



**UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PADOVA**

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA

DIPARTIMENTO DI PEDIATRIA

**SCUOLA DI DOTTORATO DI RICERCA IN
MEDICINA DELLO SVILUPPO E SCIENZE DELLA PROGRAMMAZIONE
INDIRIZZO SCIENZE DELLA PROGRAMMAZIONE
CICLO XXIV**

**PROGRAMMAZIONE DEI SERVIZI E DEGLI INTERVENTI
A FAVORE DELLE PERSONE AFFETTE DA
SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA**

Direttore della Scuola: Ch. mo Prof. Giuseppe Basso

Coordinatore d'indirizzo: Ch. ma Prof.ssa Paola Facchin

Supervisore: Ch. ma Prof.ssa Paola Facchin

Dottoranda: Dr.ssa Oliviana Gelasio

Gennaio 2012

INDICE

SUMMARY	I
SOMMARIO	III
INTRODUZIONE	5
1.1 Sclerosi Laterale Amiotrofica	5
1.2 Le malattie rare	19
1.3 Le politiche per la disabilità in Italia e nella Regione Veneto	21
1.4 Le politiche per l'assistenza domiciliare integrata in Italia e nella Regione Veneto	25
OBIETTIVI	29
MATERIALI E METODI.....	31
RISULTATI.....	35
2.1 Disegno teorico del percorso assistenziale.....	35
<i>Attività del Gruppo di Lavoro per la SLA.....</i>	<i>35</i>
<i>FLOW CHART.....</i>	<i>53</i>
2.2 Fotografia dei pazienti con SLA	59
2.2.1 I dati del registro.....	59
2.2.2 Dati ricavati dai servizi territoriali	62
2.2.3 Questionario somministrato ai pazienti affetti da SLA.....	63
2.3 Strumenti per la diffusione della conoscenza e orientamento delle azioni	91
2.3.1 Accordo Stato Regioni e Province Autonome e Delibere della regione Veneto.....	91
2.3.2 Attività centro informazioni	100
2.3.2 Sito web.....	102
2.3.3 Formazione utenti	104
2.4 Il sistema informatico.....	106
2.4.1 Funzioni del sistema.....	106
2.4.9 Indicatori di risultato.....	118
DISCUSSIONE.....	122
ALLEGATI.....	129
Questionario per l'intervista alle persone con Sclerosi Laterale Amiotrofica e loro famiglie	131
Questionario del Gruppo di Lavoro SLA (Reg. Veneto - P.A. Trento - P.A. Bolzano)	161
The Als Functional Rating Scale — Revised (Alsfrs-R)	167
Presidi e Ausili	171
RINGRAZIAMENTI.....	177
BIBLIOGRAFIA.....	179

SUMMARY

Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is a neurodegenerative disease characterized by progressive muscular paralysis reflecting degeneration of motor neurons in the primary motor cortex, corticospinal tracts, brainstem and spinal cord. Incidence (average around 1/50,000 per year) and prevalence (average around 1/20,000) are relatively uniform in Western countries, although foci of higher frequency have been reported in the Western Pacific. Overall, there is a slight male preponderance (male to female ratio of around 1.5:1). The mean age of onset for sporadic ALS is about 60 years. There are cases of patients with the disease in younger age. The onset of ALS is very insidious because the spectrum of symptoms is mostly similar to other neurodegenerative diseases. A specific diagnostic test does not yet exist and the course is variable and depends on the spinal or bulbar form. In some cases the course of disease is very rapid with a progressive loss of autonomy caused by the sudden aggravation of the symptoms which needs irreversible decisions and treatments (e.g. tracheostomy and PEG). A specific and resolute therapy does not exist, but there are treatments aimed at improving patients quality of life: riluzole, that is the only drug that has been shown to extend survival, symptomatic treatments for sialorrhoea, cramps, pains and insomnia and rehabilitative devices to help the partial autonomy. Not least is the psychological impact of the disease include not only the patients but also on their families.

Because of the pathology features and the patients needs, in the public health strategies for rare diseases, a specific management and care protocol has been created only for ALS patients.

The project has been divided into several distinct phases.

