i>Evidenza clinica di: Segni di coinvolgimento di UMN e di LMN in regione bulbare e in 2 regioni spinali OPPURE Segni di coinvolgimento di UMN e LMN in 3 regioni spinali</i>	<i>Evidenza clinica di: Segni di coinvolgimento di UMN più segni di LMN in regione bulbare e in 2 regioni spinali OPPURE Segni di UMN e LMN in 3 regioni spinali</i>	<i>I segni di coinvolgimento di LMN sono definiti dalla evidenza clinica o elettrofisiologica. Per il resto invariata rispetto ai criteri di El Escorial</i>
<b>SLA Clinicamente probabile</b>	<i>Evidenza clinica di: segni di coinvolgimento di UMN più LMN in 2 regioni con segni di coinvolgimento di UMN rostrali rispetto ai segni di coinvolgimento di LMN</i>	<i>Evidenza clinica di: segni di coinvolgimento di UMN più LMN in 2 regioni con segni di coinvolgimento di UMN rostrali rispetto ai segni di coinvolgimento di LMN</i>	<i>I segni di coinvolgimento di LMN sono definiti dall'evidenza clinica o elettrofisiologica. Per il resto invariata rispetto ai criteri di El Escorial</i>
<b>SLA Clinicamente probabile con supporto di laboratorio</b>	<i>Non inclusa</i>	<i>Evidenza clinica di: segni di coinvolgimento di UMN più LMN in 1 regione OPPURE segni di coinvolgimento di UMN in una regione PIU' reperti elettromiografici di coinvolgimento di LMN in almeno 2 regioni</i>	<i>Non inclusa</i>
<b>SLA Clinicamente possibile</b>	<i>Evidenza clinica di: segni di coinvolgimento di UMN più LMN in 1 regione OPPURE Segni di coinvolgimento di UMN in 2 o più regioni OPPURE Segni di coinvolgimento di LMN rostrali rispetto ai segni di coinvolgimento di UMN</i>	<i>Evidenza clinica di: segni di UMN più segni di LMN in 1 regione OPPURE Segni di UMN in 2 o più regioni OPPURE Segni di LMN rostrali rispetto ai segni di UMN</i>	<i>I segni di coinvolgimento di LMN sono definiti dalla evidenza clinica o elettrofisiologica. Per il resto invariata rispetto ai criteri di El Escorial</i>
<b>SLA Clinicamente sospetta</b>	<i>Evidenza clinica di: Segni di coinvolgimento di LMN in 2 o più regioni</i>	<i>Categoria diagnostica (*) eliminata nei criteri di El Escorial revised</i>	<i>Non inclusa (*)</i>

**UMN: primo motoneurone; LMN: secondo motoneurone**

**(\*) I pazienti con segni clinici di coinvolgimento di I motoneurone o II motoneurone in un solo distretto** (forme sospette secondo i criteri di El Escorial, non menzionati nei criteri di EEC revised) devono in ogni caso essere monitorati nel tempo in quanto il quadro clinico potrebbe modificarsi e portare successivamente alla diagnosi di SLA



La fase diagnostica è strutturata in Day services o Day Hospital o in regime di ricovero ordinario, quest'ultimo solo in casi particolari di complessità diagnostica o di gravità clinica. L'ospedalizzazione in regime ordinario dei malati con SLA verrà infatti ridotta al minimo indispensabile, individuando nel percorso assistenziale completo le fasi critiche nelle quali il ricovero ordinario è appropriato e indispensabile.

#### *Fase diagnostica presso Strutture ospedaliere di primo livello*

Presso il Presidio, l'assistito riceverà gratuitamente le prestazioni finalizzate alla diagnosi con codice esenzione R99 da utilizzare durante l'iter diagnostico.

##### **Il Primo step diagnostico prevede:**

- Raccolta di dati anamnestici e clinici (SLAP DEM) previo consenso informato  
Esame obiettivo clinico generale ed esame neurologico con valutazione della disabilità mediante scale funzionali (ALSFRS-r e MMT)
- Esami ematochimici di routine, Omocisteina, enzimi muscolari, ormoni tiroidei, markers neoplastici, auto-anticorpi (antigangliosidi, ASMA, ANA, anti-DNA, anti-ENA, ANCA, APCA, AMA, anti-LKM, anti-TPO, anti-Tireoglobulina) anti-HTLV
- Elettromiografia con velocità di conduzione sensitiva e motoria
- Rx Torace
- ECG
- RMN encefalo e rachide in toto con tecniche convenzionali

#### *Fase diagnostica presso Strutture ospedaliere di secondo livello- Centri di riferimento regionali*

##### **Il secondo step diagnostico prevede:**

- Raccolta di dati anamnestici e clinici (SLAP DEM) previo consenso informato
- Prelievi ematochimici per indagini genetiche: i geni da considerare nel protocollo diagnostico dovrebbero essere C9orf72, SOD1, TARDBP e FUS per i quali sono più forti le evidenze di causalità.  
Nell'allegato 2 è disponibile un approfondimento relativo alle indagini genetiche.
- Rachicentesi per esame liquorale standard ed esami specifici con valutazione dei biomarkers di neurodegenerazione
- RMN Encefalo e midollo -Protocollo per malattie del motoneurone con tecniche RM non convenzionali (volumetria cerebrale, misura spessore della corteccia cerebrale, trattografia)
- PET
- Potenziali Evocati Somatosensoriali
- Potenziali Evocati Motori
- Biopsia del muscolo (se ritenuta necessaria)
- Biopsia del nervo (se ritenuta necessaria)
- Valutazione Neurocognitiva con la somministrazione di esami psicometrici riportati nell'allegato 3.

L'applicazione di un Protocollo unico consente la replicabilità delle prove ai fini della stadiazione evolutiva della malattia e permette un confronto tra i dati dei Centri di Riferimento, Strutture Ospedaliere e Territoriali.

Se la diagnosi è confermata, lo specialista dei Centri individuati, deve inserire i dati relativi al paziente nel Sistema Informativo Malattie Rare Regione Puglia (SIMaRRP) e sul registro Pugliese delle malattie del motoneurone (SLAP DEM) e rilascerà un certificato di diagnosi di malattia rara. Tale certificato ha durata illimitata e validità su tutto il territorio nazionale, e può essere rilasciato anche da un Centro fuori dalla regione di residenza; la certificazione rilasciata dal Centro ai fini dell'esenzione deve riportare, oltre alla definizione, anche il codice identificativo della malattia o del gruppo di malattie (RF0100) a cui la stessa afferisce (Circolare ministeriale 13 dicembre 2011, n.13).

Successivamente, una volta ricevuto il certificato di diagnosi per malattia rara, il paziente ha diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie come malato raro, da ottenersi presso il Distretto Sociosanitario di appartenenza.

Il paziente affetto da SLA ha diritto ad inoltrare domanda per il riconoscimento dell'invalidità civile, dell'applicazione della Legge 104/92 e nei casi avanzati anche dell'accompagnamento.

### *Stadiazione di Malattia*

La scala funzionale più utilizzata per la valutazione della gravità della SLA è la scala *ALS-Functional Rating scale* nella sua forma revised (ALSFRS-r), (vedi allegato 4) che considera 12 items relativi a vari ambiti funzionali: bulbare (linguaggio, salivazione, deglutizione) respiratorio (dispnea, ortopnea, insufficienza respiratoria), arti superiori (scrivere, uso di utensili per mangiare), arti inferiori (deambulazione, salire le scale). La scala valuta anche il livello di autonomia nel vestirsi, autonomia nell'igiene, capacità di girarsi nel letto.

L'ALSFRS-r non ha una elevata sensibilità, nel senso che non è in grado di quantificare l'entità della progressione soprattutto nelle fasi avanzate della malattia né di stabilire punteggi soglia da considerare importanti punti di transizione funzionale; per questo motivo più recentemente sono stati sviluppati altri sistemi di stadiazione (vedi tabella 4):

- *King'sCollege staging system* (J.C. Roche et al 2012) che riassume la diffusione clinica o anatomica della malattia. Si basa sul numero di regioni coinvolte.
- *MiTOs functional staging* che riassume il carico funzionale della malattia (Chio et al 2015). Si basa sulla perdita di funzione nei quattro domini fondamentali dell'ALSFRS-r.

- Tabella 4

<b>King's Clinical Staging</b>	<b>Staging</b>	<b>MiTos Staging</b>
<b>Presintomatico</b>	<b>0</b>	<b>Compromissione funzionale (esordio di malattia)</b>
<b>Evidenza clinica di coinvolgimento di una regione (esordio di malattia)</b>	<b>1</b>	<b>Perdita dell'indipendenza in un dominio funzionale</b>
<b>Evidenza clinica di coinvolgimento di due regioni</b>	<b>2</b>	<b>Perdita dell'indipendenza in 2 domini funzionali</b>
<b>Evidenza clinica di coinvolgimento di tre regioni</b>	<b>3</b>	<b>Perdita dell'indipendenza in 3 domini funzionali</b>
<b>Deficit severo respiratorio o nutrizionale</b>	<b>4</b>	<b>Perdita dell'indipendenza in 4 domini funzionali</b>
<b>Morte</b>	<b>5</b>	<b>Morte</b>

Pur non essendoci uno staging riconosciuto del grado di compromissione cognitiva è comunque importante valutare la severità della compromissione cognitiva attraverso o la valutazione dei singoli domini della valutazione psicologica estesa o attraverso la valutazione dell'*Edinburgh Cognitive and Behavioural ALS Screen- ECAS*.

### *Fenotipi clinici*

Utili ai fini clinici appaiono le classificazioni in fenotipi o varianti di malattia. Di seguito riportiamo l'ultima proposta a livello internazionale (van ES et al. 2017). Si rimanda al lavoro originale per le caratteristiche cliniche e prognostiche più dettagliate.

- SLA Classica (70% del totale): 33% ad esordio bulbare con coinvolgimento successivo di altre regioni; 66% ad esordio spinale, comprensiva delle varianti "flailarm", "flailleg", emiplegica e pseudopolineuritica
- SLA-Demenza Fronto-Temporale (5-15%): distribuzione dei segni come nella SLA Classica SLA Bulbare isolata (5%): solo bulbare, usualmente di I MN (pseudo bulbare) e nel sesso femminile
- Fenotipi incompleti (10%): Atrofia Muscolare Progressiva (solo II MN, regioni spinali) RFG050; Sclerosi Laterale Primaria (solo I MN, esordio bulbare o arti inferiori) RF0110
- Fenotipi rari (3%): Cachettico (progredisce verso SLA classica); Respiratorio (esordio diaframmatico e dei muscoli flessori del collo)

### *Comunicazione della diagnosi*

La comunicazione della diagnosi di SLA al paziente ed ai suoi familiari rappresenta un momento molto delicato, considerando il particolare impatto emotivo che ne deriva. Si tratta di un argomento oggetto di numerosi approfondimenti e sono disponibili linee-guida europee e raccomandazioni del gruppo "Etico" della Società Italiana di Neurologia.

La comunicazione diagnostica e prognostica, previo consenso del paziente, può essere fatta in presenza di familiari del paziente o altra figura designata. Una formazione specifica sulla comunicazione è richiesta a tutti componenti del team di cura perché la qualità della comunicazione fin dal tempo della diagnosi determina la qualità della relazione di cura.

Lo psicologo clinico/psicoterapeuta, formato per la gestione di queste situazioni cliniche, potrà essere presente già nella fase dell'iter diagnostico e potrà seguire il paziente in tutte le fasi della malattia al fine di garantire la continuità della relazione di cura. Tale figura professionale ha il compito di accogliere e supportare la reazione emotiva della persona che riceve diagnosi di SLA e dei familiari e può essere di supporto ai medici che lo hanno cura, per calibrare il linguaggio da utilizzare, i tempi e le modalità di comunicazione, favorendo da subito l'alleanza medico-paziente. La comunicazione della diagnosi necessita di essere ridefinita sul piano psicologico anche in momenti successivi alla prima comunicazione, stante l'inevitabile processo psichico favorito dai meccanismi di difesa (es. rimozione, negazione, scoraggiamento). È opportuno che la persona che ha ricevuto conferma di malattia, a distanza di alcuni giorni, possa accedere ad un colloquio strutturato con lo psicologo che potrà verificare l'elaborazione cognitiva/emotiva delle informazioni ricevute e l'eventuale strutturazione di meccanismi difensivi, valutando contestualmente il tono dell'umore, le reazioni emozionali, la presenza di dubbi, di informazioni erroneamente elaborate o di aspettative illusorie sull'evoluzione della malattia.

Durante la comunicazione di diagnosi il medico deve prospettare al paziente i possibili trattamenti, i controlli specialistici, clinici e strumentali, che saranno necessari durante il percorso della malattia e che il paziente può accettare o meno (Legge 2019/2017). Il processo decisionale necessario per la condivisione del piano di cura nella SLA necessita di azioni supportive che garantiscano la competenza etica di tutti i soggetti coinvolti.

Anche la prognosi (la probabilità di un determinato esito nel tempo) rientra tra i contenuti della comunicazione, non solo in riferimento alla drammaticità dell'esito morte, ma anche rispetto ad altri esiti, come la perdita della capacità di esprimersi o la comparsa di demenza fronto-temporale, che hanno grosse ricadute sulla pianificazione delle cure (nomina di un amministratore di sostegno). La malattia nel suo evolversi genera bisogni complessi che comportano per il malato scelte individuali responsabili con conseguente necessità di piena informazione e lucida consapevolezza

Il paziente riceverà un documento che contenga tutte le informazioni relative al percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale, i contatti del case manager ospedaliero e dei componenti del team multidisciplinare ai quali poter fare riferimento, alle possibilità e modalità per richiedere l'esenzione di malattia rara e di invalidità e i riferimenti sulle associazioni dei malati e di volontariato presenti nel territorio.

### *Adempimenti burocratici*

I MMG, attraverso opportuni percorsi formativi/informativi concordati con CoReMaR/AReSS-Puglia, vengono messi a conoscenza di ogni azione necessaria in caso di sospetto diagnostico (accertamenti diagnostici) e delle modalità previste per la presa in carico del paziente con diagnosi accertata di SLA.

Il MMG avrà cura di aggiornare la Cartella Sanitaria (anche FSE) e curerà i rapporti e le comunicazioni con il Distretto Socio-Sanitario.

Per ciò che concerne il rilascio della esenzione ticket per patologia:

-se il PRN/Nodo appartiene all'Area Vasta il medico certificatore rispetterà la procedura di inserimento della diagnosi di SLA nel 1° Modulo del SIMaRRP e il Distretto Socio-Sanitario (DSS) estrapolerà il certificato per ricondurlo nel sistema Edotto;

-se la diagnosi è rilasciata da un PRN/Nodo fuori Area Vasta, in modalità cartacea, il certificato sarà inserito sul sistema Edotto e sul SIMaRRP a cura del Medico Task force Distrettuale ai fini dell'aggiornamento del Registro nazionale delle malattie rare.

Qualora l'assistito sia stato già indirizzato dallo specialista verso terapie riabilitative motorie nella struttura pubblica (come nel caso del DART di Taranto), gli va garantita la prescrizione così come per i farmaci.

Acquisita la certificazione di malattia rara, il MMG avvia, su richiesta del paziente, istanza del riconoscimento della invalidità civile e/o delle agevolazioni previste dalla Legge 104/92 (correlate alla fase della malattia) e attiva l'Unità di Valutazione Multidimensionale (UVM), rapportandosi con la Porta Unica di Accesso (PUA) o con il Referente UVM distrettuale (vedi oltre).

