



**REGIONE
PUGLIA**

Codice CIFRA: AOA / DEL / 2016/

OGGETTO: Riconoscimento di Centro Regionale per le Malattie Neurodegenerative, inclusa la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) ed altre Malattie neuromuscolari e Neurodegenerative Rare, analoghe dal punto di vista assistenziale, alla U.O. di Neurologia e Malattie Neurodegenerative dell'Ente Ecclesiastico "Card. G. Panico"

Il Presidente, sulla base dell'istruttoria espletata dalla Responsabile della A.P. "Riabilitazione - Strutture residenziali e semiresidenziali, centri diurni e ambulatoriali – Strutture sociosanitarie", e confermata dal Dirigente della Sezione Programmazione Assistenza Ospedaliera e Specialistica e Accreditemento, riferisce quanto segue:

Premesso che:

- In data 17 maggio 2011 la Conferenza Unificata Stato Regioni ha approvato l'Accordo relativo alla "*Presenza in carico globale delle persone con malattie neuromuscolari o malattie analoghe dal punto di vista assistenziale*", recepito dalla Regione Puglia con deliberazione di Giunta regionale n. 1977 del 12/10/2012, con il quale sono stati definiti i percorsi organizzativi e strutturali da mettere in atto per la cura dei pazienti affetti da tali patologie;
- il predetto Accordo prevede:
 - illustra ed esamina aspetti di diagnosi, cura e assistenza delle persone con malattie neuromuscolari o malattie analoghe dal punto di vista assistenziale e li contestualizza all'interno di modelli di percorsi assistenziali, finalizzati alla presa in carico del paziente a partire dall'esordio per tutta la durata della malattia;
 - i percorsi assistenziali sono caratterizzati per diversa complessità e intensità degli interventi in relazione al tipo di patologia, alla fase di evoluzione della malattia, alla progressiva perdita di funzioni e di autonomia, all'evenienza di complicanze e al contesto familiare e socio-ambientale;
 - occorre garantire la continuità assistenziale, l'integrazione degli interventi per uno stesso paziente ed il coordinamento tra soggetti, strutture e servizi, secondo la modalità di rete e di presa in carico globale, nella consapevolezza che la centralità e l'unitarietà della persona rappresentano elementi imprescindibili per l'organizzazione dell'intervento assistenziale;
- la Regione Puglia intende prevedere per le Malattie Neurodegenerative, inclusa la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) ed altre Malattie neuromuscolari e Neurodegenerative Rare, analoghe dal punto di vista assistenziale, una organizzazione a Rete, nel rispetto di quanto previsto dall'Accordo della Conferenza Unificata Stato Regioni del 17 maggio 2011 e dal DM 70/2015;
- la Rete assistenziale per le Malattie Neurodegenerative, inclusa la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) ed altre Malattie neuromuscolari e Neurodegenerative Rare, analoghe dal punto di vista assistenziale, sarà oggetto di ulteriore disciplina di dettaglio in un successivo provvedimento giuntale anche attraverso la costituzione di apposito Tavolo tecnico;
- La Regione Puglia, con deliberazione di Giunta regionale n. 610 del 03/03/2010, ha autorizzato la nuova dotazione dei posti letto per l'Ente Ecclesiastico "Card. G. Panico",

prevedendo per l'Unità Operativa di Neurologia n. 30 posti letto di cui 14 p.l. per le malattie neurodegenerative;

- Con Determinazione del Dirigente del Servizio Accreditamento e Programmazione Sanitaria n. 233 del 30/09/2011 l'E.E. Pia Fondazione di Culto e di Religione "Card. G. Panico" di Tricase ha ottenuto l'accREDITAMENTO istituzionale di n. 14 p.l. dedicati alle malattie neurodegenerative, nell'ambito dell'U.O. di neurologia, ai sensi dell'art. 24, comma 2, L.R. n. 8/2004 s.m.i.;
- Il 26/08/2011 l'Università degli Studi di Bari ha sottoscritto convenzione con l'E.E. "C.Panico" di Tricase per la clinicizzazione della U.O. di Neurologia e Malattie Neurodegenerative dell'Ente medesimo, convenzione tutt'ora vigente;
- l'E.E. "Card. G. Panico" ha sviluppato strutture e competenze specifiche, necessarie per la diagnosi precoce e l'assistenza medica e il follow-up delle Malattie Neurodegenerative, inclusa la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) ed altre Malattie neuromuscolari, analoghe dal punto di vista assistenziale.

Rilevato che l'U.O. di Neurologia e Malattie Neurodegenerative dell'E.E. "Card. G. Panico" è dotata nello specifico:

- di un'attività di laboratorio con markers di neurodegenerazione e laboratorio di genetica;
- di diagnostica con neuroimaging strutturale e funzionale (Risonanza Magnetica a 3 tesla e PET), SPECT/TC 16 slices - DAT scan e TC 64 slices;
- di un servizio di Neuropsicologia clinica con laboratorio clinico e di ricerca ad hoc;
- di attività ambulatoriale e di day service per le Malattie Neurodegenerative, inclusa la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) ed altre Malattie neuromuscolari e Neurodegenerative Rare;
- di attività di ricovero in struttura di degenza dedicata per le Malattie Neurodegenerative, inclusa la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) ed altre Malattie neuromuscolari e Neurodegenerative Rare;
- di personale debitamente formato per la gestione multidisciplinare e interdisciplinare del paziente e il necessario consueing ai caregivers.

Valutato che:

- l'E.E. "Card. G. Panico" tra le proprie finalità prevede l'elaborazione e la realizzazione di programmi di formazione professionale e di educazione sanitaria, nonché l'attuazione di programmi di supporto all'Università e la divulgazione dei risultati della ricerca scientifica di base e di quella traslazionale incluso il campo delle Neuroscienze;

- l'U.O. di Neurologia e Malattie Neurodegenerative dell'E.E. "Card. G. Panico" svolge, inoltre, da anni un ruolo attivo nell'insegnamento e nella formazione, che si associa ai compiti primari di assistenza e ricerca;
- in considerazione delle dotazioni strumentali e di personale possedute, dell'esperienza acquisita nell'ambito di detto dipartimento, l'E.E. "Card. G. Panico" è stato nel corso degli anni Ente capofila in diverse iniziative di ricerca e di cura, quale centro di eccellenza/riferimento nella disciplina delle malattie neurodegenerative;
- l'U.O di Neurologia e Malattie Neurodegenerative dell'E.E. "Card. G. Panico" possiede, tutte le dotazioni strutturali, tecnologiche e professionali per: a) essere riconosciuto quale centro di collegamento funzionale per la conformazione di una rete assistenziale regionale per le Malattie Neurodegenerative; b) garantire la piena integrazione con le reti delle cure primarie, delle cure palliative (incluso l'Hospice) e della riabilitazione.

Considerato che:

- l'U.O. di Neurologia e Malattie Neurodegenerative dell'E.E. "Card. G. Panico" collabora con altri Centri di Ricerca Biomedica, grandi, medie e piccole imprese alla realizzazione di progetti di ricerca industriale e sviluppo sperimentale per l'individuazione di protocolli innovativi nella diagnostica per immagini delle Malattie neurodegenerative, mediante l'impiego di nuovi traccianti biomolecolari e algoritmi software necessari all'elaborazione dei segnali biologici;
- l'U.O. di Neurologia e Malattie Neurodegenerative è altresì coinvolta in progetti di ricerca di neuroepidemiologia volti a implementare studi di popolazione e registri di patologia necessari a finalizzare appropriatamente i trials delle terapie innovative e delle strategie preventive in questo ambito;
- I requisiti di assistenza, ricerca e didattica consentono l'inserimento dell'U.O. di Neurologia e Malattie Neurodegenerative dell'E.E. "Card. G. Panico" nella rete europea di assistenza e di sperimentazione per suddette patologie, in particolare nella rete dei trials per le nuove terapie. A tal proposito, con la presenza dell'U.O. di Neurologia e Malattie Neurodegenerative e nell'ottica dell'assistenza clinica e dell'attività di ricerca sulle malattie neuromuscolari rare, l'E.E. "Card. G. Panico" ha avuto il riconoscimento dal Ministero della Salute quale Centro di Riferimento italiano candidato a divenire centro ERN (European Reference Networks);