At first, the care pathway has been created, taking into account the special needs and the aid services for the ALS patients. In accordance with the Wide Area Agreement (Veneto Region law no 2046 of 3rd July 2007), an interregional working group has been established. Skilled specialists were members of this task force to draw proposals for the protocol and the common guidelines. The interregional and multidisciplinary staff was made up of different health professionals (neurologists, pulmonologists, physiotherapists, coroner), workers of territorial public health agencies and patients associations from the Wide Area (i.e. Veneto Region, Friuli Venezia Giulia Region and Autonomous Provinces of Trento and Bolzano).

In accordance with the Evidence Based Medicine method, a critical review of current scientific evidence has been added to the personal experience of the working group members. International Scientific Societies documents and guide lines have been collected as well.

Work has taken place in the Veneto Rare Diseases Coordination offices and in the distance meetings. A web application has allowed to consult and download bibliography, post comments on

definitions and treatment suggested and view the ones inserted by other participants. It was possible to have more information on the ALS patients situation, using the data from official sources (e.g. Veneto Region Rare Disease Register and territorial public health agencies).

A questionnaire-interview with 130 questions has been created. It was divided into various parts, each reflecting a different topic area. The questionnaire was aimed at knowing the patients and relatives needs, difficulties and problems in their daily life and identifying some possible suggests on their care program.

Consequently, new tools are provided to facilitate the transfer of knowledge and experience acquired in the previous steps and improve the level of the participation and collaboration of the different actors (health workers, patients representatives, etcetera). These tools have been chosen: the Agreement between Central State and Regions, the different regional laws on rare diseases, especially on ALS, the therapeutic protocols and care guide lines, the help line activities of the Veneto Rare Diseases Coordination, the interregional working group actions, the Coordination web site and the web application for the distance meeting and distance learning courses.

Due to the variety of the care, the multidisciplinary and the importance of the patients needs, the Wide Area members have decide to enhance the current informatic system for rare diseases, creating a dedicated folder for ALS. The goal was to use an unique language and information source.

Connecting all labelled reference centres, all territorial public health agencies, local pharmacies and hospitals - and in the future also the rehabilitation centres and the invalidity committee – this computerized system could be the first step for a homogenous and equal care system in the Wide Area.

SOMMARIO

La sclerosi laterale amiotrofica (SLA) è una malattia rara neurologica degenerativa e progressiva che presenta un'incidenza di 1 ogni 50.000 individui all'anno e una prevalenza di circa 1/20.000 relativamente uniformi nei paesi Occidentali; aree con una prevalenza maggiore sono state riportate nel Pacifico Occidentale. Il rapporto M:F è quasi eguale, ma con una lieve preferenza per il genere maschile (1,5:1). L'esordio della forma sporadica si situa a 60 anni circa ma non mancano casi di persone che manifestano la malattia in età più giovanile. Il suo esordio è solitamente molto insidioso presentando una varietà di sintomi comuni ad altre malattie neurodegenerative. Non vi è ancora un test diagnostico specifico per tale malattia ed il suo decorso è variabile a seconda della forma spinale o bulbare. In alcuni casi è molto rapido con una progressiva perdita dell'autonomia causata da repentini peggioramenti della sintomatologia che richiedono decisioni e trattamenti talora irreversibili come la tracheostomia e la PEG. Non esiste una terapia specifica risolutiva ma tutta una serie di provvedimenti atti a migliorare la qualità di vita di questi pazienti: il riluzolo che sembra il trattamento, ad oggi, maggiormente in grado di rallentare il decorso, le terapie sintomatiche per il trattamento della scialorrea, dei crampi, dei dolori, dell'insonnia, i presidi e gli ausili per favorire l'autonomia residua. Non ultimo è da annoverare l'impatto psicologico della patologia non solo sui pazienti ma anche sui loro familiari.

Per le caratteristiche proprie di questa patologia ed i bisogni delle persone che ne sono affette, all'interno dei piani di programmazione sanitaria a favore delle persone con malattia rara, si è deciso di creare un protocollo di assistenza e di presa in carico globale specifico per le persone con Sclerosi Laterale Amiotrofica.