Qualora sia indicato dallo specialista neurologo di riferimento, il familiare a rischio può accedere ad indagini genetiche utilizzando il codice di esenzione temporanea R99.

Poiché il percorso della malattia avrà degli sviluppi diversi da paziente a paziente, il DSS tramite il medico referente distrettuale delle malattie rare, avrà il compito di illustrare all'assistito e/o al caregiver l'esistenza e i compiti della Rete SLA, del CTMR e dello Sportello di Ascolto, attivi nella ASL di residenza dell'assistito, fornendo eventuali riferimenti utili.

## Il Team di cura

I pazienti affetti da patologia 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 durante tutto il suo difficile percorso e nelle scelte individuali che la SLA frequentemente implica. Dalla comunicazione della diagnosi alla pianificazione condivisa delle cure e dalle scelte terapeutiche al supporto per la famiglia durante tutte le fasi della malattia.

La presa in carico del paziente che necessita di assistenza domiciliare è coordinata dal *case manager* responsabile dei piani di intervento dei servizi, anche coinvolgendo risorse informali che sostengano la Persona e la famiglia. Il *case manager* individuato durante la stesura del PAI (Piano Assistenziale Individualizzato) garantisce una stretta collaborazione con il *care manager* ospedaliero che si occuperà di facilitare le interconnessioni ospedale- territorio.

Il Team SLA è un team multidisciplinare, costituito da varie figure professionali appartenenti alle reti dei servizi ospedalieri e territoriali distrettuali e dipartimentali che agiscono con circolarità d'informazione e sinergia ed è composto dai diversi professionisti di riferimento:

### **Inquadramento clinico**

MMG

Neurologo

Genetista

Neuropsicologo

Psicologo clinico

### **Gestione degli aspetti comunicativi**

Otorinolaringoiatra

Logopedista

Neuropsicologo

Psicologo clinico

Fornitore Ausili per la Comunicazione

### **Gestione degli aspetti nutrizionali**

Otorinolaringoiatra

Logopedista esperto disfagia

Gastroenterologo

Nutrizionista/dietista

Radiologo interventista (RIG)

Endoscopista/ Chirurgo (PEG)

### **Gestione degli aspetti respiratori**

Otorinolaringoiatra

Pneumologo

Chirurgo/Rianimatore

Fisioterapista/Riabilitatore dell'Insufficienza Respiratoria

### **Gestione aspetti disabilità neuromuscolare**

Fisiatra

Fisioterapista

### **Gestione degli aspetti Psicologici**

Psicologi clinici/Psicoterapeuti con formazione per patologie neurodegenerative

### **Gestione della fase avanzata di malattia/Cure Palliative**

Medico Palliativista

Psicologo

Infermiere esperto in cure palliative

Assistente spirituale

### **Progettazione, strutturazione e supporto dei percorsi di cura territoriali:**

#### ***Centro Territoriale Malattie Rare***

Responsabile CTMR e figure professionali ad esso attribuite

NAT (DDG ARESS 184/2020, DGR 1561/2020)

#### ***Distretto Socio Sanitario (DSS)***

Referente medico task force distrettuale malattie rare

Referente UVM distrettuale

Responsabile Ufficio ausili e protesi

Farmacista territoriale

ADI 3° Livello (Responsabile cure primarie distrettuali, Infermieri dedicati, OSS, fisioterapisti, psicologi, logopedisti)

Neurologo territoriale

Assistente sociale

#### ***Continuità assistenziale e 118***

#### ***Associazioni Pazienti SLA***

#### ***Associazioni di Volontariato***

#### ***Medico di Medicina Generale (MMG) "Nodo del team"***

### **Compiti del MMG e del medico della Task force distrettuale:**

Il MMG, oltre a gestire insieme agli specialisti le fasi iniziali ed intermedie della malattia, per i pazienti con fase avanzata di malattia, generalmente allettati o comunque con mobilità ridotta, attiva l'assistenza domiciliare di tipo prestazionale oppure, per le persone con bisogni complessi, assume la responsabilità clinica del processo di cura secondo il PAI previsto per gli interventi di Cure domiciliari integrate (ADI) nel rispetto del RR del 18 gennaio 2007 (art 3 comma 6 e 7), delle DGR 1174/2008 e 333/2020 e nel rispetto del DPCM Nuovi LEA del 12 gennaio 2017 (art 21 comma 3), avvalendosi delle strutture distrettuali e dei Servizi specialistici aziendali nonché dei Nodi/PRN della rete MR.

Il Medico referente per malattia rara della task force distrettuale informa il MMG che ne faccia richiesta circa:

- l'organizzazione della Rete Territoriale per le malattie rare
- l'esistenza del CTMR e sue funzioni
- la Rete SLA aziendale e l'opportunità per il malato e per la sua famiglia di rivolgersi allo Sportello di ascolto attivo nella ASL di pertinenza.

Tra i compiti istituzionali del MMG oltre alla disponibilità telefonica, prevista, dalle ore 8.00 alle ore 20.00 dal lunedì al venerdì, vi è la disponibilità ad effettuare gli accessi stabiliti dal PAI o che si dovessero rendere necessari per il monitoraggio della malattia secondo il follow up individuale; inoltre è affidato al MMG il raccordo tra centro di riferimento e ADI o rete cure palliative, nelle fasi avanzate di malattia

Il MMG può richiedere l'intervento anche di figure specialistiche a seconda delle necessità del paziente (oculista, odontoiatra, urologo, terapista del dolore, dermatologo...) afferenti alla specialistica ambulatoriale territoriale o all'ospedale.

### *Compiti del Team*

I compiti del Team multidimensionale sono di seguito riassunti:

1. definizione e attuazione del percorso diagnostico terapeutico assistenziale individualizzato;
2. inserimento dei dati e dei Piani Terapeutici Personalizzati nel Sistema Informativo Malattie Rare regione Puglia SIMaRRP;
3. informazione corretta del paziente ed eventualmente dei familiari sulla diagnosi e prognosi della SLA al fine di definire il consenso o il rifiuto relativo ad accertamenti diagnostici, scelte terapeutiche o singoli trattamenti sanitari e definire e rivalutare periodicamente le preferenze e le volontà del malato in materia di trattamenti sanitari;
4. informazione corretta e aggiornata dei pazienti o ai familiari che lo richiedano, sulla possibile familiarità della malattia e predisporre eventuali analisi di genetica molecolare e counselling genetico (vedi allegato 2)
5. supporto al paziente e alla famiglia mediante interventi psicologici/psicoterapeutici nella presa in carico e per l'intero percorso di cura, adattando e modulando gli interventi allo status esistenziale del paziente, alle scelte terapeutiche condivise, agli eventi critici intercorrenti, alle caratteristiche della rete familiare e sociale. Il setting di intervento del lavoro psicologico potrà essere presso la struttura di accoglienza (ospedale, ambulatorio, centro specializzato, etc.) oppure presso il domicilio della persona, soprattutto nelle fasi avanzate o terminali della malattia.
6. proposta di trattamenti terapeutici "disease modifying" disponibili, compresi quelli previsti dalle disposizioni integrative regionali e da AIFA;
7. informazione sulla modalità di accesso a trattamenti sperimentali nell'ambito di trial clinici autorizzati e registrati, disponibili a livello regionale, nazionale ed internazionale;
8. attuazione di trattamenti sintomatici tempestivi sia di tipo farmacologico che strumentale, rimodulandoli attraverso valutazioni multidimensionali periodiche;
9. attivazione delle dimissioni protette e facilitazione nel passaggio ospedale-territorio;
10. facilitazione della prescrizione fornitura di tutti gli ausili necessari;
11. formazione del caregiver sulle "manovre assistenziali" in presenza di tracheostomia e di PEG e sulla gestione degli ausili per la respirazione e per la alimentazione prescritti;
12. accesso tempestivo del malato ai servizi di cure palliative e supporto nelle preferenze relative al fine vita;
13. erogazione di una assistenza domiciliare di terzo livello e supporto nell'accesso ai contributi economici/assistenziali per la domiciliarità;
14. attivazione del programma riabilitativo/fisioterapico personalizzato e modulato in base ai diversi stadi di malattia;
15. formazione continua degli operatori sanitari e sociosanitari e dei caregiver
16. promozione di un costante rapporto con le associazioni dei malati;



## Presenza in carico

La presa in carico globale dei pazienti con SLA deve prevedere il coinvolgimento integrato ospedale – territorio. Il domicilio è il luogo preferito dal malato, poiché gli consente di mantenere, il controllo sul suo stato sociale e di trarre vantaggio vitale dalle relazioni amicali, nonché di garantire alle famiglie una più agile organizzazione dell'assistenza; se necessaria non va tralasciata la possibilità di un ricovero temporaneo in struttura intermedia e/o di sollievo (ospedali di prossimità, RSA, R1, R2) che rientra nelle possibilità offerte dalla rete assistenziale. Benché quando appropriato e in caso di acuzie vada garantito il ricovero in Ospedale, l'integrazione ospedale-territorio permette una riduzione della ospedalizzazione e della istituzionalizzazione di tali pazienti anche in condizione di grave e persistente non autosufficienza.

L'applicazione di quanto previsto dalla Conferenza Stato – Regioni 4/CSR del 22 gennaio 2015 e dalle DDG AReSS n. 75 del 16 Aprile 2020 e DDG AReSS n. 84 del 24 Aprile 2020, consentirà nel tempo l'attivazione di un sistema di 1) telemedicina, 2) teleassistenza, 3) telemonitoraggio.

Va agevolato il trasferimento di notizie/parametri tra i vari attori utili alla conoscenza dello stato di progressione della malattia con la partecipazione attiva del paziente se lo richiede e se capace e competente, finalizzata ad una corretta educazione dello stesso rispetto ai processi evolutivi della malattia, avendo cura di rispettare sempre le caratteristiche personali e il contesto familiare e ambientale.

### *Presenza in carico "territoriale"*

**Setting:** Distretto Sociosanitario della ASL di residenza del paziente

**Target:** soggetti con diagnosi certa di SLA

**Attori:** MMG e team multidisciplinare distrettuale

**Azione:** presa in carico territoriale

La Regione Puglia, con l'art. 14 della legge n. 25 del 2006, ha previsto che al Distretto Socio-Sanitario (DSS) facciano capo tanto le funzioni di committenza quanto quelle di erogazione delle prestazioni sanitarie e sociosanitarie territoriali. Quale articolazione organizzativo-funzionale della ASL, il DSS ha l'obiettivo di assicurare la presa in carico globale dell'utente per una risposta strutturata, integrata e complessiva ai bisogni di salute.

La segnalazione o la domanda relativa alle cure domiciliari, può essere presentata dalle figure previste dalla DGR 333/2020, corredata dalla proposta del MMG o del Medico Ospedaliero in caso di dimissione protetta, presso la Porta Unica di Accesso (PUA) alla quale è attribuita la competenza di effettuare una prima valutazione della richiesta.

La valutazione finale dell'ammissibilità della domanda è di competenza dell'Unità di Valutazione Multidimensionale (UVM), un'équipe distrettuale multiprofessionale, composta da figure professionali sia sanitarie che sociali, con competenze specifiche in funzione dei bisogni. In caso di cure non integrate con il sociale la valutazione verrà effettuata da una équipe esclusivamente sanitaria, in cui non è presente l'operatore sociale dell'Ambito o del Comune.

In ottemperanza a quanto previsto dal DPCM nuovi LEA del 12 gennaio 2017, art.21 comma 3, alla UVM parteciperanno:

- il MMG e Medico Ospedaliero in caso di dimissione protetta;
- il Responsabile delle Cure Primarie Distrettuale che curerà insieme al referente

Distrettuale Malattie Rare, l'attivazione dei servizi e delle procedure del distretto sanitario di appartenenza del paziente, per garantirne la presa in carico;

- lo psicologo clinico. L'obiettivo dell'intervento dello psicologo è accogliere il paziente nella sua totalità, consentendo l'elaborazione dei vissuti di perdita rispetto alle funzioni corporee ed ai progetti di vita. Lo psicologo opportunamente formato si occupa anche degli aspetti comunicativi del malato di SLA, integrandosi con altre figure professionali nel training sull'utilizzo di strumenti per la comunicazione aumentativa (comunicatori a sintesi vocale o nella fase intermedia della malattia, palmari o comunicatori a cento caselle...). I comunicatori sono dotati di possibilità di utilizzare internet e di accesso ai social che consentono alla persona affetta da SLA di usufruire della tecnologia e quindi della possibilità di effettuare acquisti on line, utilizzare la propria casella di posta elettronica, fruire di videochiamate, di conversazioni sui social network e ricerche sul web;
- l'erogatore di servizi qualora l'assistenza domiciliare sia esternalizzata
- il fisiatra e/o fisioterapista se il paziente è già in cura riabilitativa
- l'assistente sociale distrettuale o dell'Ambito per una valutazione dell'idoneità del domicilio sulla base delle esigenze del paziente ed eventuale richiesta di sanificazione dell'ambiente in cui il malato vivrà. L'assistente sociale fornisce assistenza nelle procedure per l'erogazione dell'assegno di cura agli aventi diritto
- eventuali altri medici specialisti, altre figure professionali specifiche per il caso
- la persona interessata (o suo caregiver o tutore, curatore o amministratore di sostegno ove esistenti) che condivide il Progetto Sociosanitario Personalizzato prodotto dalla UVM e i suoi periodici aggiornamenti e ne sottoscrive l'accettazione

In sede di UVM sarà definito il livello di assistenza domiciliare (Assistenza Domiciliare Integrata di primo, secondo e terzo livello) e redatto il **Piano Assistenziale Individualizzato (P.A.I.)**, comprendente prestazioni integrate di tipo medico generico, medico-specialistico, infermieristico, psicologico, riabilitativo, nonché di assistenza farmaceutica e protesica e gestione dell'igiene del paziente. Il P.A.I. condiviso con l'assistito e la S.Va.M.Di. (Scheda per la Valutazione Multidimensionale delle persone Disabili) saranno consegnati in copia al paziente o chi ne farà le veci.

Vanno altresì definiti e comunicati nel P.A.I., al paziente e ai familiari, i riferimenti e la relativa modulistica di accesso gratuito ai trasferimenti in ambulanza dal domicilio all'ospedale/nodi della Rete/ambulatori per esami (e viceversa) nei casi in cui è necessario avvalersene in relazione alle condizioni del paziente affetto da SLA, ai sensi dell'art. 54 "Diritto al trasporto secondario per gli affetti da SLA o altra patologia neurodegenerativa" L.R. 40/2016 e D.G.R. 21.12.2018 n. 2368 "Linee guida per il rimborso delle spese di trasporto secondario per i malati affetti da SLA e patologie affini!". Per il trasporto a domicilio del paziente tracheotomizzato e/o con PEG, con ambulanza attrezzata e personale sanitario si rimanda all'autonomia organizzativa della ASL. È compito del Distretto segnalare la presenza a domicilio del malato di SLA, specialmente nella fase di complessità, ai Servizi di Continuità Assistenziale ed al 118. (vedi capitolo criticità ed emergenze)

**Setting:** ambulatorio specialistico di Neurologia, Malattie neurodegenerative e/o Malattie neuromuscolari di Presidi ospedalieri di riferimento regionale.