Preso atto che l'U.O. di Neurologia e Malattie Neurodegenerative ha altresì, elaborato criteri e modalità applicative dei percorsi individuati nell'Allegato A) del presente atto che ne costituisce parte integrante e sostanziale, secondo il modello approvato in data 17 maggio 2011 dalla Conferenza Unificata Stato Regione nell'Accordo *"Presa in carico globale delle persone con*

malattie neuromuscolari o malattie analoghe dal punto di vista assistenziale” con il quale sono stati definiti i percorsi organizzativi e strutturali da mettere in atto per la cura dei pazienti affetti da tali patologie;

Ritenuto che il predetto documento ad oggetto “Linee guida relative ai percorsi assistenziali e di presa in carico delle persone affette da Malattie Neurodegenerative, inclusa la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) ed altre Malattie neuromuscolari, analoghe dal punto di vista assistenziale” potrebbe essere oggetto di revisione/integrazione da parte del Tavolo tecnico che sarà successivamente istituito e che si occuperà dell’organizzazione delle Rete dei Centri

Stante quanto esposto, si propone, pertanto, di:

- a. riconoscere l’U.O. di Neurologia e Malattie Neurodegenerative dell’E.E. “Card. G. Panico” quale Centro regionale per le Malattie Neurodegenerative, inclusa la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) ed altre Malattie neuromuscolari e Neurodegenerative Rare, analoghe dal punto di vista assistenziale;
- b. dare atto che l’approccio scientifico ed assistenziale alle malattie neurodegenerative e alle malattie neuromuscolari debba essere multidisciplinare e, dal punto di vista della domanda, il più prossimale possibile al paziente, motivo per cui si rinvia a successivo atto la costituzione di una Rete regionale per le Malattie Neurodegenerative, inclusa la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) ed altre Malattie neuromuscolari e Neurodegenerative Rare, analoghe dal punto di vista assistenziale, con l’inserimento di altri Centri a valenza regionale.
- c. approvare il documento ad oggetto “Linee guida relative ai percorsi assistenziali e di presa in carico delle persone affette da Malattie Neurodegenerative, inclusa la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) ed altre Malattie neuromuscolari, analoghe dal punto di vista assistenziale” di cui all’allegato A) del presente atto a costituirne parte integrante e sostanziale;
- d. riconoscere l’U.O. di Neurologia e Malattie Neurodegenerative dell’E.E. “Card. G. Panico” quale Centro di rilievo e di interesse regionale nello sviluppo e nella realizzazione di progetti di ricerca e sviluppo sperimentale per l’individuazione di protocolli innovativi nella diagnostica per immagini delle Malattie neurodegenerative mediante l’impiego di nuovi traccianti biomolecolari e algoritmi software necessari all’elaborazione dei segnali biologici;
- e. di riconoscere l’U.O. di Neurologia e Malattie Neurodegenerative dell’E.E. “Card. G. Panico” quale Centro di eccellenza nel campo della neuroepidemiologia;

COPERTURA FINANZIARIA DI CUI ALLA L.R. n.28/2001 E SUCCESSIVE MODIFICAZIONE ED INTEGRAZIONI

La presente deliberazione non comporta implicazioni di natura finanziaria sia di entrata che di spesa e dalla stessa non deriva alcun onere a carico del Bilancio Regionale.

Il presente provvedimento rientra nelle competenze della Giunta Regionale a norma dell'art. 4, comma 4 lettera k) della L.R. 7/1997.

L'Assessore relatore, sulla base delle risultanze istruttorie come innanzi illustrate, propone alla Giunta l'adozione del conseguente atto finale

LA GIUNTA

- 1* udita la relazione e la conseguente proposta dell'Assessore;
- 2* viste le sottoscrizioni poste in calce al presente provvedimento dalla Responsabile della A.P. e dal Dirigente della Sezione Programmazione Assistenza Ospedaliera e Specialistica;
- 3* a voti unanimi espressi nei modi di legge;

DELIBERA

Per le motivazioni espresse in premessa che quivi si intendono integralmente riportate

- di riconoscere l'U.O. di Neurologia e Malattie Neurodegenerative dell'E.E. "Card. G. Panico" quale Centro regionale per le Malattie Neurodegenerative, inclusa la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) ed altre Malattie neuromuscolari e Neurodegenerative Rare, analoghe dal punto di vista assistenziale;
- di riconoscere l'U.O. di Neurologia e Malattie Neurodegenerative dell'E.E. "Card. G. Panico" quale Centro di rilievo e di interesse regionale nello sviluppo e nella realizzazione di progetti di ricerca e sviluppo sperimentale per l'individuazione di protocolli innovativi nella diagnostica per immagini delle Malattie neurodegenerative mediante l'impiego di nuovi traccianti biomolecolari e algoritmi software necessari all'elaborazione dei segnali biologici;
- di riconoscere l'U.O. di Neurologia e Malattie Neurodegenerative dell'E.E. "Card. G. Panico" quale Centro di eccellenza nel campo della neuroepidemiologia;
- di rinviare a successivo provvedimento la costituzione di una Rete regionale per "le Malattie Neurodegenerative, inclusa la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) ed altre Malattie neuromuscolari e Neurodegenerative Rare, analoghe dal punto di vista assistenziale", con l'inserimento di altri Centri a valenza regionale;
- di rinviare a successivo provvedimento l'istituzione di un Tavolo tecnico sul tema delle "Malattie Neurodegenerative, inclusa la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) ed altre Malattie neuromuscolari e Neurodegenerative Rare" che si occuperà dell'organizzazione delle Rete dei Centri;
- di approvare il documento ad oggetto "Linee guida relative ai percorsi assistenziali e di presa in carico delle persone affette da Malattie Neurodegenerative, inclusa la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) ed altre Malattie neuromuscolari, analoghe dal punto di vista

assistenziale” di cui all'allegato A) del presente atto a costituirne parte integrante e sostanziale;

- di stabilire che il documento di cui all'allegato A) potrà essere oggetto di revisione/integrazione da parte del Tavolo tecnico che si andrà ad istituire;
- di notificare il presente provvedimento ai Direttori generali delle Aziende Sanitarie Locali, Aziende Ospedaliere, IRCCS ed Enti Ecclesiastici della Regione a cura della Sezione Programmazione Assistenza Ospedaliera e Specialistica;
- di disporre la pubblicazione del presente provvedimento sul Bollettino Ufficiale della Regione Puglia, ai sensi della L.R. 13/94.

Il Segretario della Giunta

Il Presidente della Giunta

I sottoscritti attestano che il procedimento istruttorio loro affidato e' stato espletato nel rispetto della vigente normativa regionale, nazionale e comunitaria e che il presente schema di provvedimento, predisposto dalla Sezione Programmazione Assistenza Ospedaliera e Specialistica, ai fini dell'adozione dell'atto finale da parte della Giunta Regionale, e' conforme alle risultanze istruttorie.

La Responsabile della A.P.: **Elena Memeo**

Il Dirigente della Sezione: **Giovanni Campobasso**

1

Il Direttore di Dipartimento Promozione della Salute,

2

del Benessere Sociale e dello Sport per Tutti: **Giovanni Gorgoni**

Il Presidente: **Michele Emiliano**



**REGIONE
PUGLIA**

**DIPARTIMENTO PROMOZIONE DELLA SALUTE,
DEL BENESSERE SOCIALE E DELLO
SPORT PER TUTTI**

**SEZIONE PROGRAMMAZIONE ASSISTENZA
OSPEDALIERA E SPECIALISTICA E ACCREDITAMENTO**

ALLEGATO A ALLO SCHEMA DI PROVVEDIMENTO COMPOSTO DA N. 16 PAGINE
ESCLUSA LA PRESENTE

Il Dirigente della Sezione PAOSA
Giovanni Campobasso

Linee guida relative ai percorsi assistenziali e di presa in carico delle persone affette da Malattie Neurodegenerative, inclusa la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) ed altre Malattie neuromuscolari, analoghe dal punto di vista assistenziale.