Il progetto nella sua complessità è stato articolato in diverse fasi distinte. Inizialmente è stato necessario definire il percorso assistenziale e terapeutico tenendo conto dei bisogni peculiari delle persone affette da SLA e dei servizi di assistenza a loro dedicati. Come previsto dall'Accordo di Area Vasta (D.G.R. del Veneto n. 2046 del 3/07/2007), è stato insediato un Gruppo di Lavoro interregionale costituito da interlocutori privilegiati ai quali è stato affidato il compito di elaborare proposte per la definizione del protocollo stesso e per la produzione di linee guida concordate. Il Gruppo di Lavoro interregionale e multidisciplinare, era costituito da operatori provenienti dalle diverse realtà dell'Area Vasta (costituita da Regione Veneto, Regione Friuli Venezia Giulia e Province Autonome di Trento e Bolzano) e di diversa background professionale (neurologi, pneumologi, fisioterapisti, riabilitatori, medici legali) ma anche rappresentanti dei servizi territoriali e delle associazioni d'utenza. Alla individuale esperienza portata dai singoli componenti del Gruppo si è affiancata una valutazione critica degli studi esistenti in letteratura scientifica secondo il metodo

dell'Evidence Based Medicine (EBM) ricercando i migliori risultati tratti da Studi clinici (Clinical Trials) controllati e linee-guida di pratica clinica. Sono stati inoltre raccolti documenti e linee-guida prodotti da gruppi di lavoro di società scientifiche internazionali. L'attività del Gruppo di Lavoro si è svolta durante gli incontri presso la sede del Coordinamento Malattie Rare e durante gli incontri a distanza per i quali è stato predisposto un sistema web-based attraverso il quale consultare e scaricare il materiale bibliografico e inserire propri commenti su definizioni e/o trattamenti proposti, nonché visualizzare quelli inseriti dagli altri partecipanti. Si è continuato con l'ottenere una fotografia dei soggetti con SLA presenti nel territorio tramite i dati rilevabili da fonti ufficiali come il Registro Malattie Rare della regione Veneto e i servizi territoriali. Con l'obiettivo di capire i bisogni urgenti del paziente e la sua famiglia, difficoltà e criticità del percorso di ognuno e cogliere eventuali suggerimenti su come approntare il programma assistenziale a loro rivolto, è stato realizzato un questionario-intervista costituito da 130 item suddivisi per Aree di indagine.

Sono stati in seguito realizzati strumenti atti da una parte a trasferire nella pratica le conoscenze ottenute dalle due fasi precedenti e dall'altra a riorientare l'attitudine dei vari attori coinvolti, in diverso modo, nell'assistenza delle persone affette da SLA con il fondamentale intento di aumentare la loro partecipazione e collaborazione. Gli strumenti scelti sono stati: l'Accordo Stato Regioni, le varie delibere regionali per le malattie rare e nello specifico per la Sclerosi Laterale Amiotrofica, i protocolli terapeutici e le linee guida assistenziali, l'attività della linea telefonica presente presso il Coordinamento Malattie Rare, la continua attività dei Gruppi di Lavoro, il sito internet del Coordinamento, il sito web per gli incontri a distanza e i corsi di formazione.

Proprio per l'eterogeneità dell'assistenza fornita, la multidisciplinarietà coinvolta ed i bisogni assistenziali importanti, al fine di un unico linguaggio e un'unica fonte informativa, le Amministrazioni delle Regioni e delle Province autonome dell'Area Vasta hanno definito di potenziare il sistema informativo già in uso per la gestione delle malattie rare creando una cartella specifica dedicata alla SLA. Questo unico sistema computerizzato, collegando tutti i Centri accreditati, tutti i Distretti Sanitari e i Servizi Farmaceutici territoriali ed ospedalieri e, con il futuro obiettivo di aprirsi poi anche ai servizi di riabilitazione e alle commissioni di invalidità, vuole essere un primo passo per una assistenza equa ed omogenea su tutto il territorio dell'Area.

INTRODUZIONE

La Sclerosi Laterale Amiotrofica appartiene al gruppo delle malattie rare riconosciute dalla normativa italiana come malattie che godono di un codice di esenzione e per le quali le varie regioni si sono impegnate nel creare percorsi di assistenza specifici. È una malattia cronica degenerativa fortemente disabilitante e che nella fasi più avanzate richiede una significativa assistenza domiciliare con l'attivazione dei servizi territoriali e l'importante partecipazione della famiglia. Viste le criticità e le complessità della condizione in cui si trovano a vivere le persone affette, le risposte necessarie per migliorare l'assistenza a loro dovuta devono provenire dai diversi ambiti sanitari che inevitabilmente vengono ad esserne interessati e dai quali vi si possono trarre servizi assistenziali, agevolazioni e tutela per la salute. Per questo motivo si ritiene opportuno riportare alcune informazioni riguardanti la malattia (fonte http://malattierare.regione.veneto.it/cerca_it/dettaglio.php?lang=eng&id=1565), la normativa vigente per le malattie rare, la normativa più significativa sulla disabilità e la regolamentazione dell'assistenza domiciliare.