**Target:** soggetti con diagnosi certa di SLA

**Attori:** medico specialista neurologo e team multidisciplinare

**Azione:** Avvio del trattamento farmacologico, riabilitativo, monitoraggio

Dopo aver posto diagnosi di SLA, i **centri di riferimento delle malattie del motoneurone** devono attuare una sequenza di valutazioni funzionali e interventi medici necessari per la cura individualizzata del paziente affetto da malattie del motoneurone. Il centro di riferimento individuato per le sue particolari competenze e specializzazione costituisce un punto di riferimento per la diagnosi e la presa in carico del malato, rappresentando il riferimento della rete per la SLA nelle fasi iniziali e di follow-up. Il Centro deve essere funzionalmente collegato alle Unità Operative di Pneumologia, Fisiatria, Otorinolaringoiatria, Gastroenterologia nutrizionale, Chirurgia, Rianimazione, Neuropsicologia clinica, Rete delle Cure palliative.

**Il medico specialista Neurologo del centro di riferimento individuato nella Rete Malattie Rare della Regione Puglia**, dopo avere accertato la diagnosi e averne data comunicazione al paziente, provvede a:

1. redigere nel sistema informativo SIMaRRP il certificato diagnostico valido per l'esenzione per Malattia Rara (codice RF0100)
2. compilare sempre all'interno del SIMaRRP il Piano Terapeutico Personalizzato (PTP) sulla base del Protocollo clinico della patologia, nel quale sono presenti i dati anagrafici e di anamnesi dell'assistito, l'indicazione chiara e completa di tutti i trattamenti necessari al paziente, (farmacologici e non), e la durata del trattamento farmacologico (Delibera AReSS139/2019). In particolare, deve essere chiaramente indicato quanto segue:
  - a) la lista dei farmaci prescritti da assumere;
  - b) se il pagamento è a carico o meno dell'assistito;
  - c) il luogo dove poter reperire i farmaci, se presso una farmacia aperta al pubblico selezionata su indicazione del paziente e di solito vicina alla residenza, o se presso una Farmacia Ospedaliera o una Farmacia territoriale della Regione. Il PTP è direttamente visualizzabile dalle Farmacie Ospedaliere e Territoriali coinvolte nella erogazione dei farmaci prescritti al fine di procurarli per tempo.Qualora la diagnosi e il PTP siano forniti da un centro fuori Area Vasta, l'inserimento del certificato e del PTP nel SIMaRRP sarà a carico del medico task force del DSS di appartenenza.
3. Consegnare al paziente duplice copia cartacea del PTP, una ad uso del paziente e una per il MMG a cui va inviata anche la documentazione clinica del paziente fornendo nominativo del *caremanager* ospedaliero, recapiti telefonici ed e-mail del centro di riferimento.
4. Definire, a seconda dei bisogni del paziente, la valutazione multidisciplinare:
  - Valutazione Fisiatrica: il servizio di riabilitazione è spesso il primo dei Servizi ad intervenire con un PRI (Piano Riabilitativo Individualizzato) redatto dal fisiatra:

ed erogato nel setting ambulatoriale, finalizzato a mantenere la flessibilità articolare, prevenire contratture e rigidità preservando più a lungo possibile le abilità residue.

- Valutazione Logopedica sia per gli aspetti comunicativi sia per la deglutizione
- Valutazione Pneumologica presso l'Ambulatorio per i Disturbi Respiratori dei pazienti con Malattie Neuromuscolari. Prevede: Spirometria (orto-clino), Emogasanalisi arteriosa, polisonnografia notturna ambulatoriale o domiciliare, determinazione delle Massime Pressioni Inspiratoria ed Espiratoria (MIP-MEP), valutazione del Picco di flusso espiratorio (PEF), misurazione del Picco di flusso durante tosse (PcEF).
- Valutazione Otorinolaringoiatrica con fibrolaringoscopia e valutazione della disfagia.
- Valutazione Neuropsicologica e supporto psicologico al paziente e alla famiglia
- Valutazione Nutrizionale: si basa sulla valutazione di parametri clinici (anamnesi ed esame obiettivo) e biochimici a cui deve seguire la stesura di un programma nutrizionale e di monitoraggio. Il paziente affetto da SLA presenta frequentemente alterazioni dello stato nutrizionale, con conseguente perdita progressiva del peso corporeo in relazione alla progressiva perdita della massa muscolare e all'alterato metabolismo. Spesso il dimagrimento diventa evidente a distanza di mesi e quindi il paziente va precocemente informato circa la necessità che l'alimentazione sia corretta nelle quantità, nella qualità e nei ritmi giornalieri. Una ulteriore causa di perdita di peso è la subentrante difficoltà alla deglutizione che richiede un adattamento della consistenza e delle dimensioni dell'alimento da assumere e l'aggiunta di addensanti per evitare episodi spiacevoli di *ab ingestis*.

Vanno pertanto forniti consigli dietoterapeutici personalizzati o un vero e proprio schema dietetico personalizzato (Piano nutrizionale)

- Valutazione del Medico Palliativista
  - Eventuali altre valutazioni specialistiche ritenute indispensabili per casi specifici
5. Programmare gli interventi ed i controlli specialistici successivi, in qualità di specialista di riferimento all'interno del Team SLA
  6. Fornire al paziente e/o ai familiari le informazioni per contattare le associazioni pazienti presenti sul territorio.

### *Fase di monitoraggio*

Anche la fase di monitoraggio è strutturata in Day Service, Day Hospital o in regime di ricovero ordinario (solo in casi particolari di estrema complessità o di gravità clinica) presso i Centri e Presidi Ospedalieri di riferimento Regionale o Presidi Ospedalieri di I livello dotati di UU.OO. di Neurologia, in rete con gli altri specialisti individuati (fisiatra, logopedista, disfagista, pneumologo, ORL, nutrizionista, psicologo, palliativista, rianimatore) opportunamente formati e coordinati al fine di evitare disagi ai pazienti. Sarà a carico dell'U.O. Neurologica del P.O. I Livello inviare al PRR che ha in carico il paziente la relazione dettagliata con gli esiti del follow up.

Il monitoraggio va effettuato ogni tre mesi

#### **Il follow up prevede:**

- Aggiornamento dati clinici e strumentali su cartella clinica informatizzata
- Esame neurologico e valutazione della disabilità mediante scale funzionali (ALSFRS ed MMT)
- Esami ematochimici di routine

-Esame Elettromiografico di controllo- se ritenuto necessario

-Potenziali Evocati Motori di controllo- se ritenuti necessari

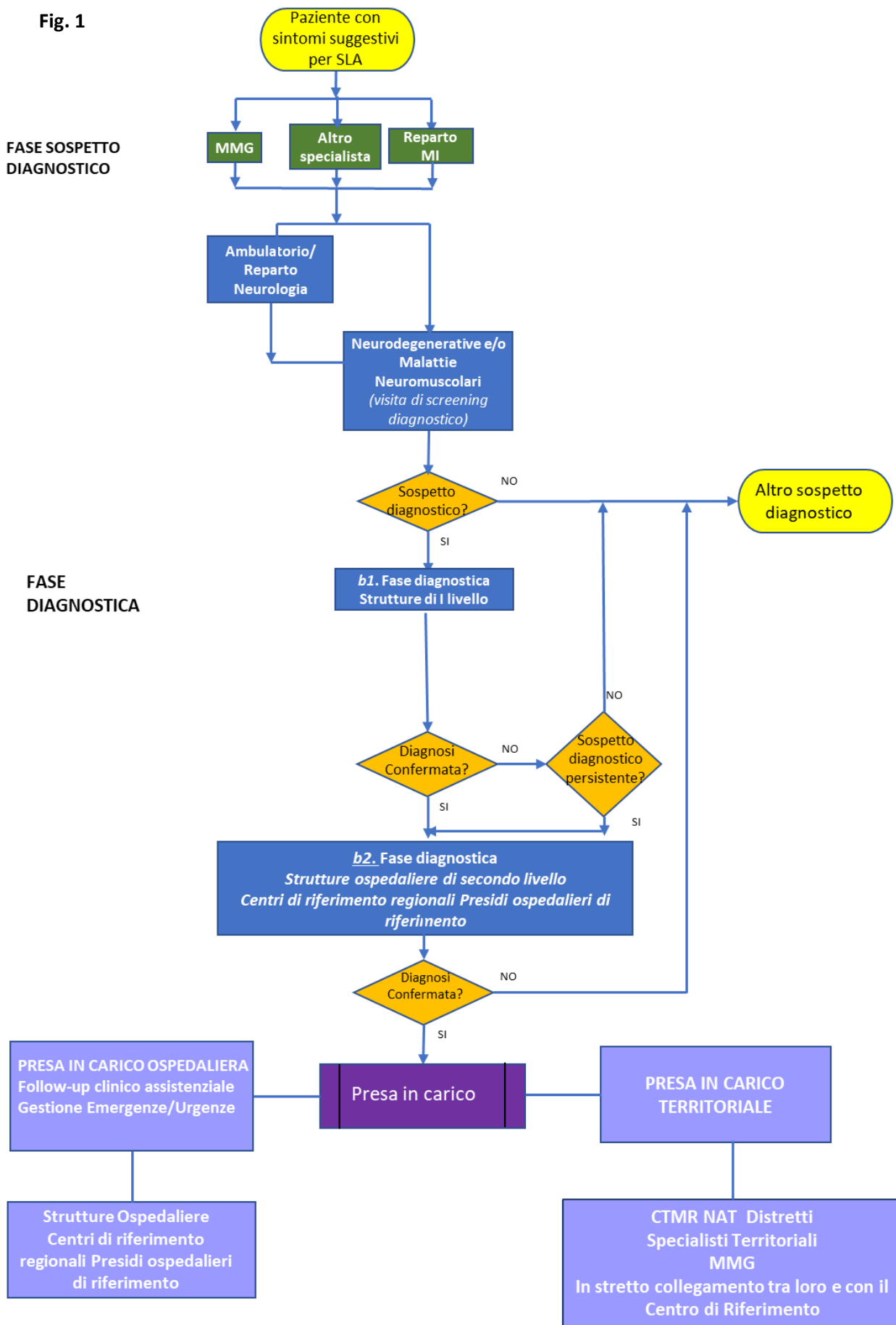
**- Rivalutazione multidisciplinare decisa dal neurologo di riferimento o dal care manager a seconda della fase della malattia:**

- rivalutazione Fisiatrice: la tipologia qualitativa e quantitativa del trattamento riabilitativo dovrà essere perequativa per la fase della malattia, anche in virtù di quanto stabilito dalla normativa regionale (D.G.R 630 e 750/2015). L'aggiornamento del PAI riporterà le variazioni del PRI (Progetto Riabilitativo Individuale) sia per tipologia di prestazione che per frequenza (3/5 giorni settimanali) e l'eventuale modifica del setting con erogazione di prestazioni fisioterapiche domiciliari. È prevista la prescrizione adeguata di ausili e attrezzature, che soddisfino prontamente le necessità della persona, garantendone la mobilità in sicurezza (deambulatore, seggiolone polifunzionale, sedia a rotelle e quanto di utile esista per garantire al malato tutta la autonomia ancora possibile, letto elettrico con bilancia e materasso).
- rivalutazione Pneumologica con Spirometria, Emogasanalisi arteriosa, Polisonnografia notturna ambulatoriale o domiciliare, determinazione delle massime pressioni inspiratorie ed espiratorie (MIPE MEP), PEF e PCEF. Lo Specialista Pneumologo prescriverà i dispositivi elettromedicali specifici necessari (saturimetro, aspiratore chirurgico, pallone AMBU con valvola espiratoria chiusa, dispositivo meccanico di assistenza alla tosse, ventilatore polmonare) compilando apposito modulo ASL. Il DSS procurerà i presidi richiesti e la Ditta fornitrice aggiudicataria li consegnerà al paziente curando il rilascio del verbale di collaudo. L'educazione e l'addestramento del caregiver devono interessare tutti gli aspetti relativi all'utilizzo e al funzionamento del ventilatore meccanico e degli altri device utilizzati (aspiratori, macchina per la tosse, circuiti, filtri, maschere).  
Fondamentale anche la rivalutazione del piano di riabilitazione respiratoria con tecniche di disostruzione bronchiale tosse assistita, cough machine o cough assist e di air stacking (soprattutto per tosse inefficace da alterazione della fase inspiratoria).
- rivalutazione Logopedica sia per gli aspetti comunicativi sia per la deglutizione  
Si comprende nel trattamento riabilitativo anche quello foniatrico e logopedico per la riabilitazione nella comunicazione aumentativa. Saranno forniti gli ausili per la comunicazione aumentativa previsti dall'Allegato 5 del DPCM 12/1/2017 (Nuovi LEA), concedibili ai sensi dell'art.18 comma 1 lettera h) del DPCM 12/1/2017. I programmi di addestramento/adattamento alla comunicazione facilitata possono vedere impegnati secondo ruoli e competenze i terapisti occupazionali, logopedisti, fisioterapisti e psicologi.  
Il logopedista esperto di deglutizione si occuperà dell'educazione del paziente e dei familiari circa le tecniche di deglutizione (deglutizione sopraglottica) e posture da assumere durante il pasto.
- rivalutazione Otorinolaringoiatrica con eventuale fibrolaringoscopia e "prova della disfagia"

- rivalutazione Neuropsicologica e valutazione psicologica di supporto al paziente e alla famiglia garantendo il follow-up in tutte le aree psico-cognitive specifiche del caso
- rivalutazione Nutrizionale con monitoraggio del peso e con aggiornamento del Piano nutrizionale personalizzato. Va assolutamente evitato che si instauri uno stato di malnutrizione che determinerebbe una compromissione delle condizioni generali, incremento del rischio di sovrainfezioni, di complicanze renali conseguenti alla disidratazione e comparsa di lesioni da pressione legate anche alle posture obbligate (piaghe da decubito). È pertanto fondamentale in fase di rivalutazione, rimodulare l'apporto idro-alimentare attraverso modifiche dello schema dietetico personalizzato (Piano nutrizionale) con integrazione della funzione rieducativa del dietista e prescrizione di diete ipercaloriche o integrazioni alimentari.  
In casi di progressiva difficoltà di deglutizione, valutata dallo specialista ORL attraverso la prova della disfagia, dovranno essere prescritti addensanti. Considerato l'alternarsi delle figure specialistiche nelle varie fasi del monitoraggio, occorre stabilire una stretta collaborazione fra le figure dell'esperto in deglutizione, del dietista e del nutrizionista per attuare un programma di sorveglianza metabolico-nutrizionale anche al fine di un corretto timing per proporre al paziente la nutrizione artificiale.
- rivalutazione del medico Palliativista per un corretto timing di affidamento alla equipe di cure palliative domiciliari o eventuale ricovero (anche di sollievo) in Hospice.
- Attivare le dimissioni protette o programmate qualora il paziente sia ricoverato (DRG 333/2020)

Dopo la rivalutazione trimestrale può essere necessario un aggiornamento della UVM, che può avvenire in ospedale o nel Distretto con conseguente aggiornamento del PAI ai sensi delle nuove necessità assistenziali domiciliari, specialmente di tipo infermieristico e/o Sociosanitario (coinvolgendo professionisti del DSS e dell'Ambito, ognuno per le proprie competenze istituzionali). Per il tramite dell'Ufficio Protesi distrettuale saranno avviati rapidamente i percorsi per la fornitura degli ausili e presidi e, tramite la Farmacia Territoriale, dei farmaci, alimenti e del materiale di consumo prescritti dagli specialisti durante il follow up.