1 Introduzione

La complessità e varietà dei quadri clinici che caratterizzano le **Malattie Neurodegenerative** è affrontabile in maniera efficace ed efficiente se improntata ai seguenti principi generali:

a) individuazione delle diverse criticità delle suddette patologie e degli interventi da mettere in campo in relazione ad esse; il percorso assistenziale della persona affetta da **Malattia Neurodegenerativa** si caratterizza infatti per la sua complessità e per la diversificazione della intensità degli interventi in relazione al tipo di patologia, alla evoluzione della malattia, alla progressiva perdita di funzioni e di autonomia, all'evenienza di complicanze e al contesto familiare, sociale e ambientale;

b) garanzia della continuità assistenziale, con la consapevolezza che per il singolo paziente sono fondamentali:

- l'integrazione degli interventi, tali da non risultare frammentati e incongruenti fra loro;
- il coordinamento fra soggetti, strutture e servizi, secondo la modalità di rete e di presa in carico globale.

2 Percorsi diagnostici

I percorsi diagnostici per le malattie neurodegenerative saranno organizzati su due livelli, primo e secondo.

2.1 Diagnostica di primo livello

- La diagnostica di primo livello si strutturerà attraverso un ambulatorio di neurologia generale (ANG) a cui afferiranno pazienti con problematiche di tipo neurologico. L'invio verrà fatto essenzialmente dal medico di medicina generale del soggetto.
- La prenotazione e la gestione delle visite sarà competenza del Centro Unico di Prenotazione dell'Ospedale.
- Il neurologo dell'ANG si occuperà di un iniziale inquadramento del paziente, attraverso una breve indagine anamnestica e un esame obiettivo neurologico. Sarà inoltre compito del neurologo dell'ANG la prescrizione di indagini strumentali di primo livello (es.: routine ematochimica, imaging di primo livello, doppler TSA, elettroencefalogramma, MOCA test -Montreal Cognitive Assessment).
- Ogni visita dell'ANG avrà una durata massima di 30 minuti.

2.2 Diagnostica di secondo livello

- La diagnostica di secondo livello sarà strutturata in "Day Hospitals" (DH), "Day Services" (DS) e "Ricerche Brevi" (RB) (3-4 giorni). I DH e DS saranno essenzialmente dedicati all'inquadramento diagnostico di patologie neurodegenerative (es: malattia di Alzheimer ed altre demenze, malattie del motoneurone, malattia di Parkinson ed altri parkinsonismi, Corea di Huntington). I RB potranno essere di tipo "diagnostico" (dedicati a casi di particolare complessità), oppure di tipo "assistenziale", pensati per momenti critici della storia naturale di malattia (es: impianto PEG, adattamento a NIV).
- Di interesse del centro saranno soprattutto:
 - a- forme cliniche in fase iniziale di malattia (disturbo soggettivo di memoria, disturbo cognitivo lieve o altre forme iniziali);
 - b- fenotipi clinici particolari, di non facile diagnosi e forme di overlapping.
- Il servizio di DS includerà:
 - 1- raccolta anamnestica dettagliata, con particolare attenzione alla storia familiare del soggetto;
 - 2- esame neurologico standard e mirato a seconda del sospetto diagnostico;
 - 3- somministrazione di scale cliniche di grading e staging di malattia;
 - 4- valutazione neuropsicologica;

- 5- esami ematochimici routinari e “speciali” (conferma del sospetto diagnostico o diagnostica differenziale); Gli esami saranno indicati dallo specialista che effettua la raccolta anamnestica e la visita neurologica e saranno pertinenti al sospetto diagnostico.
- Il servizio di DH consentirà di effettuare, oltre agli esami già menzionati nel servizio di DS anche
 - 1- RM encefalo ad alto campo (3T);
 - 2- RM midollo o rachide in toto;
 - 3- SPECT/TC cerebrale perfusionale;
 - 4- DAT-SCAN;
 - 5- dosaggio plasmatico dei biomarcatori di neurodegenerazione;
 - 6- prelievo per indagini di tipo genetico;
 - 7- somministrazione di farmaci e.v. (per fini clinici o di ricerca),
 - 8- Elettrocardiogramma.
 - I ricoveri brevi permetteranno inoltre, la rachicentesi diagnostica per il dosaggio dei marcatori liquorali di neuro degenerazione; l'impianto in elezione di PEG/cannula tracheostomica; adattamento a NIV.
 - L'invio potrà essere effettuato:
 - a- dallo specialista di primo livello (ANG) di questa struttura ospedaliera;
 - b- dai neurologi (o altri specialisti) territoriali;
 - c- dai neurologi (o altri specialisti) di altre strutture ospedaliere che si sono a loro volta occupati della diagnostica di primo livello. I punti b e c si verificheranno all'interno della rete Neuro-SALT. Solo in casi selezionati l'invio potrà essere effettuato direttamente dal medico di medicina generale del soggetto.
 - La prenotazione e la gestione delle visite saranno di competenza di un infermiere professionale dedicato. • La visita neurologica avrà una durata di 90 minuti in caso di prima visita (raccolta anamnestica + esame obiettivo neurologico), o di 60 minuti in caso di visita successiva alla prima (raccordo anamnestico + esame obiettivo neurologico).
 - I soggetti che hanno ricevuto una diagnosi di malattia neurodegenerativa alla fine di questo iter potranno essere presi in carico dal Centro di Malattie Neurodegenerative attraverso delle visite di follow-up trimestrali o comunque nell'ottica di una presa in carico globale, sia di tipo assistenziale, sia concretizzata nella possibilità di aderire a trials clinici e/o studi osservazionali.
 - Le Figure 1-4 illustrano la flow chart del percorso diagnostico assistenziale nell'ambito clinico e di ricerca.

Figura 1. Percorso diagnostico-assistenziale

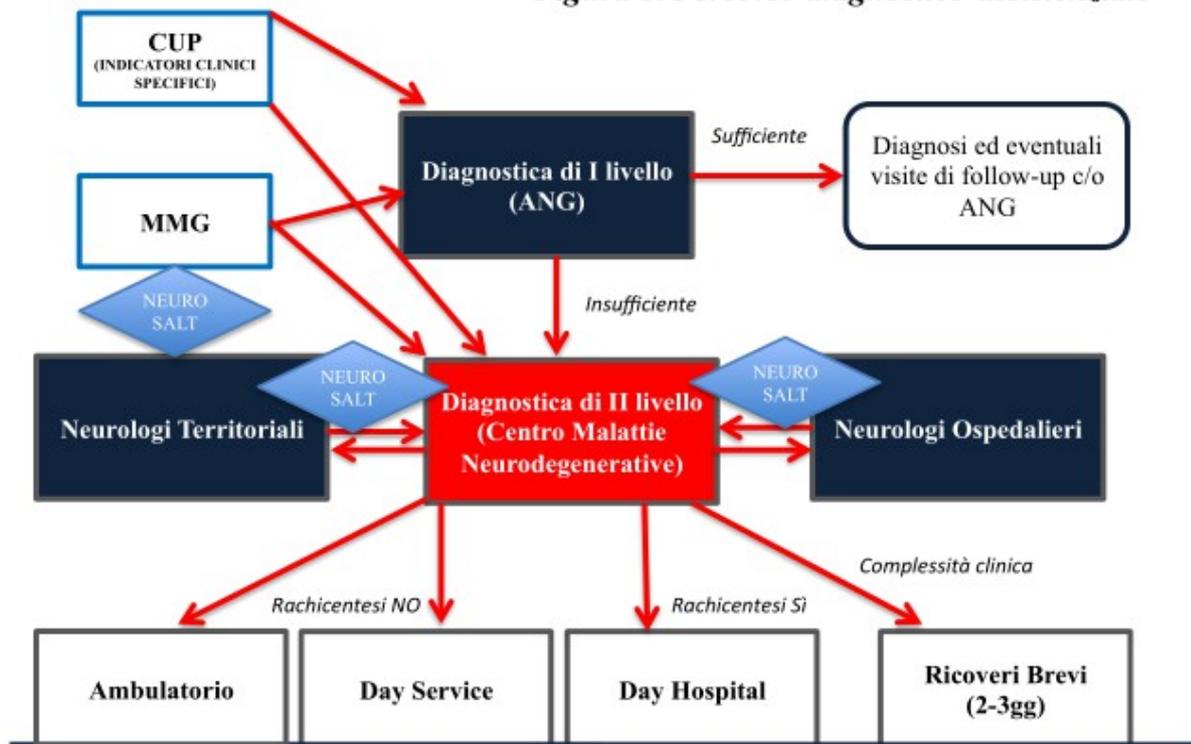


Figura 2. Percorso diagnostico-assistenziale

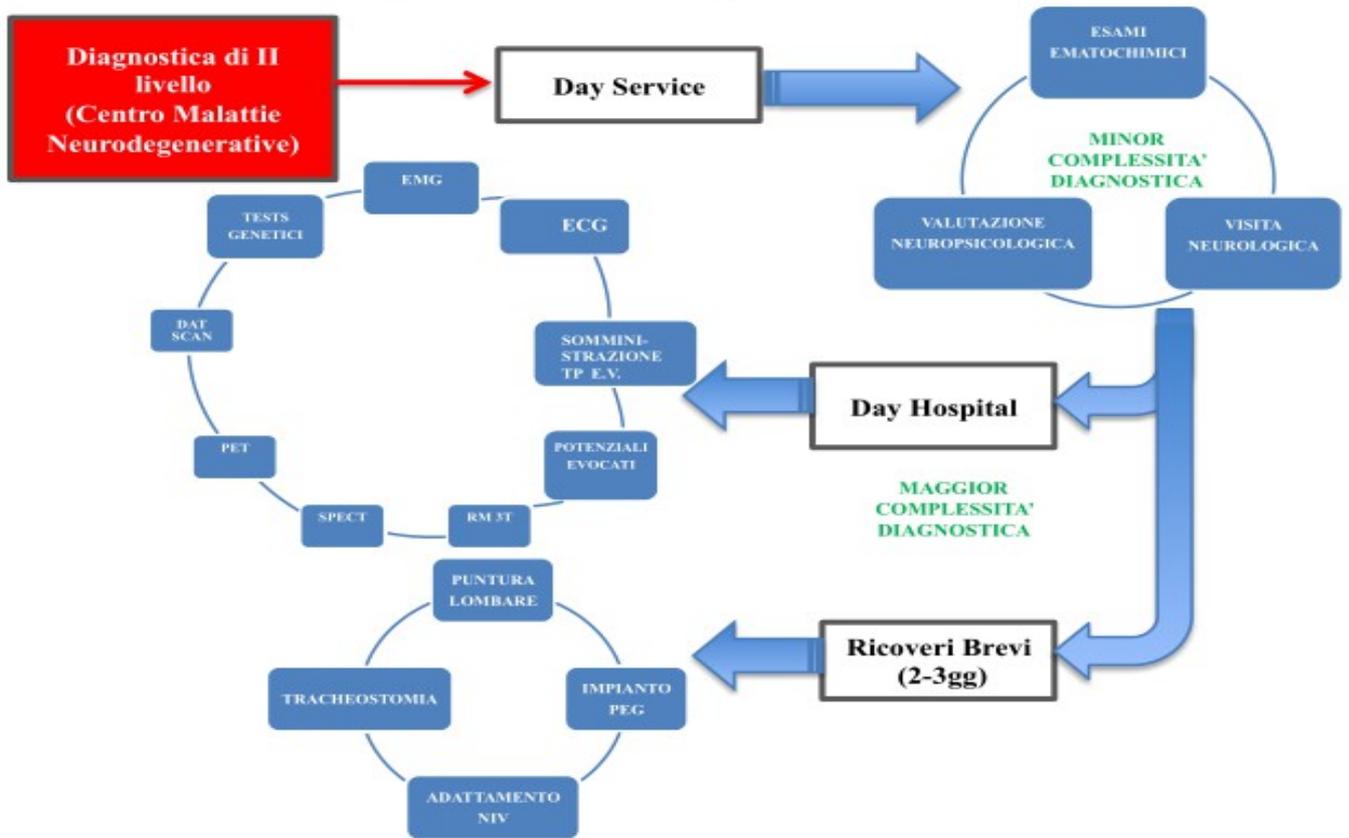


Figura 3. Percorso diagnostico-assistenziale

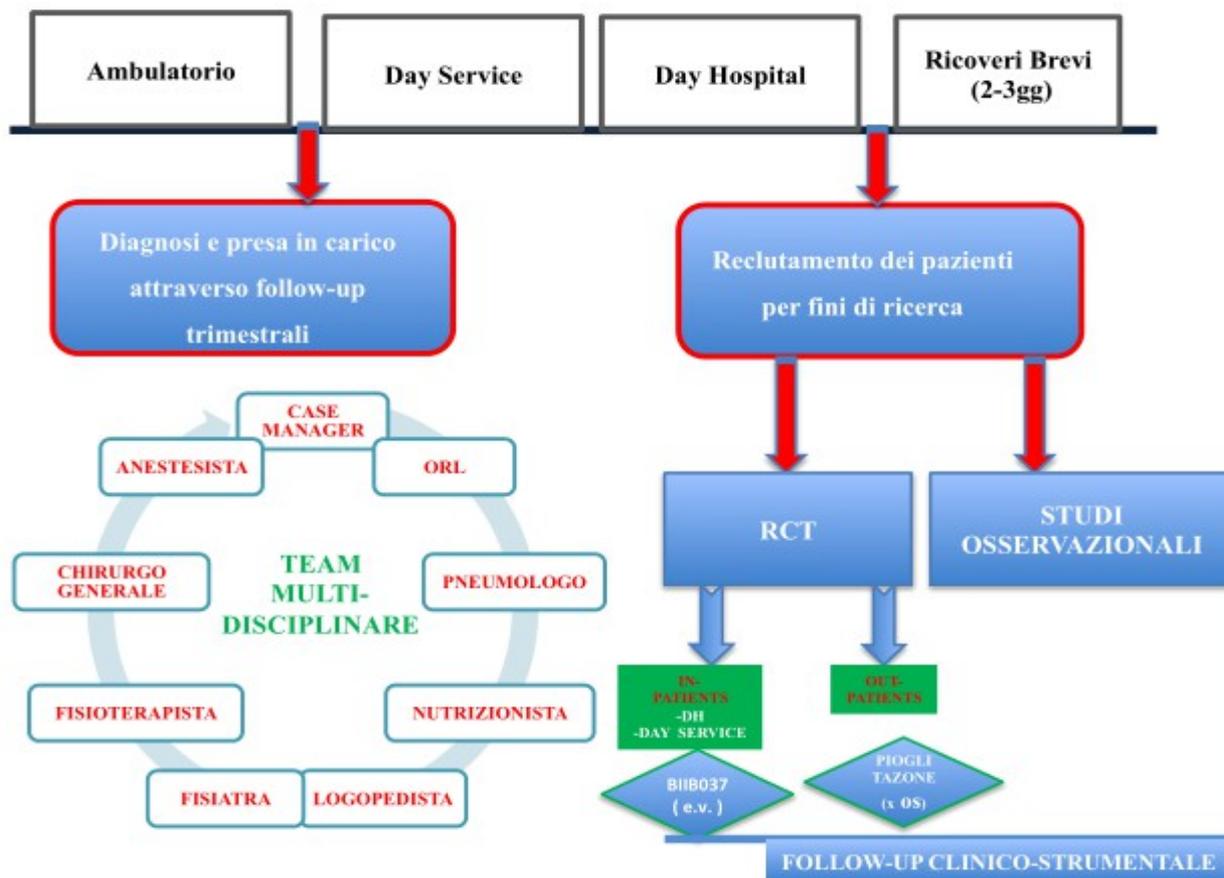
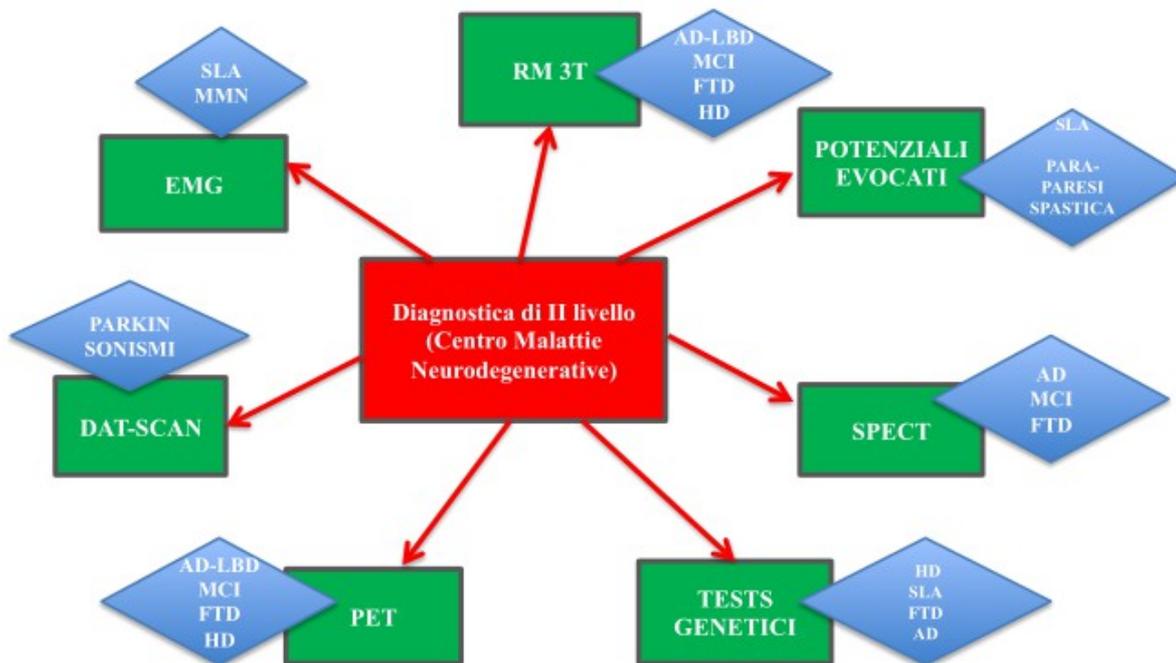
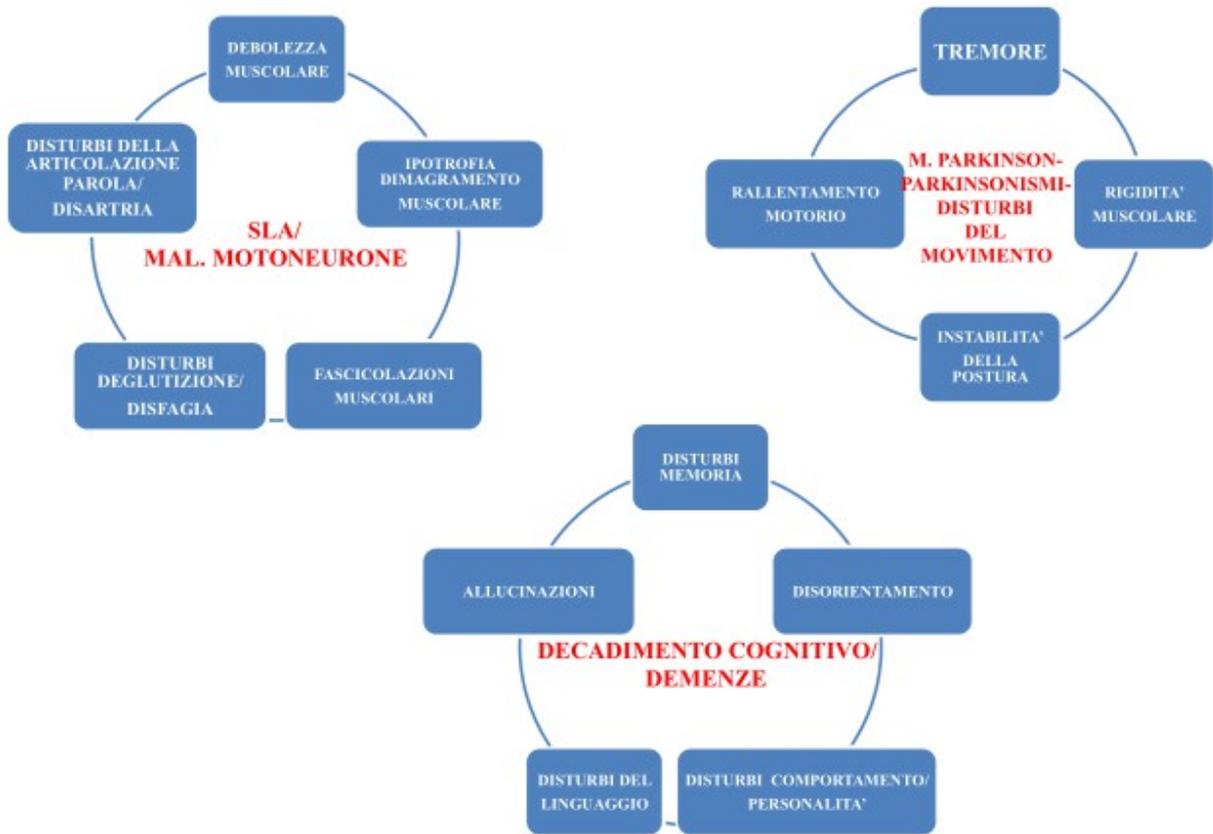


Figura 4. Percorso diagnostico-assistenziale (indagini strumentali)



- La Figura 5 illustra i principali indicatori clinici per il CUP per effettuare le prenotazioni c/o centro.