Fig. 1



## Fase della complessità

### *Pianificazione condivisa delle cure*

Per affrontare la fase della complessità in modo adeguato e coerente agli obiettivi di cura, la persona malata e la sua famiglia devono essere preventivamente preparate, da parte del Neurologo referente del Nodo della malattia rara e del team ospedaliero e territoriale, sull'evoluzione della malattia, sulle necessarie competenze assistenziali del caregiver, sulle risorse sanitarie e socio-sanitarie attivabili. Ciò anche al fine di evitare interventi in urgenza, accessi inappropriati al Pronto Soccorso e ricoveri ospedalieri evitabili. La Legge 219/2017 è il riferimento normativo relativo al consenso informato (Art. 1), alle Disposizioni Anticipate di Trattamento (DAT, Art. 4) e Pianificazione Condivisa delle Cure (PCC, Art. 5). Mentre le DAT sono espressione della unilaterale iniziativa di una "persona", anche sana, indipendentemente dalla relazione di cura con un medico, redatte in previsione di una futura condizione di malattia e di incapacità ad autodeterminarsi, la PCC non può prescindere dalla relazione tra medico e paziente e può essere espressa solo da una persona affetta da una patologia cronica e invalidante o caratterizzata da inarrestabile evoluzione con prognosi infausta. Inoltre, mentre le DAT possono essere redatte per atto pubblico, scrittura privata autenticata o scrittura privata consegnata presso l'Ufficio dello Stato Civile del proprio comune di residenza, la PCC è un atto sanitario che prevede la presa in carico di una équipe multidimensionale, una informazione tempestiva e graduale che preveda un tempo per la conoscenza, un tempo per l'elaborazione delle informazioni acquisite, uno per la scelta e pianificazione dei trattamenti ed eventualmente un tempo per revocare e modificare le scelte effettuate.

Una programmazione adeguata nei modi e nei tempi e una pianificazione condivisa degli interventi, accanto ad un efficace e continuativo supporto psicologico, consentono una più serena accettazione della complessità da parte del paziente e della famiglia, soprattutto in vista delle progressive difficoltà di comunicazione e possibile declino cognitivo.

Per le scelte terapeutiche, quali la PEG, la tracheostomia, la NIV e la ventilazione meccanica invasiva, una corretta e tempestiva informazione consente al paziente di valutare se gli interventi sono confacenti alla propria concezione di qualità della vita e dignità personale. Le decisioni consapevoli in merito ai trattamenti proposti, soprattutto quelli riguardanti i supporti per la sopravvivenza, sono il frutto di un processo dinamico, che può, pertanto, essere soggetto a cambiamenti. I sanitari hanno il dovere di informare il malato sui possibili trattamenti nelle fasi avanzate di malattia, in maniera personalizzata, al fine di ottenere il consenso o dissenso alle procedure da parte del paziente ed accogliere eventuali cambiamenti. Ai fini della condivisione delle scelte, una comunicazione sarà tanto più efficace quanto più sarà caratterizzata da veridicità, coerenza, gradualità; inoltre necessita di luogo e tempo idoneo per essere redatta. È altamente raccomandato che ogni territorio identifichi un team integrato e formato per l'elaborazione della PCC e che vi sia una implementazione delle competenze clinico-bioetiche dei Comitati Etici territoriali. Il documento scritto o la videoregistrazione che accoglie la Pianificazione Condivisa delle Cure dovrà essere disponibile nella cartella in tutti i setting di cura e comunicata tempestivamente al servizio di emergenza-urgenza dal DSS.

In base alla legislazione vigente, il consenso ad un trattamento può evolvere verso una rinuncia per cui la presenza di un team in cui ci siano professionisti adeguatamente formati e preparati per tutte le condizioni di cura possibili è un prerequisito per una appropriata presa in carico. La comunicazione delle scelte terapeutiche è una competenza specifica che ciascun professionista deve possedere e riportare nella documentazione sanitaria. Ovviamente una comunicazione strutturata e multidisciplinare che coinvolga il Team multidisciplinare SLA dei diversi setting di cura, è



indispensabile per delineare una risposta appropriata e valida anche per persone con disturbi cognitivi e/o psicoemotivi.

Il medico è tenuto a rispettare la volontà espressa dal paziente di rifiutare il trattamento sanitario o di rinunciare al medesimo e, in conseguenza di ciò, è esente da responsabilità civile o penale (art 1 Comma 6 Legge 219/2017).

La legge 219/2017 prevede anche la possibilità di indicare nella PCC (Pianificazione Condivisa delle Cure) un fiduciario (maggioranne e capace di intendere e di volere), la cui scelta è rimessa completamente alla volontà del disponente. Il fiduciario rappresenta l'interessato nelle relazioni con il medico e con le strutture sanitarie ed è il garante del rispetto delle volontà rese dalla persona che lo ha designato. Qualora il paziente esprima la rinuncia o il rifiuto di trattamenti sanitari necessari alla propria sopravvivenza, il medico prospetta al paziente e, se questi acconsente, ai suoi familiari, le conseguenze di tale decisione e le possibili alternative e promuove ogni azione di sostegno al paziente medesimo, anche avvalendosi dei servizi di assistenza psicologica. Ferma restando la possibilità per il paziente di modificare la propria volontà, l'accettazione, la revoca e il rifiuto sono annotati nella cartella clinica e nel fascicolo sanitario elettronico. (Art 1 comma 5 legge 2019/2017)

#### *Fase della complessità clinica*

**Setting:** Presidi ospedalieri di riferimento regionale e DSS.

**Target:** soggetti affetti da SLA in evoluzione e con quadro clinico complesso

**Attori:** team multidimensionale SLA

**Azione:** pianificazione condivisa degli interventi per il supporto vitale, assistenza domiciliare in fase complessa

Nella fase di complessità clinica è indispensabile l'integrazione ospedale-territorio, quindi uno stretto raccordo tra ospedale e domicilio del paziente con la formulazione di un agile protocollo comportamentale di interscambio delle competenze e, all'occorrenza, anche delle figure professionali dedicate che hanno già stabilito una buona intesa comunicativa con il paziente.

La famiglia e il MMG devono avere ben chiaro a chi è affidata la funzione di care manager ospedaliero e case manager territoriale, che devono essere in costante contatto tra loro. È opportuna anche la formulazione di protocolli condivisi, per esempio in previsione della dimissione protetta; l'assistente sociale dell'Ospedale contatta il case manager distrettuale per il completamento dei momenti autorizzativi e di dotazione di quanto necessario che sarà consegnato al domicilio del paziente (ausili, apparecchiature, quanto necessario per la gestione domiciliare della nutrizione enterale o parenterale, materiale di consumo, cannula tracheostomica, comunicatori, gruppo di continuità se richiesto dal prescrittore, materiale per la gestione dei rifiuti ospedalieri trattati ecc.). Il case manager seguirà l'approvvigionamento degli ausili tramite l'Ufficio protesi, degli alimenti e del materiale sanitario tramite la Farmacia Territoriale. Se possibile va favorita la consegna mensile, al domicilio dei pazienti, di tutto il materiale di consumo necessario (materiale sanitario, farmaci, alimenti speciali e sacche nutrizionali) ad opera della farmacia territoriale, a carico della ASL, prevedendo non solo il materiale utile nei momenti istituzionali di intervento, ma anche quello indispensabile per i restanti momenti della giornata in cui la gestione del paziente è a carico della famiglia.

Se la fornitura di quanto necessario avviene in tempi brevi, la dimissione protetta avverrà precocemente. Ciò presuppone anche un tempestivo coinvolgimento della UVM (ospedaliera o distrettuale) finalizzata alla stesura di un PAI aggiornato, nel quale verrà definita la calendarizzazione degli interventi del team domiciliare e del MMG nel rispetto dell'Accordo Integrativo Regionale e

normativa di riferimento. Il caregiver, individuato all'interno della famiglia riceve già in ospedale, tutte le informazioni per la cura del proprio congiunto, nonché la formazione sulle manovre di tracheoaspirazione, medicazione della tracheotomia e della PEG con il supporto, in ambito domiciliare, degli operatori distrettuali.

Qualora il paziente dovesse accedere al PS o venisse ricoverato (ricovero programmato o in urgenza) in reparto ospedaliero per acuti, preferibilmente in stanza dedicata, è sempre consentita la presenza del caregiver (o altro assistente familiare) anche in periodi di pandemia, con le opportune precauzioni, e va garantita la disponibilità di uno strumento CAADM (Comunicazione Aumentativa Alternativa per la Disabilità Motoria). Per il trasporto a domicilio del paziente tracheostomizzato e/o con PEG, con ambulanza attrezzata e personale sanitario si rimanda all'autonomia organizzativa della ASL.

### *Interventi per il supporto vitale*

#### La funzione respiratoria

La prognosi della SLA rimane a tutt'oggi infausta a causa del rischio di morte per insufficienza respiratoria: la malattia coinvolge infatti, in maniera progressiva, i muscoli della respirazione, rendendo necessario prima sostenere e poi vicariare la loro funzione con interventi che devono essere accettati dal paziente correttamente informato durante la pianificazione condivisa delle cure.

Si tratta di una insufficienza respiratoria di tipo 2 (ipossiémica) determinata dalla progressiva debolezza dei muscoli respiratori, e può essere aggravata dall'interessamento bulbare, dall'insorgenza di episodi di aspirazione endobronchiale di saliva o alimenti, da stasi delle secrezioni bronchiali e da episodi infettivi acuti delle alte e basse vie aeree. L'insufficienza respiratoria di solito caratterizza le fasi avanzate della patologia, ma talora può verificarsi in fasi relativamente precoci. È fondamentale riconoscere precocemente segni e sintomi dell'insufficienza respiratoria per poter intervenire prontamente tramite Ventilazione Non Invasiva (NIV).

Normalmente il team Pneumologico provvede alla sorveglianza delle funzioni respiratorie nella fase di monitoraggio della malattia ed è in grado di stabilire quando è necessaria una ventilazione meccanica che può essere non invasiva (NIV), effettuata tramite maschera facciale, boccaglio o casco oppure invasiva (cannula tracheostomica).

Una valutazione della funzionalità respiratoria sia clinica che strumentale va effettuata in ogni caso, ogni 3 mesi.

Va inoltre monitorata l'efficacia della tosse attraverso misure come il picco di flusso espirato durante la tosse (PcEF) per identificare i pazienti che avendo un'espettorazione inefficace sono ad alto rischio di infezioni respiratorie.

La capacità vitale forzata (FVC) e la capacità vitale (VC), determinate tramite esame spirometrico, rappresentano le misure più utilizzate per monitorare la funzione respiratoria nei pazienti con SLA e sono essenziali per una valutazione iniziale come fattori predittivi di sopravvivenza e progressione di patologia. La FVC va misurata sia in posizione eretta che supina; in particolare, la posizione supina consente di valutare in modo ottimale la debolezza del diaframma. Secondo le recenti linee guida i criteri per l'utilizzo della NIV sono la presenza di almeno uno dei seguenti indici:

- FVC<50%
- PaCO<sub>2</sub>>45 mm Hg
- SpO<sub>2</sub>≤88% per più di 5 minuti consecutivi nell'ossimetria notturna o per polisonnografia con AHI>10%
- anamnesi positiva per ortopnea
- SNIP<40 cm H<sub>2</sub>O
- MIP<60 mmH<sub>2</sub>O

La ventilazione meccanica può essere eseguita sia in ambito intensivo che al domicilio, con l'ausilio di ventilatori portatili domiciliari, e la NIV può essere continua o intermittente. Diversi studi clinici randomizzati controllati hanno dimostrato che la ventilazione meccanica non invasiva (NIV) prolunga la vita e ne migliora la qualità; per tale motivo rappresenta il trattamento di prima scelta per la gestione dell'insufficienza respiratoria

Solo dopo attenta spiegazione e acquisizione di consenso informato si procede con l'adattamento al ventilatore, previo ricovero breve ordinario in Pneumologia (degenza 2-3 giorni con setting dedicato), se ritenuto necessario e con successivo addestramento del caregiver per l'utilizzo dei presidi. Qualora necessaria, si discute con il paziente circa la possibilità di ricorrere alla ventilazione meccanica invasiva, previa tracheotomia; dopo acquisizione di consenso informato e accettazione del trattamento da parte del paziente, sottoscritta o videoregistrata, si procede con intervento chirurgico e adattamento a ventilazione invasiva.

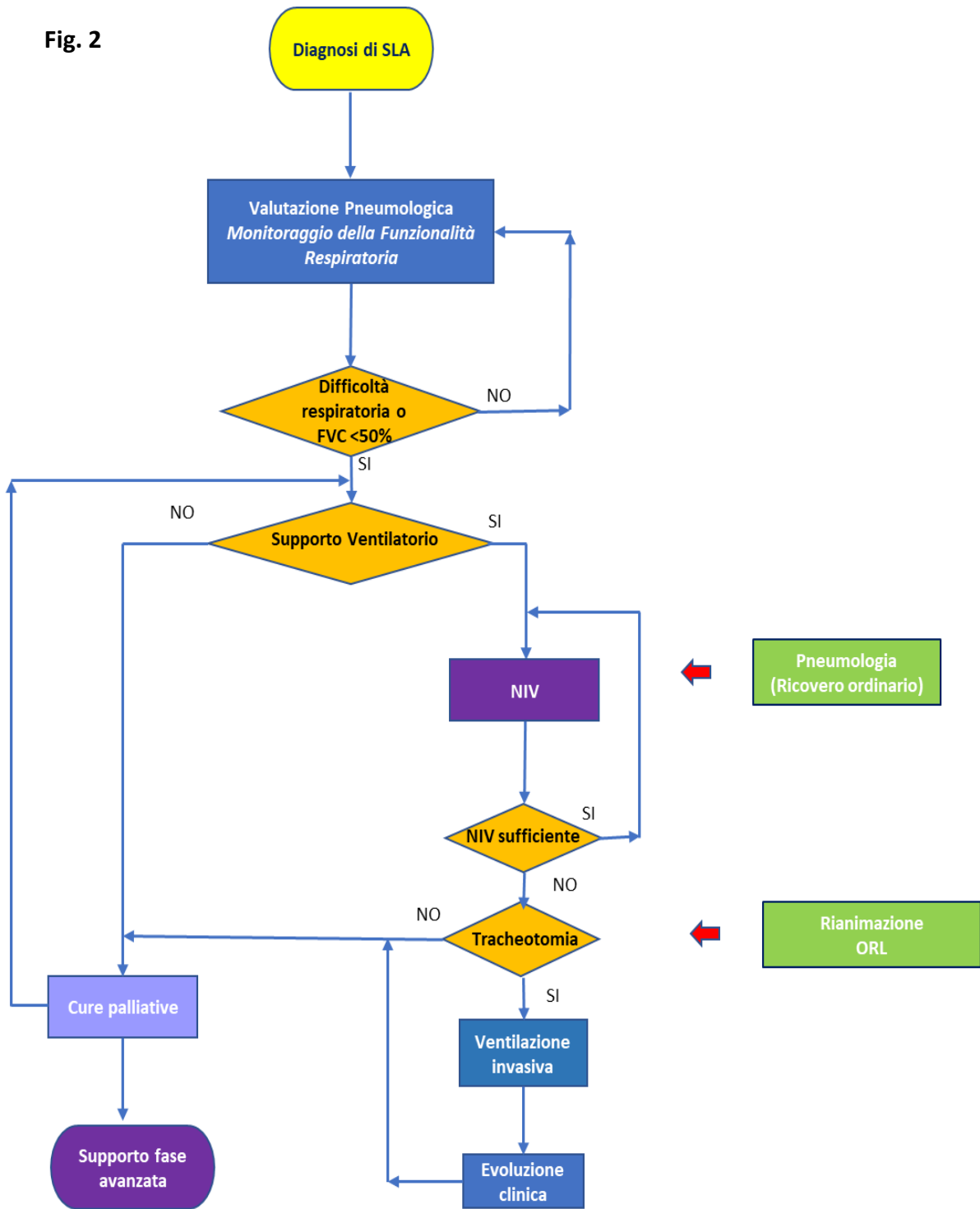
L'intervento di tracheotomia deve necessariamente essere eseguito in ambiente ospedaliero (Rianimazione o Clinica Otorinolaringoiatrica), con successiva fase di adattamento alla ventilazione assistita invasiva in reparto di terapia sub-intensiva (Rianimazione o Pneumologia) e con il progressivo raggiungimento degli obiettivi formativi del caregiver c/o strutture intermedie e/o di sollievo oppure, ove non presenti, c/o rianimazioni o pneumologie. Nella fase di ospedalizzazione è auspicabile che lo psicologo supporti il paziente e il nucleo familiare in questa importante fase di cambiamento della qualità della vita. In assenza di complicanze, il paziente può quindi tornare presso il proprio domicilio, affidato a figure adeguatamente addestrate (parenti, infermieri o badanti) che dovranno assistere il paziente nel controllo e cura della tracheotomia, nel rispetto delle procedure.

Il medico della U.O. dove è stata iniziata la VMI effettuerà la prescrizione di 2 apparecchi di ventilazione (uno da utilizzare subito e l'altro di backup) e del piano terapeutico su modulistica dedicata (modulo di prescrizione/autorizzazione/fornitura e modulo piano terapeutico) che verrà inviata dallo stesso all'ufficio Protesi distrettuale. Lo staff medico-professionale della U.O. ha il compito di addestrare il caregiver all'esecuzione del nursing quotidiano, all'uso dei presidi di ventilazione manuale, alla gestione di eventuali criticità che possono presentarsi nel corso del proseguo dell'assistenza a domicilio. Per il trasporto a domicilio del paziente tracheostomizzato e/o con PEG, con ambulanza attrezzata e personale sanitario si rimanda all'autonomia organizzativa della ASL.

Man mano che i livelli di autonomia si riducono, su richiesta degli Specialisti ovvero del MMG inviata alla PUA sono attivati i vari soggetti e servizi della rete territoriale che si rendono

necessari (assistenza farmaceutica, assistenza protesica, fisioterapia, servizi sociali, cambio cannula tracheostomica da parte del Team Medico Domiciliare): la persona deve poter essere curata e assistita nel proprio domicilio senza soluzione di continuità e con la stessa efficacia e efficienza del regime di ricovero. Le cure domiciliari sono complesse e devono essere coordinate secondo le procedure e le modalità previste. Per i pazienti in VMI è particolarmente importante la gestione delle vie aeree (protocolli di aspirazione, umidificazione, gestione della tracheostomia e della cannula tracheostomica). In questi pazienti la difficoltà o l'impossibilità di parlare è sentita come molto limitante, per cui deve essere stimolato l'utilizzo delle tecniche e dei device (valvole fonatorie) utili per la comunicazione.

Fig. 2



## L'apporto nutrizionale

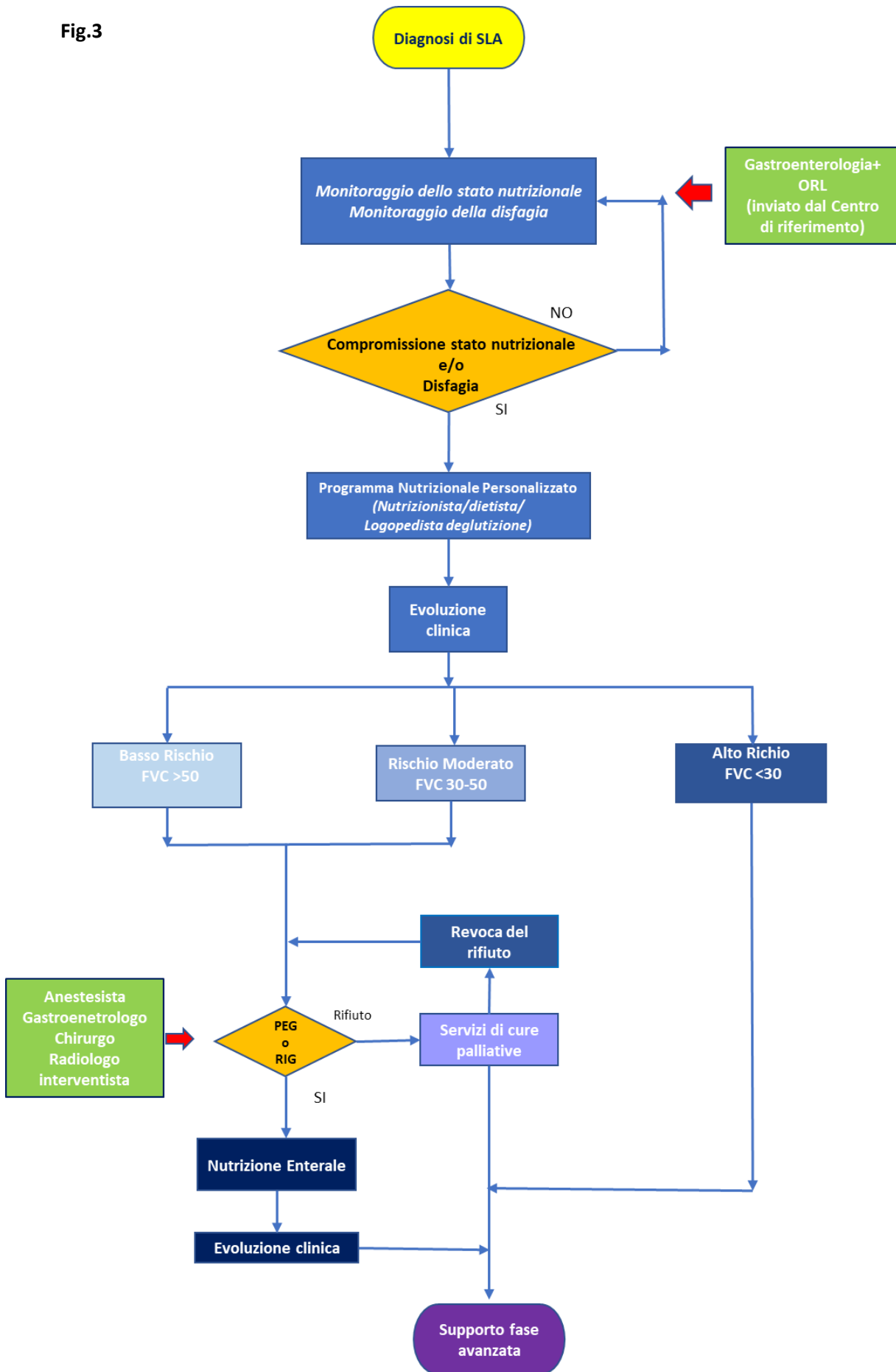
Quando subentra la compromissione dello stato nutrizionale e/o della funzione di deglutizione si discute con il paziente sulle modalità di garantire un adeguato apporto nutrizionale attraverso la nutrizione artificiale. Solitamente viene proposta la nutrizione per via enterale (NE) attraverso gastrostomia percutanea (PEG) ed eventuale infusione di formulazioni stabilite sulla base dei bisogni dell'Assistito prescritte dallo specialista per un adeguato recupero. La NE si è mostrata efficace nel ridurre il deterioramento nutrizionale e aumentare il tempo di sopravvivenza in questi pazienti. Va assolutamente posizionata prima che la capacità respiratoria si riduca del 50% (FVC<50) poiché il rischio di insufficienza respiratoria durante la manovra diventa elevato. Ogni Azienda implementerà un percorso condiviso tra i vari attori (team multidisciplinari) per il posizionamento della PEG che coinvolga il team multidisciplinare insieme al team nutrizionale e l'UO di gastroenterologia. Solo dopo adeguata comunicazione e acquisizione di consenso informato, si può avviare il percorso. Infatti, ai fini della Legge 2019/2017, sono considerati trattamenti sanitari la nutrizione artificiale e l'idratazione artificiale, in quanto somministrazione, su prescrizione medica, di nutrienti mediante dispositivi medici; pertanto, il paziente può esprimere la rinuncia o il rifiuto di tale intervento ferma restando la possibilità di modificare la propria volontà; l'accettazione, la revoca o il rifiuto sono annotati nella cartella clinica e nel fascicolo sanitario elettronico.

La PEG rappresenta una tecnica attraverso la quale si riesce ad assicurare, tramite una sonda posizionata direttamente nello stomaco, un adeguato apporto nutrizionale ai pazienti che non riescono ad alimentarsi adeguatamente per via orale e costituisce il metodo più idoneo a garantire un equilibrato apporto nutrizionale a lungo termine; si tratta di una procedura chirurgica relativamente semplice effettuata con l'assistenza anestesologica eseguita presso reparto chirurgico, o reparto di gastroenterologia oppure presso una radiologia interventistica(RIG).

Il gastroenterologo nutrizionista si occupa poi di stabilire il Piano Nutrizionale personalizzato.

La sonda della PEG dovrà essere sostituita in caso di necessità.

Fig.3



### *Aggiornamento del PAI*

Gli interventi descritti determinano un successivo aggiornamento della UVM con conseguente aggiornamento del PAI ai sensi delle nuove necessità assistenziali domiciliari.

L'operatore ospedaliero preposto alle dimissioni protette si raccorda con il case manager distrettuale che avvierà rapidamente i percorsi di approvvigionamento degli ausili prescritti tramite l'Ufficio protesi (apparecchi per la ventilazione, cannule tracheostomiche e sonde gastrostomiche di ricambio, pompa di alimentazione, gruppo elettrogeno, ausili per la comunicazione aumentativa, ausili per lo smaltimento di rifiuti speciali ecc.) e degli alimenti e del materiale sanitario (alimenti speciali per la nutrizione enterale, materiale per la gestione della cannula tracheostomica ecc).

Il caregiver che ha già ricevuto in ospedale tutte le informazioni e la formazione per la cura del proprio congiunto (manovre di tracheoaspirazione, medicazione della tracheotomia e gestione della nutrizione enterale attraverso la sonda gastrostomica) sarà supportato, in ambito domiciliare, dai professionisti e operatori distrettuali.

## **Criticità ed emergenze**

Nel decorso clinico del paziente affetto da SLA possono verificarsi situazioni di criticità che inevitabilmente richiedono interventi immediati in urgenza o in emergenza, con conseguente trasporto del paziente presso l'unità di Pronto Soccorso più vicina.

Il Distretto Sociosanitario avvia un'attività Programmatoria Proattiva, soprattutto nel caso in cui la persona affetta da SLA sia assistita a domicilio con cure ad elevata intensità (ADI III livello, Cure Palliative) o qualora sia ventilata meccanicamente in modalità invasiva o non invasiva. Contestualmente all'avvio dell'ADI o dopo UVM, il medico referente Malattie Rare del DSS comunica alla Centrale Operativa 118 e al Servizio di Continuità Assistenziale distrettuale:

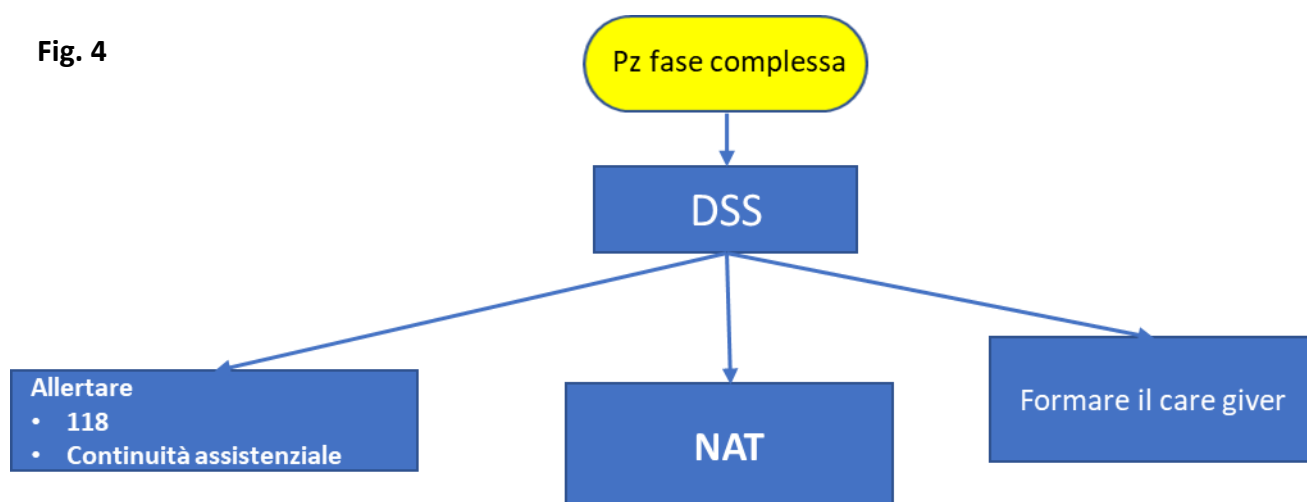
- la presenza a domicilio della persona affetta da SLA (indirizzo e numero telefonico) e le condizioni di criticità specifiche;
- le Disposizioni Anticipate di Trattamento (DAT) qualora redatte in precedenza o la Pianificazione Condivisa delle Cure (PCC) con particolare riferimento all'eventuale consenso ai trattamenti di supporto vitale

Ai fini della comunicazione alla Centrale Operativa 118 il MMG, responsabile clinico delle cure domiciliari con il Responsabile distrettuale ADI predispongono ed aggiornano periodicamente una breve sintesi anamnestica con l'elenco delle criticità specifiche e le disposizioni aggiornate relative al supporto vitale della persona affetta da SLA; copia di tale documento è comunque sempre disponibile al domicilio del paziente.

Le condizioni di criticità possono essere strettamente dipendenti dalla malattia, e in tal caso l'insufficienza respiratoria acuta ne rappresenta la principale causa, o dipendere da altre intercorrenti acute comorbidità.



Fig. 4



#### *Fase della emergenza urgenza*

**Setting:** 118, Pronto Soccorso

**Target:** soggetti affetti da SLA con eventi inaspettati configurati nell'emergenza/urgenza

**Attori:** caregiver, operatori 118 e personale del PS

**Azione:** interventi urgenti per il supporto vitale, altri interventi urgenti

La risposta territoriale all'emergenza-urgenza è affidata al 118- "Sistema di emergenza territoriale", costituito da una Centrale Operativa (Co-118) e da un Servizio di Emergenza Territoriale (SET-118), attivo in tutte le Regioni e Province autonome, ovvero, laddove attivato, al Numero Unico d'emergenza Europeo: (NUE) 112.

La Centrale operativa del 118 (attiva 24 ore su 24) effettua la valutazione del grado di complessità degli interventi, tramite il "Sistema Dispatch" e procede ad attivare e coordinare la gestione della fase territoriale del soccorso, ovvero di tutti gli interventi (dalla chiamata fino all'arrivo dei soccorritori sul luogo dell'evento), ricorrendo, con procedure e protocolli condivisi, a mezzi di soccorso adeguati per tipologia di intervento, da quelli di base, all'elisoccorso.

Il 118 ha piena facoltà organizzativa per la corretta allocazione del paziente presso le strutture sanitarie, al fine di assicurare le cure necessarie del caso.