Figura 5. PRINCIPALI INDICATORI CLINICI PER IL CUP PER LE PRENOTAZIONI C/O CENTRO



- La presa in carico globale del paziente con patologia neurodegenerativa comporterà anche la gestione delle fasi finali di malattia attraverso ricoveri “di sollievo” nel reparto di Lungodegenza o attraverso ricoveri in Hospice per le fasi terminali (Figura 6).

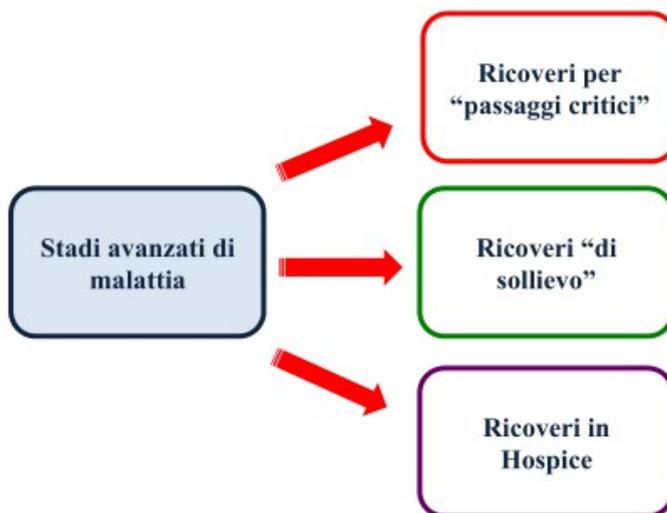


Figura 6. Gestione delle fasi avanzate di malattia e di fine vita.