#### *Insufficienza respiratoria acuta.*

Nel caso in cui la persona affetta da SLA assistita a domicilio o presso una struttura residenziale protetta, presenti una situazione di emergenza-urgenza e di potenziale pericolo per la vita, va immediatamente allertata la Centrale Operativa 118. Nell'attesa di ricevere soccorso e dell'eventuale trasferimento al PS dell'ospedale più vicino, il caregiver si adopererà per affrontare l'emergenza respiratoria secondo quanto appreso da periodici programmi formativi predisposti dalle Aziende Sanitarie, attraverso i Distretti Socio Sanitari. In particolare, la formazione del caregiver deve prevedere l'acquisizione di competenze sia sulla "gestione di base delle vie aeree e della ventilazione" che sulla "gestione dei Presidi con più alto indice di priorità di rischio (pallone AMBU, ventilatori meccanici, cannule tracheostomiche, circuiti di ventilazione)

Se l'insufficienza respiratoria è di gravità tale da rendere necessaria una tracheotomia in urgenza, è doveroso preliminarmente considerare una serie di possibilità:

a) il caso in cui il paziente abbia precedentemente espresso la volontà di essere sottoposto a tracheotomia, previo consenso informato e firmato e siano note e disponibili le DAT e la pianificazione condivisa delle cure (PCC) raccolte come da normativa (Legge 219/2017 e circolare Ministero dell'Interno 1/2018); in presenza di un episodio di insufficienza respiratoria acuta, non altrimenti gestibile, la procedura di avvio alla ventilazione meccanica in questa tipologia di paziente può essere effettuata;

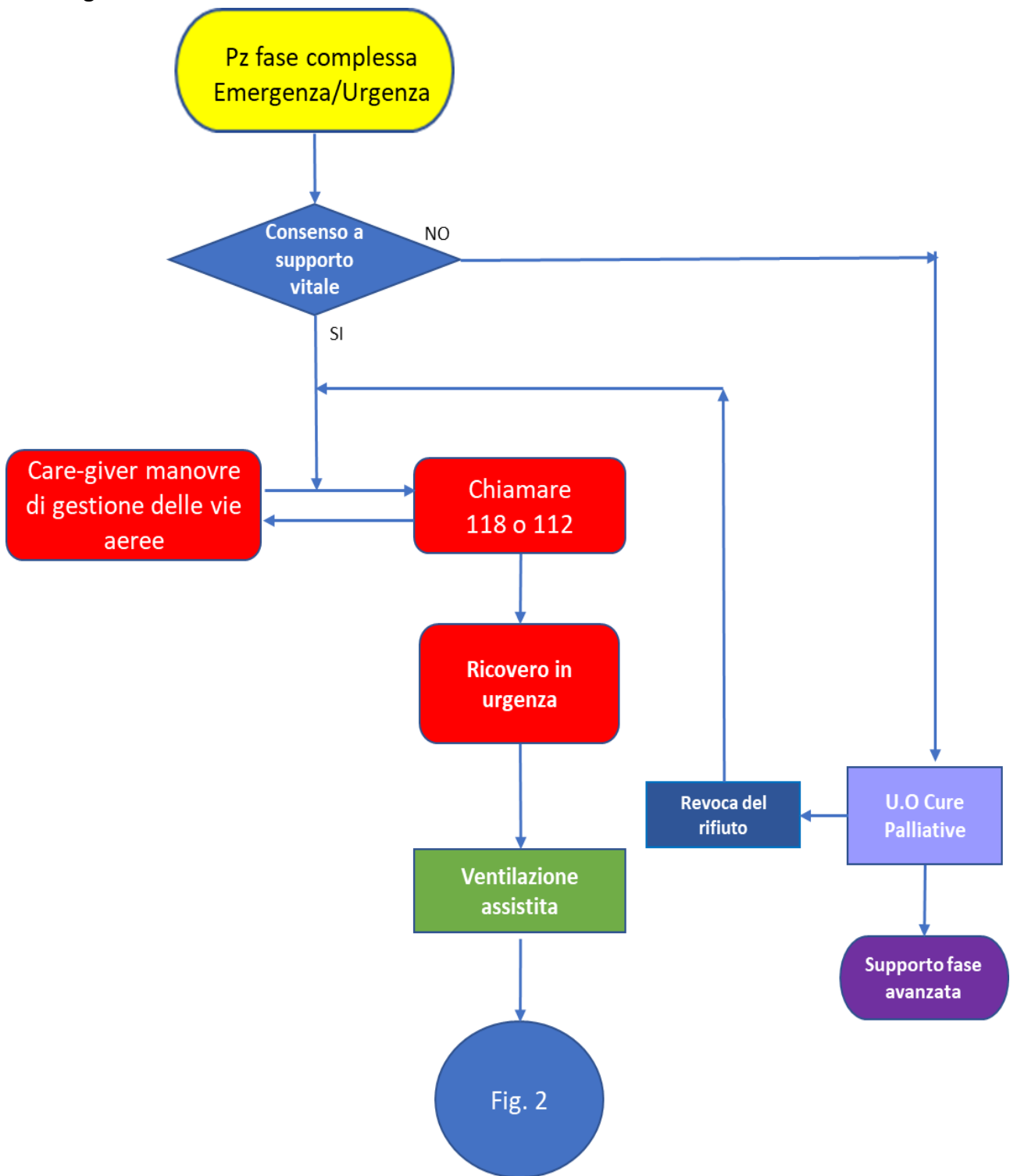
b) il caso in cui il paziente non abbia ancora espresso la propria volontà di essere sottoposto o meno a un supporto ventilatorio, in quanto l'evento è improvviso o il percorso di acquisizione del consenso/dissenso non è ancora concluso. In tale evenienza è necessario informare con la massima completezza e neutralità il paziente e chiedergli quali siano le sue volontà mettendo la persona malata nelle condizioni di esercitare il diritto di Consenso o di Dissenso al trattamento, attraverso una documentazione sottoscritta o videoregistrata: i primi atti del team d'emergenza-urgenza sono quindi indirizzati ad alleviare i sintomi da distress respiratorio con strumenti non invasivi.

Se fosse impossibile acquisire le volontà dal paziente, perché in stato di incoscienza esso deve, anche senza il suo consenso informato, essere sottoposto a intubazione, rispettando l'appropriatezza clinica. L'intubazione e la Ventilazione Invasiva nella fase acuta devono avere come obiettivo quello di permettere alla persona malata di esplicitare la propria volontà direttamente.

Inoltre, si ritiene necessaria la presenza nel team di emergenza-urgenza di un neuropsicologo che assolvà alla valutazione neurocognitiva per verificare il grado di compromissione e l'autonomia decisionale: la buona pratica clinica considera gli atti invasivi nelle persone malate con disturbi cognitivi in fase avanzata sproporzionati e non etici.

c) il caso in cui il paziente abbia già indicato ai medici curanti ed ai familiari nella Pianificazione Condivisa delle Cure la propria volontà di rifiutare, in caso di insufficienza respiratoria acuta, la tracheotomia per la ventilazione meccanica invasiva. In questo caso sarebbe auspicabile aver condiviso con i familiari l'opportunità di non allertare in caso di criticità il 118, bensì attivare il percorso di cure palliative e provvedere al controllo dei sintomi mediante terapia farmacologica in ambito domiciliare, hospice, RSA o ospedaliero (sedazione palliativa profonda). Il paziente che abbia già espresso nella PCC il rifiuto al trattamento con tracheotomia, in qualsiasi momento del decorso clinico può revocare la propria determinazione richiedendo ed accettando tale procedura e viceversa. Il medico del Pronto soccorso è tenuto a rispettare la volontà espressa dal paziente di rifiutare il trattamento sanitario o di rinunciare al medesimo anche a fronte di insistenza dei familiari ed è esente da responsabilità civile o penale; viceversa, un intervento forzato è contrario alle norme costituzionali, deontologiche ed etiche.

Fig. 5



### *Ricovero in urgenza per altre cause*

La cronicità in generale e la SLA in particolare predispone a problemi acuti che non possono essere sempre prevenuti o gestiti a domicilio, anche in presenza di un'assistenza territoriale ottimale.

Questo si verifica soprattutto nelle fasi avanzate di malattia, nei pazienti tracheostomizzati e portatori di PEG.

In caso insorgano polmonite con instabilità degli scambi gassosi; sepsi severa; insufficienza renale acuta; cardiopatia ischemica; addome acuto o problemi della PEG non gestibili a domicilio i pazienti devono essere prontamente trasferiti nei reparti ad alta intensità di cura di competenza area intensiva/ subintensiva, per il tempo strettamente necessario alla risoluzione del problema acuto e con rapido rientro a domicilio dopo la stabilizzazione.

## **Gestione della fase avanzata di malattia**

**Setting:** Domicilio, Cure palliative

**Target:** soggetti affetti da SLA in fase avanzata

**Attori:** MMG, ADI 3° livello, team cure palliative

**Azione:** trattamenti di supporto, fine vita

L'integrazione con l'équipe di cure palliative della Rete territoriale deve essere sempre un'opzione realmente disponibile, come previsto dalla Legge 38/2010 e successivi atti normativi; l'attivazione avviene su proposta delle figure autorizzate dalla DRG 333/2020 (Approvazione Documento "La riorganizzazione della rete di assistenza territoriale della Regione Puglia"), avallata dal MMG attraverso apposita UVM presso il DSS o Ospedale (dimissioni protette). Il team che eroga le Cure Palliative deve avere specifiche competenze sulla SLA, sulla gestione dei sintomi e sulla pianificazione dei percorsi di cura. È importante sottolineare che le cure palliative non sono ristrette né al puro trattamento sintomatico, né alla sola fase terminale della malattia: il palliativista fa parte del team multidimensionale SLA e segue il percorso dal momento della diagnosi e prosegue per tutta la durata della malattia con il coinvolgimento delle altre figure dell'équipe in relazione ai bisogni rilevati, fino al decesso del malato e anche successivamente nel momento del lutto. Come tutte le figure della rete di cura della persona affetta da SLA, quindi, i professionisti dell'équipe di CP sono fin dall'inizio inseriti in una coerente condivisione di assistenza. Il palliativista ha poi un ruolo specifico nel supportare i sintomi della fase avanzata di malattia nel setting domiciliare, in hospice o in consulenza presso le RSA o reparti ospedalieri.

Agisce di concerto con il MMG, e lo specialista di riferimento, il *caremanager* e il *case manager* e partecipa, avendone competenza, al tema delle scelte terapeutiche se non ancora esplicitate supportandone l'elaborazione per delineare con il malato e la sua famiglia anche il percorso di fine vita, il setting preferito e l'eventualità di una sedazione palliativa.

In questa fase lo psicologo offre uno spazio di sostegno psicologico rivolto al recupero delle risorse di chi svolge la funzione di caregiver e alla riattivazione di dinamiche funzionali nel processo di cura familiare, in relazione alla prevenzione o sostegno ai processi di burnout cui possono andare in contro i caregiver. Qualora siano coinvolti minori (es. figli, nipoti etc.) lo psicologo avrà particolare cura e attenzione verso la situazione degli stessi e qualora evidenziasse situazioni di particolare

gravità che richiedano intervento o il supporto dei servizi sociali e della tutela minori, è tenuto a segnalare la situazione ai servizi di competenza, secondo obblighi e deontologia professionale.

### *Fase avanzata in pazienti in trattamento di supporto vitale*

La scelta del paziente di utilizzare presidi e trattamenti di supporto vitale che vicariano una funzione perduta comporta la necessità di organizzare un'assistenza domiciliare (ADI) che garantisca una adeguata gestione della nutrizione enterale e della PEG o in casi particolari della nutrizione parenterale totale e accesso venoso centrale così come di NIV o ventilazione invasiva e tracheostomia. In questi casi il MMG in sede di UVM avrà attivato il livello di ADI (3° livello) più idoneo ai bisogni del paziente garantendo prestazioni mediche di base e medico-specialistiche, prestazioni infermieristiche, riabilitative a domicilio, nonché di assistenza farmaceutica e protesica con snellimento delle procedure burocratiche. Le prestazioni saranno integrate tra loro e definite nel PAI come previsto dalla DRG 333/2020

Si deve garantire presso il domicilio:

- visita specialistica neurologica e di medicina palliativa come previsto dalla legge 38/2010 e dai LEA
- valutazione nutrizionale, gestione della Nutrizione enterale domiciliare (NED) e sostituzione periodica della sonda di accesso
- Visita pneumologica con EGA arterioso
- Intervento del fisioterapista riabilitatore dell'insufficienza respiratoria
- fornitura di tutti gli apparecchi necessari alla ventilazione meccanica (*ventilatore, in numero di 2 se > 16 ore/die; aspiratore; saturimetro; sondini, filtri, mount, cannule, contro cannule eventuale assistente tosse ed altro*)
- gestione del ventilatore e delle interfacce nella NIV
- gestione del ventilatore, della cannula tracheostomica e sua periodica sostituzione
- regolazione della macchina per la tosse
- fornitura degli ausili per la comunicazione aumentativa e addestramento
- somministrazione di test neuro cognitivi
- Prosecuzione ed eventuale intensificazione del percorso di supporto psicologico avviato
- Fornitura di farmaci e materiale protesico necessari per la palliazione

Ricoveri di sollievo verranno pianificati in base alle organizzazioni previste dalle singole ASL in base all'autonomia organizzativa delle stesse.

### *Fase avanzata e rifiuto dei trattamenti di supporto vitale*

Si tratta di un intervento globale di supporto al paziente e al suo sistema familiare nella fase avanzata di malattia, che richiede un livello specialistico di cure palliative come previsto dalla legge 38/2010 e dai LEA, in caso di rifiuto di trattamenti di supporto vitale. In caso di rifiuto delle misure di sostegno vitale devono essere garantite al paziente le cure palliative previste dalla Legge 38/2010 e dai LEA. Il team di cure palliative provvederà alla presa in carico globale e assicurerà sia il trattamento più adeguato dei sintomi della fase agonica anche attraverso la sedazione palliativa profonda che la continuità della cura per il paziente e per la sua famiglia comprendendo anche la fase di elaborazione del lutto. Nella pianificazione condivisa delle cure sarà stabilito anche il setting preferito dal paziente (domicilio, hospice, RSA) evitando l'ostinazione irragionevole nelle cure e garantendo la dignità nella fase finale della vita.

In particolare, si devono garantire:

- un adeguato trattamento dei sintomi e in particolare della dispnea

- la fornitura di farmaci e materiale protesico necessari per la palliazione
- la sedazione palliativa deve essere un'opzione terapeutica sempre realmente praticabile e coerente al controllo dei sintomi refrattari effettuata da una équipe di cure di palliative secondo le modalità previste e condivisa con il malato e i familiari
- assistenza psicologica con colloqui di sostegno e accompagnamento alla morte e supporto al caregiver e ai familiari
- assistenza spirituale al malato
- Supporto sociale

### *Adempimenti burocratici*

In caso di decesso del paziente il MMG informa il distretto sociosanitario che avrà cura di registrare il decesso sul SIMaRRP.

Per lo smaltimento dei rifiuti e la restituzione degli ausili si rimanda all'autonomia organizzativa della ASL.

## **Valutazione del percorso**

Le criticità e i miglioramenti da adottare nel percorso assistenziale integrato alle persone con SLA devono essere indagati attraverso **audit clinico-organizzativi** effettuati su indicazione della Dipartimento Salute e Politiche Sociali che potranno essere motivati da criticità peculiari emergenti dalla lettura dei dati acquisiti da ogni Azienda.

Le Associazioni dei malati e le associazioni di volontariato offriranno il proprio contributo di facilitatori alla conoscenza delle criticità e al superamento delle stesse partecipando attivamente all'analisi e alla scelta delle proposte.

Il gruppo di lavoro rimane in carica e si riunisce almeno due volte all'anno per verificare l'implementazione ed il monitoraggio dell'applicazione del PDTA e per garantire gli aggiornamenti e le integrazioni derivanti dalla reale applicazione dello stesso su tutto il territorio regionale.

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

- analizzare i punti di forza e soprattutto le criticità emerse per avviare azioni di miglioramento delle cure e di assistenza al malato, supporto al caregiver, e alla famiglia, organizzazione e coordinamento del team multidimensionale SLA
- valutare in itinere l'appropriatezza e i risultati raggiunti all'interno del proprio servizio e confrontarli con altri centri regionali e nazionali
- dar conto al committente di come vengono utilizzate le risorse pubbliche, umane ed economiche
- valutare la soddisfazione dell'utente e la sua percezione della qualità dell'assistenza attraverso la somministrazione di un apposito questionario che sarà reso disponibile sul sito Malattie Rare della Regione Puglia. (vedi All.6).

**Nell'allegato 5 sono elencati gli indicatori**

## **Ruolo delle associazioni dei malati e associazioni di volontariato**

Il Terzo Settore ha svolto negli anni un ruolo di promotore, facilitatore e verificatore dell'adeguatezza dei percorsi clinico diagnostici e sociosanitari al fine di sviluppare una rete di patologia coerente con le linee di indirizzo nazionale e internazionale e la legislazione italiana ha delineato precisamente il ruolo delle Associazioni nell'ambito della costruzione della rete socio-sanitaria.

Le Associazioni partecipano attivamente alla programmazione sociosanitaria nel territorio e collaborano costantemente al miglioramento dei percorsi di cura e dei servizi rappresentando le istanze e i bisogni dei pazienti e dei loro familiari. Il supporto delle Associazioni è inoltre rilevante all'interno dei programmi di formazione e informazione rivolti agli operatori e alla comunità attraverso iniziative ed eventi culturali.

Nello specifico le associazioni si impegnano a:

- promuovere eventi formativi ed informativi per l'empowerment dei pazienti e dei loro familiari e caregiver organizzando momenti di confronto e di condivisione di esperienze e criticità;
- promuovere eventi di informazione e sensibilizzazione sulla SLA;
- favorire attività di studio e ricerca sulla SLA;
- collaborare con i Centri di Riferimento per migliorare l'accoglienza dei nuovi pazienti e dei loro caregiver, per favorire il miglioramento della qualità di vita dei pazienti e delle famiglie, grazie a feedback ottenuti attraverso l'elaborazione di questionari di valutazione e gradimento;
- supportare i pazienti e i loro caregiver nei rapporti con le Istituzioni;
- intrattenere un dialogo costante con i centri di riferimento, le direzioni ospedaliere e delle ASL e le istituzioni regionali per segnalare eventuali criticità e fare proposte di miglioramento;

Si segnalano "sportelli e centri di ascolto SLA/SMA e non autosufficienti gravissimi" attivi sul territorio della Regione Puglia, approvati con DGR n. 1724/2012 e promossi con il Progetto "Qualify-Care SLA Puglia". Questi sportelli, gestiti dai volontari delle Associazioni di pazienti, svolgono la funzione di informazione, orientamento, supporto e tutela dei pazienti e delle loro famiglie. (vedi allegato 7)

Anche associazioni di volontariato e Onlus che si occupano di gravi disabilità o di malati SLA possono integrare i servizi offerti dai Centri ospedalieri di riferimento e territoriali coordinati dalle ASL eventualmente attivando specifiche convenzioni.

### **Allegati**

- All. 1** FARMACI
- All. 2** Geni coinvolti nella patogenesi della SLA
- All. 3** Valutazione neuropsicologica di 1°livello e Valutazione neuropsicologica di 2°livello
- All. 4** ALS\_FRS\_R-Italian-version
- All.5** Indicatori
- All. 6** Questionario di gradimento
- All. 7** Riferimenti utili

Il presente PDTA sarà oggetto di rivalutazione ad 1 anno dalla sua pubblicazione e successivamente ogni 2 anni.



## ALLEGATO 1

### FARMACI

Terapie specifiche	Riluzolo
Terapie sintomatiche	
Scialorrea	Anticolinergici (amitriptilina), atropina gocce sublinguali, scopolamina transdermica, clonidina, infiltrazione tossina botulinica tipo B nelle ghiandole parotidi e submandibolari
Secrezioni bronchiali	mucolitici (N-acetilcisteina), beta-bloccanti (metoprololo o propranololo), broncodilatatori anticolinergici, dispositivi in-exsufflator
Labilità emotiva	antidepressivi triciclici, inibitori selettivi del reuptake della serotonina, Litio
Crampi	chinina solfato. Memantina e tetraidrocannabinolo di dubbia efficacia
Fascicolazioni	magnesio cloruro o solfato, chinino solfato, carbamazepina, fenitoina, Vitamina E
Spasticità	baclofene, tizanidina, gabapentin, , dantrolene sodico, diazepam.
Disturbi dell'umore e d'ansia Disturbi del sonno	antidepressivi triciclici, inibitori selettivi della ricaptazione della serotonina, bupropione, benzodiazepine
Dolore	Paracetamolo, antinfiammatori non steroidei, oppioidi
Stipsi	Integratori fibre, lassativi , neostigmina, clisteri evacuativi
Nausea, Reflusso GE	Procinetici, Alginati, Antiacidi e Inibitori di pompa protonica
Urgenza urinaria e pollachiuria	Ossibutinina
Congestione nasale	Decongestionanti ad uso topico
Dispnea grave	Morfina, Midazolam
Vitamine e Minerali *	
Alimenti dietetici a fini medici speciali	

\* Decreto legislativo 21 maggio 2004 , n. 169 Attuazione della direttiva 2002/46/CE relativa agli integratori alimentari.

Jackson, Carlayne E et al. "Symptom Management and End-of-Life Care in Amyotrophic Lateral Sclerosis." *Neurologic clinics* vol. 33,4 (2015): 889-908. doi:10.1016/j.ncl.2015.07.010

Louisa Ng, Fary Khan, Carolyn A Young, Mary Galea. Symptomatic treatments for amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron disease. *Cochrane Database Syst Rev.* 2017 Jan; 2017(1). doi: [10.1002/14651858.CD011776.pub2](https://doi.org/10.1002/14651858.CD011776.pub2)

ESPEN guideline clinical nutrition in neurology [https://www.clinicalnutritionjournal.com/article/S0261-5614\(17\)30318-7/fulltext](https://www.clinicalnutritionjournal.com/article/S0261-5614(17)30318-7/fulltext)

## ALLEGATO 2

TABELLA: Geni coinvolti nella patogenesi della SLA

	Gene	Localizzazione cromosoma	Trasmissione (autosomica dominante/ autosomica recessiva)	Funzione
Principali geni coinvolti nella patogenesi della SLA	SOD1	21q22	AD e AR	Metabolismo ossidativo
	TARDBP	1p36	AD	Metabolismo RNA
	SQSTM1	5q35	AD	Ubiquitinazione
	C9ORF72	9p21	AD	Incerta
	VPC	9p13	AD	Traffico vescicole
	OPTN	10p13	AR e AD	Traffico vescicole
	FUS	16p11	AD e AR	Metabolismo RNA
	PFN1	17p13	AD	Dinamismo citoscheletro
	UBQLN2	Xp11	XD	Proteasoma
Geni secondari coinvolti nella patogenesi della SLA	DCTN1	2p13	AD	Trasporto assonale
	ALS2	2q33	AR	Traffico vescicole
	CHMP2B	3p11	AD	Traffico vescicole
	FIG4	6q21	AD e AR	Traffico vescicole
	ELP3	8p21	INDEFINITO	Metabolismo RNA
	SETX	9q34	AD	Metabolismo RNA
	ATXN2	12q24	INDEFINITO	Endocitosi
	ANG	14q11	AD	Angiogenesi
	SPG11	15q14	AR	Riparazione DNA
	VAPB	20q13	AD	Traffico vescicole
	NEFH	22q12	AD	Trasporto assonale

### INDICAZIONI AL TEST GENETICO PER NON AFFETTI

Se un familiare maggiorenne a rischio, asintomatico, di un paziente affetto da SLA con mutazione genetica nota, chiede di sottoporsi ad indagine genetica, il test va effettuato; il test genetico non può essere richiesto da altri familiari o terze parti (assicurazioni, datori di lavoro ecc.)

È importante fornire una accurata informazione sulle attuali incertezze sulla genetica della SLA e dati di penetranza della malattia e che un eventuale test positivo non è indicativo di un sicuro sviluppo di malattia. Poiché l'indagine genetica presintomatica di malattie genetiche ad esordio tardivo, coinvolge dimensioni psicologiche, mediche, etiche e legali si consiglia di seguire le Linee-Guida Internazionali (Benatar, Michael et al. "Presymptomatic ALS genetic counseling and testing: Experience and recommendations." Neurology vol. 86,24 (2016): 2295-302.

doi:10.1212/WNL.0000000000002773)

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4909562/>), prevedendo un protocollo approvato dal Comitato Etico dell'Ente e l'intervento di un team di specialisti (neurologo, genetista, psicologo/psichiatra).

È necessario il consenso informato al test da parte del soggetto, che deve seguire l'iter previsto dal protocollo. Il risultato resta a disposizione senza obbligo di ritiro e il richiedente può ritirarsi spontaneamente dall'iter in qualsiasi fase.

## ALLEGATO 3

### Valutazione neuropsicologica di 1°livello e Valutazione neuropsicologica di 2°livello

#### Valutazione neuropsicologica di 1°livello

DOMINI COGNITIVI	TEST
<b>SCREENING</b>	Edinburgh Cognitive and Behavioural ALS Screen (ECAS; Poletti et al., 2016)
<b>MEMORIA EPISODICA</b>	
- Rievocazione immediata	Lista delle 15 parole di Rey (Carlesimo et al., 1996)
- Rievocazione differita	Lista delle 15 parole di Rey (Carlesimo et al., 1996)
- Prova di riconoscimento	Lista delle 15 parole di Rey (Carlesimo et al., 1996)
<b>ATTENZIONE</b>	
- Selettiva	Spancifre Diretto (Monaco et al., 2015)
- Velocità di elaborazione dell'informazione	Trail Making Test parte A (Giovagnoli et al., 1996)
<b>FUNZIONI ESECUTIVE</b>	
- Divisa	Trail Making Test B-A (Giovagnoli et al., 1996)
- Memoria di lavoro	Span cifre Inverso (Monaco et al., 2015)
- Inibizione cognitiva	Test di stroop(Caffarra et al., 2002)
- Ricerca lessicale	Test di fluenza verbale (FAS;Carlesimo et al., 1996)
<b>ABILITA' VISUOSPAZIALI</b>	
- Abilità visuocostruttive	Copia della figura di Rey(RBANS,Ponteri et al., 2007)
- Percezione spaziale	Orientamento di linee (RBANS, Ponteri et al., 2007)
- Percezione oggetti	Lettere incomplete (VOSP, Warrington EK, JamesM, 1991)
<b>LINGUAGGIO</b>	
- Denominazione	Test di denominazione SAND-14 items (Catricalà et al., 2017)
- Accesso lessicale	Fluenza verbale semantica (Novelli et al., 1986)
- Semantica	Test Piramidi e Palme (Ganboz et al., 2009)
<b>COMPORAMENTO</b>	
- Umore	Hospital Anxiety and Depression Scale (Zigmond and Snaith, 1983)
- Alterazioni comportamentali	Frontal Systems Behavior Scale (Grace, 2001)

**Valutazione neuropsicologica di 2° livello (APPROFONDIMENTI)**

<b>DOMINI COGNITIVI</b>	<b>TEST</b>
<b>COGNIZIONE SOCIALE</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- Teoria della mente</li><li>- Riconoscimento dei volti</li><li>- Riconoscimento espressioni facciali</li></ul>	Story Based Empathy Task (Cerami et al., 2016) Ekman 60 faces Test (Dodich et al., 2015) Reading the Mind in the Eyes Test (Cohen, 1999)
<b>LINGUAGGIO</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- Lessico/semantica</li><li>- Sintassi</li><li>- Connected speech</li></ul>	Test di denominazione BADA (Miceli, Capasso) BADA Comprensione Frasi (Miceli, Capasso) Descrizione SAND (Catricalà et al., 2017)
<b>COMPORAMENTO</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- Alterazioni comportamentali</li></ul>	Frontal Behavioral Inventory (Alberici, 2001)

## ALS-FRS-R, Italian version

### 1. LINGUAGGIO

- Normale processo fonatorio 4
- Alterazione evidenziabile del linguaggio 3
- Intelligibile con ripetizioni 2
- Linguaggio associato a comunicazione non vocale 1
- Perdita di linguaggio utile 0

### 2. SALIVAZIONE

- Normale 4
- Lieve ma definito eccesso di saliva nella bocca; può avere una perdita notturna 3
- Saliva moderatamente eccessiva; può avere una perdita minima 2
- Marcato eccesso di saliva con una certa perdita 1
- Marcata perdita; richiede costantemente l'uso di fazzoletti 0

### 3. DEGLUTIZIONE

- Normali abitudini alimentari 4
- Iniziali problemi alimentari – occasionalmente va per traverso 3
- Modificazioni della consistenza della dieta 2
- Necessita di alimentazione enterale supplementare 1
- Non in grado di deglutire (alimentazione esclusivamente parenterale o enterale) 0

### 4. SCRIVERE A MANO

- Normale 4
- Rallentato o approssimato: tutte le parole sono leggibili 3
- Non tutte le parole sono leggibili 2
- In grado di afferrare la penna ma incapace di scrivere 1
- Incapace di afferrare la penna 0

### 5a. TAGLIARE IL CIBO E USARE UTENSILI (pazienti senza gastrostomia)

- Normale 4
- Talvolta rallentato e goffo, ma non richiede aiuto 3
- Può tagliare la maggior parte dei cibi, anche se in modo rallentato e goffo; è necessario un certo aiuto 2
- Il cibo deve essere tagliato da altri, ma riesce ancora a portarsi il cibo alla bocca da solo 1
- Deve essere nutrito 0

### 5b. TAGLIARE IL CIBO E USARE UTENSILI (pazienti con gastrostomia)

- Normale 4
- Maldestro ma in grado di eseguire tutte le manipolazioni da solo 3
- Necessario un certo aiuto con dispositivi di fissaggio 2
- Fornisce una minima assistenza a chi lo aiuta 1
- Incapace di eseguire qualsiasi aspetto di questi compiti 0

### 6. VESTIRSI E IGIENE

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

**7. GIRARSI NEL LETTO E AGGIUSTARE LE COPERTE**

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

**8. CAMMINARE**

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

**9. SALIRE LE SCALE**

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

**10. RESPIRAZIONE**

- Normale 4
- Dispnea con minimo esercizio (p. es. camminare, parlare) 3
- Dispnea a riposo 2
- Assistenza ventilatoria intermittente (p. es. notturna) 1
- Dipendente dal ventilatore 0

**11. ORTOPNEA**

- Assente 4
- Qualche difficoltà a dormire di notte a causa di affanno respiratorio; di solito non usa più di due cuscini 3
- Necessita di più di due cuscini per dormire 2
- Riesce a dormire solo in posizione seduta 1
- Non riesce a dormire 0

**12. INSUFFICIENZA RESPIRATORIA**

- Assente 4
- Uso intermittente di BiPAP 3
- Uso continuo notturno di BiPAP 2
- Uso continuo notturno e diurno di BiPAP 1
- Ventilazione meccanica invasiva mediante intubazione o tracheostomia 0