3 Il modello Hub & Spoke

La rete assistenziale in Puglia sarà quindi costituita da Centri di Riferimento (CdR) con funzioni di **Hub**, e dai centri ospedalieri di diagnosi e cura e dai servizi territoriali socio-assistenziali e sanitari individuati con funzioni di **Spoke**.

I **CdR (Hub)**, per essere in grado di garantire una diagnosi corretta, assicurano le seguenti competenze:

- inquadramento clinico secondo i criteri internazionalmente riconosciuti per la diagnosi delle singole patologie ed applicazione di scale di progressione di malattia;
- laboratorio di neurofisiologia con adeguata apparecchiatura per EMG;
- servizio di neuroradiologia con RMN;
- laboratorio per analisi ematiche e liquorali;
- laboratorio di neuropatologia per analisi del prelievo bioptico muscolare ed, eventualmente, del nervo periferico;
- laboratorio di biologia molecolare per l'analisi genetica.
- laboratorio di Neuropsicologia diagnostica e valutazione sequenziale di follow-up delle Malattie Neurodegenerative.

I **CdR (Hub)** assicurano inoltre le seguenti strutture, funzioni ed attività con competenze ed esperienze consolidate nel trattamento di pazienti affetti da Malattie Neurodegenerative:

- reparto di neurologia e riabilitazione con DH e ambulatorio dedicato;
- attività fisiatrico-riabilitativa;
- attività pneumologica con competenze ed esperienze consolidate nella diagnosi, trattamento, attivazione e gestione della ventilazione meccanica non invasiva;
- attività di cardiologia per la diagnosi ed il trattamento delle cardiopatie correlate alla patologia neurologica;
- attività di Ortopedia per la valutazione ed il trattamento delle deformità scheletriche ed articolari che possono accompagnarsi alle Malattie Neurodegenerative;
- attività di ORL con competenze ed esperienze nella esecuzione di tracheostomia a permanenza e valutazione della deglutizione;
- attività di logopedia per riabilitazione della deglutizione e fonazione;
- attività nutrizionistica per valutazione nutrizionale iniziale e periodica;
- attività di gastroenterologia o chirurgia per predisposizione della PEG ed eventuali adattamenti;
- possibilità di assistenza appropriata in regime di ricovero per le situazioni di acuzie e per particolari procedure;
- attività di pneumologia intensiva per la gestione di Area intensiva per malati critici;
- attività di supporto psicologico per pazienti e care giver;
- reperibilità telefonica continuativa nell'arco delle 24.00 ore;

I **CdR (Hub)** inoltre sono in grado di:

- elaborare il protocollo e le procedure di sorveglianza metabolico-nutrizionali e respiratorie per i pazienti che ha in carico e per i centri satelliti;
- ricoverare pazienti per problemi critici e per l'effettuazione di procedure come PEG e tracheostomie;
- selezionare, individuare e prescrivere ausili appropriati;
- garantire un supporto palliativo e di miglioramento della qualità della vita del paziente;
- gestire un data base clinico e partecipare alla creazione del Registro Regionale di patologia;
- gestire una banca per DNA, siero, liquor, prelievi bioptici (muscoli, nervi);
- gestire laboratorio sperimentale dedicato alle Malattie Neurodegenerative;
- elaborare linee guida e promuovere la formazione per operatori sanitari, famiglie, pazienti, care giver.

4 Le aree di bisogni

In funzione delle quattro aree di bisogni (motricità, comunicazione, nutrizione e respirazione), la gestione dei sintomi della persona affetta da Malattia neurodegenerativa dovrà seguire una serie di indicazioni di seguito sintetizzate.

4.1 Motricità

Nel caso della SLA sin dall'esordio la malattia si impone al paziente e alla sua famiglia con le problematiche tipiche delle disabilità importanti. Il coinvolgimento e la perdita di funzioni di tutti i distretti muscolari scheletrici comporta una progressiva perdita dell'autonomia personale e una profonda modificazione dello stile di vita.

Tutto ciò esige, come è evidente, un monitoraggio attento e costante delle capacità motorie residue.

Al momento del primo ingresso presso il CdR è necessaria un'attenta valutazione da parte dello specialista

neurologo della funzione motoria nei suoi due aspetti:

- **quantificazione della forza muscolare segmentaria;**
- **quantificazione del grado di disabilità** dei principali ambiti funzionali (funzione bulbare, destrezza motoria, forza globale, respirazione) descrivendone il grado di compromissione e fornendo così un quadro generale delle capacità residue e del grado di autonomia dei pazienti.

La valutazione periodica del paziente consente, oltre alla definizione diagnostica, di formulare un giudizio sulla rapidità di progressione nei seguenti termini:

- o **Progressione nulla o lenta:** punteggio ALSFRS-R invariato
- o **Progressione moderata:** riduzione del punteggio ALSFRS-R di 1-2 punti
- o **Progressione rapida:** riduzione del punteggio ALSFRS-R superiore a 2 punti

La valutazione obiettiva dei deficit riscontrati e dei sintomi associati quali crampi, fascicolazioni, spasticità e dolori comporterà l'eventuale attivazione dei trattamenti farmacologici adeguati per il contenimento dei suddetti disturbi.

Sin dal primo accesso al CdR è, inoltre, necessario il corretto inquadramento della funzione motoria da parte dello specialista **fisiatra** al fine di individuare le alterazioni su cui impostare i programmi di terapia motoria più adeguati per contrastare le complicanze articolari e ottimizzare l'impiego della forza muscolare residua (avvalendosi anche della figura del **terapista motorio**), nonché individuare gli ausili più appropriati, necessari alla conservazione della vita indipendente e alla corretta gestione domiciliare (avvalendosi anche della figura del **terapista occupazionale**).

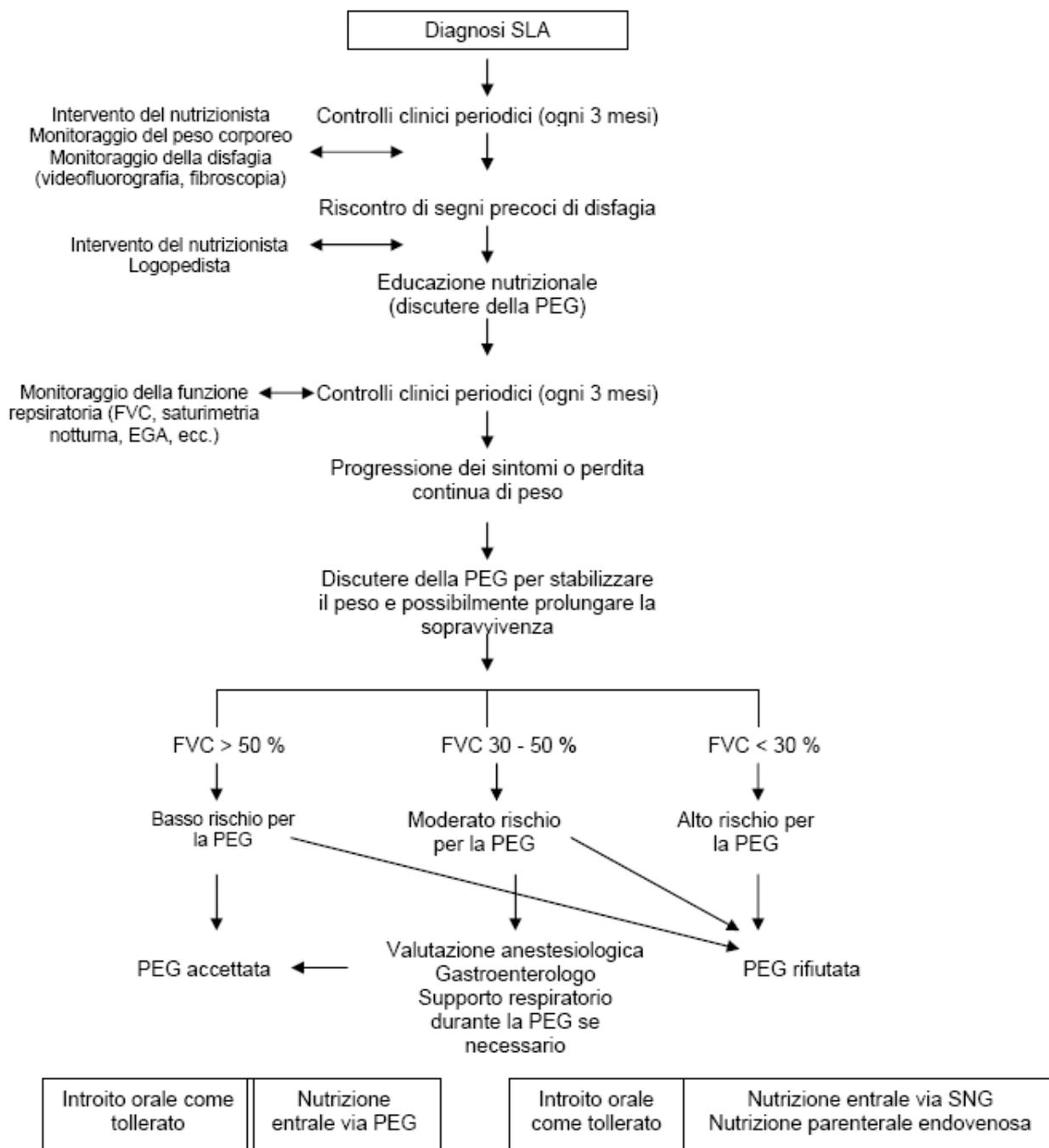
La valutazione dei deficit motori consentirà anche l'adeguata formulazione del Progetto Assistenziale Individuale che, attraverso l'*equipe multidisciplinare territoriale*, deve consentire l'attivazione dei trattamenti motori e alla fornitura degli ausili necessari. A tal proposito è necessario costituire un canale diretto di comunicazione tra Centro dedicato e l'*equipe multidisciplinare territoriale* per velocizzare i tempi di fornitura dell'ausilio stesso.