**TOTALE**

/48

Iniziali del medico

## **ALLEGATO 5**

### **Indicatori:**

- **Appropriatezza diagnostica**

- o Tempo intercorrente tra sospetto e conferma diagnostica < 10 mesi per l'80% dei malati

- **Indicatori di processo:**

- o Inserimento di certificati di diagnosi e Piani terapeutici nei registri (SiMaRRP e SLAP DEM) entro massimo 15 giorni dalla diagnosi

- o 1° UVM entro 15 giorni dalla diagnosi di certezza

- o Completa fornitura di farmaci e presidi

- o Rivalutazione trimestrale specialistica per ogni malato

- o Presa in carico cure palliative entro 48 ore dalla richiesta

- **Indicatori di Umanizzazione delle cure:**

- o pianificazione condivisa delle cure chiaramente indicata nella cartella clinica di tutti i pazienti

- **Indicatore di esito:**

- o Soddisfazione di paziente e famiglia valutata mediante apposito questionario (vedi allegato 6)

## ALLEGATO 6

### Questionario di gradimento

#### QUESTIONARIO PAZIENTE

Data compilazione |\_|\_|\_|\_|\_|\_|\_|\_|  
gg mm aa

ID scheda: |\_|\_|

Rispondente: 1  Soggetto interessato 2  Familiare 3  Altra persona (specificare) \_\_\_\_\_

#### A- DATI GENERALI E ANAMNESTICI

1. Sesso: 1  M 2  F      2. Et : |\_|\_| | Comune di nascita \_\_\_\_\_ Provincia |\_|\_| |  
Distretto residenza \_\_\_\_\_
3. Stato civile: 1  celibe/nubile 2  coniugato/a 3  separato/a 4  divorziato/a 5  vedovo/a  
6  convivente
4. Titolo di studio: 1  laurea o diploma universitario 2  diploma scuola superiore 3  licenza di scuola media  
4  licenza di scuola elementare 5  Altro (specificare) \_\_\_\_\_
5. Professione: 1  Attuale 2  Precedente:  
1  Dirigente 2  Impiegato/insegnante 3  Operaio 4  Libero professionista 5  Casalinga  
6  Agricoltore/allevatore 7  Altro (specificare) \_\_\_\_\_
6. Attivit  sportiva agonistica: 1  S  2  No Se s , quale: \_\_\_\_\_ per quanti anni |\_|\_|

#### B- DIAGNOSI

7. Mese e anno inizio sintomi della malattia: |\_|\_| / |\_|\_|\_|\_|  
mm                  aaaa
8. Tipo di esordio: 1  spinale 2  bulbare 3  Non valutabile
9. SLA 1  Familiare 2  Sporadica
10. Mese e anno: in cui   stata effettuata la diagnosi |\_|\_| / |\_|\_|\_|\_|  
mm                  aaaa
11. Effettuata da: 1  Medico di un centro SLA della Puglia 2  Medico ospedaliero  
3  Medico specialista privato 4  Medico di un centro SLA fuori Puglia \_\_\_\_\_
12. Si ritiene soddisfatta/o delle informazioni ricevute al momento della diagnosi?  
1  S  2  abbastanza 3  poco 4  per nulla 5  non ho ricevuto alcuna informazione
- 12.1 Se poco o per nulla pu  indicarne i motivi?  
1  scarsa disponibilit  2  scarsa chiarezza 3  altro (specificare) \_\_\_\_\_



## B- DIAGNOSI

13. Ha consultato internet per avere maggiori informazioni sulla malattia? 1  Sì 2  No

13.1 Se sì, si ritiene soddisfatto/a delle informazioni trovate su internet?

1  Sì 2  abbastanza 3  poco 4  per nulla 5  non ho trovato alcuna informazione

14. È stato in trattamento con riluzolo? 1  Sì 2  No

## C - PRESIDI ASSISTENZIALI (da rivolgere la domanda solo in caso di utilizzo)

15. PEG: 1  Sì 2  No se sì → data inizio 

mm		aaaa			

Attualmente se utilizza PEG:

15.1 Ogni quanti mesi viene cambiata? 

--	--

15.2 Il cambio è effettuato: 1  a domicilio 2  in ospedale

15.3 Se a domicilio, da chi: \_\_\_\_\_

15.4 Ha ricevuto informazioni esaurienti sulle manovre necessarie alla gestione?

1  Sì 2  abbastanza 3  poco 4  per nulla 5  non ho ricevuto alcuna informazione

16. NIV 1  Sì 2  No se sì → data inizio 

mm		aaaa			

16.1 Ha ricevuto informazioni esaurienti sulle manovre necessarie alla gestione?

1  Sì 2  abbastanza 3  poco 4  per nulla 5  non ho ricevuto alcuna informazione

17. Ventilazione Invasiva 1  Sì 2  No se sì → data inizio 

mm		aaaa			

17.1 Ha ricevuto informazioni esaurienti sulle manovre necessarie alla gestione?

1  Sì 2  abbastanza 3  poco 4  per nulla 5  non ho ricevuto alcuna informazione



## E - Assistenza Sociale

22. Ha mai presentato richiesta di assistenza sociale al Comune? 1  Sì 2  No

22.1 Riceve un servizio di assistenza sociale (aiuto alla persona)? 1  Sì 2  No

22.2 Se sì: 1  diretta 2  indiretta se indiretta, quanti euro/mese? |\_|\_|\_|\_|

22.3 Se sì, erogata da chi?

1  comune, con la frequenza di N giorni a settimana |\_| ore al giorno N |\_|\_|

2  associazione no profit, con la frequenza di giorni a settimana |\_| ore al giorno N |\_|\_|

3  associazione privata, con la frequenza di giorni a settimana |\_| ore al giorno |\_|\_|

4  altro (specificare) \_\_\_\_\_ N giorni a settimana |\_| ore al giorno |\_|\_|

23. Si avvale dell'aiuto di badanti? 1  Sì 2  No

23.1 Se sì, n. | | Per quante ore totali al giorno? |\_|\_| Costo al mese? Euro |\_|\_|\_|\_|

## F - Assistenza Sanitaria

24. Ha mai presentato richiesta di assistenza domiciliare alla ASL? 1  Sì 2  No

25. Attualmente riceve assistenza dal Distretto Socio Sanitario 1  Sì 2  No

25.1 Se sì: con quali figure professionali (barrare anche più di una casella):

1  Infermiere N giorni a settimana |\_| ore al giorno |\_|\_|

2  Fisioterapista N giorni a settimana |\_| ore al giorno |\_|\_|

3  Psicologo N giorni a settimana |\_| ore al giorno |\_|\_|

4  Logopedista N giorni a settimana |\_| ore al giorno |\_|\_|

5  altro (specificare) \_\_\_\_\_ N giorni a settimana |\_| ore al giorno |\_|\_|

26. Da quali altri professionisti, oltre quelli del CAD è seguita/o? (barrare anche più di una casella)

1  Neurologo 2  Pneumologo 3  Otorino 4  Dietologo 5  Altro professionista (specificare): \_\_\_\_\_

## F - Assistenza Sanitaria

27. Riceve assistenza infermieristica privata? 1  Sì 2  No

27.1 Se sì, N giorni a settimana | \_ | ore al giorno | \_ | \_ |

28. Nel caso di bisogno di assistenza in urgenza, ha una struttura ospedaliera di riferimento? 1  Sì 2  No

28.1 Se sì, quale: \_\_\_\_\_ Se no, perché: 1  Non mi è mai stata proposta 2  Troppo lontana

3  Non ne vedo la necessità 4  Altro (specificare) \_\_\_\_\_

## G-BISOGNI E ASPETTATIVE

29. Quali sono secondo LEI le tre principali priorità su cui si dovrebbe intervenire

*(domanda generale per capire i desideri e i bisogni dell'intervistato)?*

1) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

2) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

3) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

30. Rispetto ai servizi forniti dalla ASL, quali aspetti desidera vedere migliorati ?

1) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

2) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

3) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

30. 1 Note dell'intervistatore?

1) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

2) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_



# QUESTIONARIO FAMIGLIA

Data compilazione |\_|\_|\_|\_|\_|\_|\_|\_|  
gg mm aa

ID scheda: |\_|\_|\_|

## Dati socio-anagrafici del familiare

1. Sesso: 1  M 2  F      2. Et : |\_|\_| | Luogo di nascita \_\_\_\_\_

3. Stato civile: 1  celibe/nubile 2  coniugato/a 3  separato/a 4  divorziato/a 5  vedovo/a

4. Titolo di studio: 1  laurea o diploma universitario 2  diploma scuola superiore 3  licenza di scuola media  
4  licenza di scuola elementare 5  Altro (specificare) \_\_\_\_\_

## Modalit  comunicazione diagnosi e livello di conoscenza del decorso della malattia

5. Da chi ha ricevuto la comunicazione della diagnosi del suo caro?

1  Medico ospedaliero 2  Specialista privato 3  Altra figura (specificare) \_\_\_\_\_

6. Si ritiene soddisfatto/a delle informazioni ricevute al momento della diagnosi del suo caro?

1  S  2  abbastanza 3  poco 4  per nulla 5  non ho ricevuto alcuna informazione

6.1 Se poco o per nulla, pu  indicarne i motivi?

1  scarsa disponibilit  2  scarsa chiarezza 3  altro (specificare) \_\_\_\_\_

7. Ha consultato internet per avere maggiori informazioni sulla malattia del suo caro? 1  S  2  No

7.1 Se s , si ritiene soddisfatto/a delle informazioni trovate su internet?

1  S  2  abbastanza 3  poco 4  per nulla 5  non ho trovato alcuna informazione

*La domanda 8 va rivolta solo per i presidi/ausili utilizzati*

8. Ha ricevuto informazioni esaurienti su come utilizzare/gestire i presidi/ausili necessari al suo caro?

1  PEG:                      1  S  2  abbastanza 3  poco 4  per nulla 5  non ho ricevuto alcuna informazione

2  SNG:                      1  S  2  abbastanza 3  poco 4  per nulla 5  non ho ricevuto alcuna informazione

3  NIV                        1  S  2  abbastanza 3  poco 4  per nulla 5  non ho ricevuto alcuna informazione

4  Tracheotomia            1  S  2  abbastanza 3  poco 4  per nulla 5  non ho ricevuto alcuna informazione

6  sollevatore 1  Sì 2  abbastanza 3  poco 4  per nulla 5  non ho ricevuto alcuna informazione

7  comunicatore 1  Sì 2  abbastanza 3  poco 4  per nulla 5  non ho ricevuto alcuna informazione

8  aspiratore 1  Sì 2  abbastanza 3  poco 4  per nulla 5  non ho ricevuto alcuna informazione

9  altro ausilio( specificare) \_\_\_\_\_

1  Sì 2  abbastanza 3  poco 4  per nulla 5  non ho ricevuto alcuna informazione

9. Sono state semplici ed efficaci le procedure per le richieste dei presidi/ausili utilizzati?

1  Sì 2  abbastanza 3  poco 4  per nulla

9.1 Se poco o per nulla

1  Difficoltà a trovare il servizio 2  Difficoltà ad accedere al servizio 3  Altro motivo \_\_\_\_\_

10. Ritieni ci sia un coordinamento fra gli operatori che si occupano del suo caro?

1  Sì 2  abbastanza 3  poco 5  no

10.1 Se sì o abbastanza, chi svolge il ruolo di coordinatore?

1  medico specialista 2  medico di famiglia 3  infermiere 4  assistente sanitario

5  assistente sociale 6  altra figura \_\_\_\_\_ 7  nessuno

## INVALIDITA' CIVILE

11. E' stata/o adeguatamente informata/o sui diritti e le leggi della disabilità  
(invalidità, legge 104, congedo parentale)

1  Sì 2  Abbastanza 3  poco 4  no

12. E' stata richiesta l'invalidità civile? 1  Sì 2  No

12.1 Se sì, e se ancora in attesa, indicare i mesi trascorsi dalla richiesta: |\_\_|\_\_|

## NUCLEO FAMILIARE

13 Di quante persone è composto il nucleo familiare (numero conviventi escluso il pz)? |\_\_|

14. Quante persone del nucleo familiare danno un supporto "sistematico" alla gestione del suo caro? |\_\_|

15. L'avvento della malattia ha indotto qualche componente del nucleo familiare a lasciare il lavoro o a ridurre l'orario ? 1  Sì 2  No

Se sì, specificare chi \_\_\_\_\_

## BISOGNI E ASPETTATIVE

16. Quali sono secondo LEI le *tre principali priorità* su cui si dovrebbe intervenire (domanda generale per capire i desideri e i bisogni dell'intervistato)?

1) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

2) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

3) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

17. Rispetto ai servizi forniti dalla ASL, quali aspetti desidera vedere migliorati?

1) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

2) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

3) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_





## **ALLEGATO 7**

### **Riferimenti utili**

- Sportello SLA della ASL Bari

SEDE: piano terra dell'ex CTO Lungomare Starita,6 Bari.

GIORNI E ORARI DI APERTURA: LUNEDI' dalle 10,00 alle 13,00; GIOVEDI' dalle 15,00 alle 18,00

RECAPITI: telefono 080 5842428 – 333 8534588. E-mail: sportello.sla@asl.bari.it

- Sportello SLA della ASL BT

SEDE: c/o P.O. SAN NICOLA PELLEGRINO – Largo Padre Pio (2° PIANO) – Trani

GIORNI E ORARI DI APERTURA: LUNEDI' dalle ore 10.00 alle ore 12.30; VENERDI' dalle ore 15.30 alle ore 17.00

RECAPITI: Telefono 0883 483241. E-mail: assegnodicura@auslbato.it

SEDE: Via Sant'Antonio c/o Poliambulatorio DSS4 (1° PIANO) – Barletta

GIORNI E ORARI DI APERTURA: MARTEDI' e GIOVEDI' dalle ore 09.30 alle ore 12.30; dalle ore 15.30 alle ore 17.30

RECAPITI: telefono 0883 577834

- Sportello SLA della ASL Brindisi

SEDE: Via Napoli, 8 – Brindisi

GIORNI E ORARI DI APERTURA: LUNEDI'- MERCOLEDI' – VENERDI' dalle 09,00 alle 13,30; GIOVEDI' dalle 15,00 alle 17,40

RECAPITI: telefono 0831 536863 – 0831 536679 – 3496900475. E-mail: sla-sma@asl.brindisi.it

- Sportello SLA della ASL Foggia

SEDE: Via Tratturo Castiglione, 14 – Foggia

GIORNI E ORARI DI APERTURA: dal LUNEDI 'al VENERDI' dalle 09,00 alle 10,00; MARTEDI' dalle 16,00 alle 18,00

RECAPITI: telefono 0881 884215. E-mail: dipriab@aslfg.it

- Sportello SLA della ASL Lecce

c/o Servizio Sociosanitario ASL LE - Via Miglietta, 5 – Lecce

lunedì - mercoledì dalle ore 09:00 alle ore 12:00

martedì - giovedì dalle ore 16:00 alle ore 18:00

Telefono 0832 226103 - 0832 226069

E-mail areasociosanitaria@ausl.le.it

- Sportello SLA della ASL Taranto  
Viale Magna Grecia, 418 - Taranto  
LUNEDI' - MERCOLEDI' – VENERDI' dalle 10,00 alle 12,00  
Telefono        099 7786949  
e-mail            [centroascoltoresla@mail.asl.taranto.it](mailto:centroascoltoresla@mail.asl.taranto.it)