4.2 Comunicazione

Come è noto, uno degli aspetti maggiormente invalidanti della SLA risiede nella perdita progressiva della capacità di comunicare con i propri familiari e con il mondo esterno. Il CdR deve provvedere al monitoraggio della funzione comunicativa e all'individuazione dell'ausilio di comunicazione aumentativa più adeguato, attivando le procedure di prescrizione necessarie. La prescrizione degli ausili dovrà prevedere l'elaborazione di una relazione tecnica nella quale si individui l'ausilio più appropriato per garantire la comunicazione al momento dato, l'erogazione degli ausili e, contestualmente, l'attivazione della procedura di training e di monitoraggio dello stato di efficacia delle apparecchiature fornite.

4.3 Nutrizione

La comparsa di problemi di deglutizione spesso è negata dal paziente che si difende più o meno consapevolmente con una riduzione dell'introito idrico ed alimentare. Lo schema seguente illustra il monitoraggio degli aspetti nutrizionali del paziente SLA, tratto e modificato dai *Practice Parameters* dell'AAN.



Considerato l'alternarsi delle figure specialistiche nelle varie fasi del monitoraggio, occorre stabilire una stretta collaborazione fra le figure del nutrizionista, dell'esperto in deglutizione e del dietista. A tal proposito, presso il CdR, il Paziente deve effettuare controlli periodici (bi-trimestrali) al fine di monitorare la funzione deglutitoria e lo stato nutrizionale, considerando anche l'alta incidenza di una condizione di ipercatabolismo.

Per quanto riguarda la disfagia, nelle prime fasi è fondamentale quantificare il grado di deficit mediante valutazioni da parte dell'esperto della deglutizione, eventualmente con l'ausilio di esami strumentali quali la Videofluorografia o la Fibroscopia. La collaborazione con lo specialista della nutrizione e il dietista consentirà di individuare il tipo di alimentazione più adeguato per il Paziente.

Con il progredire del deficit è fondamentale l'intensificazione dei controlli presso il CdR al fine di documentare eventuali perdite significative di peso corporeo (pari o superiori al 10% del peso abituale), episodi di aspirazione polmonare o significativo incremento della durata dei pasti con importante affaticamento da parte del Paziente. Il riscontro di una di queste condizioni è indicazione all'esecuzione della gastrostomia, la quale potrà essere eseguita per via endoscopica (PEG) o sotto guida radiologica (RIG).

Quest'ultima procedura risulta essere più adeguata per i Pazienti con riduzione della capacità vitale < 50%,

nei quali l'approccio endoscopico comporta un più alto rischio di complicanze. In caso di rifiuto o impossibilità all'esecuzione della gastrostomia è necessario stabilizzare lo stato nutrizionale mediante l'attivazione di una nutrizione enterale attraverso sondino nasogastrico (SNG) o di una nutrizione parenterale endovenosa.

L'*equipe multidisciplinare territoriale* mediante l'intervento del nutrizionista e del dietista deve poter estendere al domicilio del malato in fase avanzata di malattia controlli clinici per la risoluzione di problemi non solvibili attraverso il consulto telefonico.

4.4. Respirazione

L'insufficienza respiratoria (IR) rappresenta una delle condizioni con cui il Paziente deve confrontarsi nel corso della sua storia naturale ed è causata principalmente dal deficit dei muscoli respiratori e bulbari e può

essere aggravata da fenomeni di aspirazione e broncopolmonitici intercorrenti. In alcuni casi la SLA può esordire con un deficit dei muscoli respiratori e quindi con precoce sviluppo dell'IR.

La misurazione della Capacità Vitale (CV) è il test più diffusamente utilizzato per valutare la funzione respiratoria, esso rappresenta l'indice di più facile esecuzione e di maggior valore predittivo.

Altro test di facile esecuzione è il cosiddetto *Sniff Nasal Pressure* (SNP), definita come la pressione massima di aspirazione nasale.

Purtroppo sia la CV sia lo SNP non sono sensibili predittori del deficit respiratorio in pazienti con severo coinvolgimento della funzione bulbare.

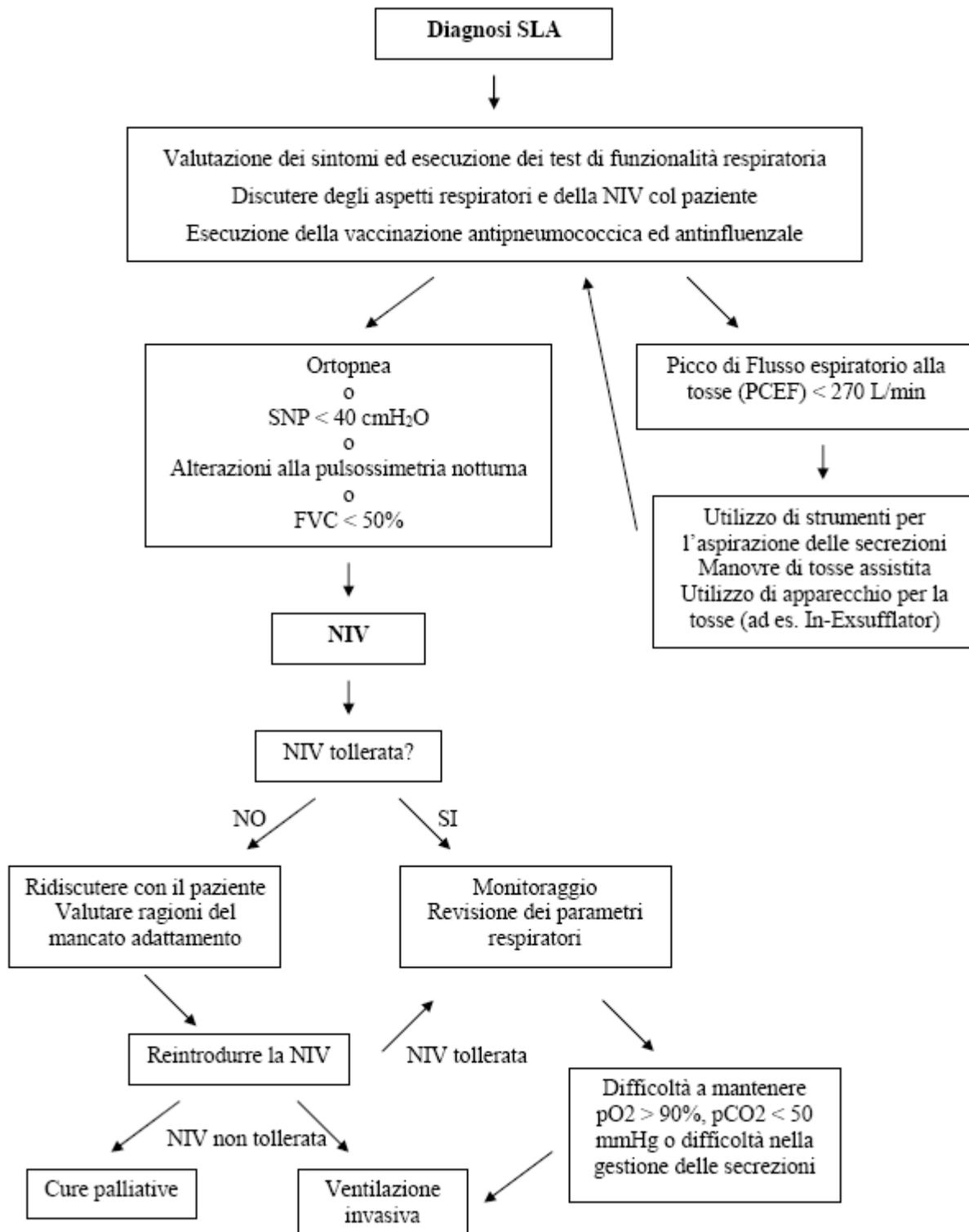
Attendibili e di elevato significato diagnostico sono la pulsossimetria notturna e la polisonnografia.

I pazienti sviluppano più frequentemente ipossiemia durante la fase REM del sonno, nel corso della quale il respiro è fondamentalmente affidato all'efficienza del diaframma e si verificano apnee ostruttive a causa della probabile debolezza del muscolo dilatatore faringeo ed altre concause. Le alterazioni dei gas respiratori a livello ematico, documentabili con l'emogasanalisi, sono importanti ma, spesso, tardive.

L'esecuzione dei suddetti esami deve essere effettuata sin dalle prime valutazioni al CdR al fine di valutare

le condizioni basali di partenza del Paziente. Successivi controlli devono essere programmati con una cadenza bi-trimestrale per monitorare l'evoluzione del deficit respiratorio e cogliere le prime alterazioni, necessarie di un tempestivo trattamento.

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



Una volta documentata l'IR l'obiettivo del trattamento è rappresentato dall'adattamento ad apparecchiature di supporto ventilatorio non invasivo, la cosiddetta Ventilazione Non Invasiva (NIV) presso i CdR. È opportuno considerare anche i criteri proposti dall'EALSC Task Force per l'indicazione alla NIV riportati nella seguente Tabella, in quanto si sottolinea un corretto atteggiamento da parte di alcuni clinici finalizzato ad intraprendere la ventilazione assistita anticipatamente, ovvero a valori di FVC < 80%.

La sorveglianza dell'efficacia della ventiloterapia può essere effettuata attraverso visite mediche ed infermieristiche domiciliari coordinate dal *Case Manager* oppure attraverso sistemi di telemedicina attivati dal CdR. Studi osservazionali e recenti *trial* hanno dimostrato che la NIV è in grado di migliorare la sopravvivenza e la qualità di vita dei pazienti. Nei pazienti con severo deficit dei muscoli bulbari, la NIV può migliorare i disturbi del sonno, ma non ha mostrato di incidere in maniera significativa sulla sopravvivenza.

Tabella n.1 - Criteri proposti dall'EALSC Task Force per la NIV

1) sintomi correlati al deficit dei muscoli respiratori (almeno uno dei seguenti)

- a. Dispnea
- b. Ortopnea
- c. Sonno disturbato non dovuto al dolore
- d. Cefalea mattutina
- e. Difficoltà nella concentrazione
- f. Perdita di appetito
- g. Sonnolenza diurna eccessiva

associati a

2) segni di debolezza dei muscoli respiratori ($FVC < 80\%$ o $SNP < 40$ cm H₂O)

associati a

3) riscontro di:

- a. Desaturazioni significative alla pulsossimetria notturna

oppure

- b. Riscontro di ipercapnia al risveglio ($pCO_2 > 45$ mm Hg)
-

In relazione all'area dei bisogni, pertanto, oltre alle già citate attività dei Centri di Riferimento, altre tre esigenze assistenziali devono trovare accessibilità in maniera complementare:

- alta specialità riabilitativa neuromotoria
- hospice, per la messa in atto delle cure palliative
- ricoveri temporanei (di sollievo) o per lungodegenza.

5 Bibliografia essenziale

Andersen PM, Borasio GD, Dengler R, Hardiman O, Kollewe K, Leigh PN, Pradat PF, Silani V, Tomik B; EALSC

Working Group. Good practice in the management of amyotrophic lateral sclerosis: clinical guidelines. An evidencebased review with good practice points. EALSC Working Group. *Amyotroph Lateral Scler* 2007;4:195-213.

Miller RG, Jackson CE, Kasarskis EJ, England JD, Forsheew D, Johnston W, Kalra S, Katz JS, Mitsumoto H,

Rosenfeld J, Shoesmith C, Strong MJ, Woolley SC; Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. Practice parameter update: The care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: multidisciplinary care, symptom management, and cognitive/behavioral impairment (an evidence-based review): report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology* 2009; 73:1227-33.

Miller RG, Jackson CE, Kasarskis EJ, England JD, Forsheew D, Johnston W, Kalra S, Katz JS, Mitsumoto H,

Rosenfeld J, Shoesmith C, Strong MJ, Woolley SC; Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. Practice parameter update: The care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: drug, nutritional, and respiratory therapies (an evidence-based review): report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology* 2009;73:1218-26

Cedarbaum JM, Stambler N, Malta E, Fuller C, Hilt D, Thurmond B, Nakanishi A, BDNF ALS Study Group (Phase III). The ALSFRS-R: a revised ALS functional rating scale that incorporates assessments of respiratory function. *J Neurol Sci* 1999; 169: 13–21

Bourke SC, Tomlinson M, Williams TL, Bullock RE, Shaw PJ, Gibson GJ. Effects of non-invasive ventilation on

survival and quality of life in patients with amyotrophic lateral sclerosis: a randomized controlled trial. *Lancet Neurol.* 2006;5:140–7.

McCrary MA, Kim HR, Wright NC, Lovelady CA, Aitkens A, Kilmer DD. Energy expenditure, physical activity, and body composition of ambulatori adults with hereditary neuromuscolare disease. *Am J Clin Nutr* 1998;67:1162-9

Aitkens S, Kilmer DD, Wright NC, McCrary MA. Metabolic Syndrome in neuromuscular disease. *Arch Phys Med Rehabil* 2005;86:1030-6

de Carvalho M, Matias T, Coelho F, Evangelista T, Pinto A, Luis ML. Motor neuron disease presenting with respiratory failure. *J Neurol Sci* 1996;139 Suppl:117–122.

Desport JC, Preux PN, Truong TC, Vallat JM, Sautereau D, Couratier P. Nutritional status is a prognostic factor for survival in ALS patients. *Neurology* 1999;53: 1059-63.

Desport JC, Torny F, Lacoste M, Preux PM, and Couratier P. Hypermetabolism in ALS: correlations

with clinical and paraclinical parameters. *Neurodegenerativ Dis* 2005;2:202-207

Rosenfelt J, Ellis A Nutrition and dietary supplements in motor neuron disease. *Phys Med Rehabil Clin N Am* 2008;19(3):573-89 Review

Payne A. Nutrition and diet in the clinical management of multiple sclerosis. *J Hum Nutr Dietet*, 2001;14; 349–357.