1.1 Sclerosi Laterale Amiotrofica

Definizione. La sclerosi laterale amiotrofica (SLA) è una malattia neurodegenerativa caratterizzata da una progressiva paralisi muscolare che riflette la degenerazione dei motoneuroni nella corteccia motoria primaria, nei tratti corticospinali, il tronco cerebrale e la corda spinale. “Amiotrofica” si riferisce all'atrofia a cui vanno incontro le fibre muscolari, che sono denervate nel momento in cui le loro corrispondenti cellule del corno anteriore degenerano, causando debolezza e visibili fascicolazioni dei muscoli coinvolti; “sclerosi laterale” si riferisce all'indurimento dei motoneuroni dei tratti corticospinali anteriore e laterale che vengono sostituiti da gliosi. L'incidenza è di circa 1.89 per 100,000/anno e la prevalenza è di circa 5.2 per 100,000 in USA¹. La SLA è prevalentemente (80-90% di tutti i casi) sporadica e la sua etiologia non è ancora nota. La frequenza di SLA familiare si aggira tra il 5 ed il 10% dei casi², ma studi più approfonditi alzerebbero la percentuale di casi familiari al 20%³. La forma familiare ha mostrato una ereditarietà autosomica dominante e circa il 20% di queste forme sono causate da un gene che codifica la superossido dismutasi Cu/Zn (SOD1)⁴.

Spesso la malattia inizia in maniera insidiosa e nelle prime sue fasi può presentare un'ampia varietà di sintomi e segni che allungano i tempi di diagnosi e ritardando il rivolgersi ad uno specialista⁵. Dal punto di vista fisiopatologico si manifestano la degenerazione e la perdita di motoneuroni con gliosi degli astrociti, inclusioni intraneuronali nei neuroni degenerati, glia⁶ e

atrofia delle radici nervose spinali anteriori e dei tratti corticospinali. Altri markers patologici sono le anomalie mitocondriali nei pazienti con la mutazione SOD1⁷ e frammentazioni dell'apparato del Golgi⁸.

Secondo la classificazione delle malattie ereditarie del motoneurone di Rowland and Shneider modificata⁹, possiamo distinguere:

- SLA familiare:
 - SLA autosomica dominante;
 - SLA con demenza frontotemporale, autosomica dominante;
 - SLA con demenza frontotemporale e parkinsonismo, autosomica dominante;
 - SLA X-linked;
 - SLA giovanile di tipo 1 autosomica recessiva;
 - SLA giovanile di tipo 2 autosomica recessiva;
 - SLA giovanile di tipo 3 autosomica recessiva;
 - SLA giovanile autosomica dominante non bulbare con esordio prima dei 25 anni.
- SLA sporadica (con eziologia ignota)

Segni e Sintomi. Circa i 2/3 dei pazienti con la forma tipica di SLA presentano la forma spinale della malattia (forma classica “SLA Charcot”) con una combinazione di segni dei motoneuroni superiori ed inferiori. Segni dei motoneuroni superiori includono la spasticità, iperreflessia, segni di Hoffmann and Babinski; segni dei motoneuroni inferiori sono l’atrofia muscolare, la debolezza e le fascicolazioni^{1,4,9}. Molti studi hanno dimostrato che la stanchezza, la ridotta tolleranza all’esercizio fisico, le fascicolazioni, i crampi, l’atrofia muscolare e la debolezza si manifestano nelle fasi precoci della malattia⁵. Una review definisce che la modalità più comune di esordio della malattia include la disartria (33%), ridotta capacità di usare la penna (20%), una spalla debole e alterata (14%), piede cadente (12%), fascicolazioni/crampi (11%), intolleranza all’esercizio (4%), insufficienza respiratoria (4%), e disturbi cognitivi (2%)¹⁰. Con il progredire della malattia, l’invalidante perdita dei movimenti fini delle dita, il loro irrigidimento e un lento indebolimento e la distruzione dei muscoli di una mano, primi segni della patologia, possono in pochi mesi interessare anche la mano controlaterale ed il braccio e subito dopo coinvolge il collo, la lingua, la faringe, i muscoli laringei e i muscoli del tronco e degli arti inferiori. Raramente i pazienti possono notare una distruzione focale muscolare prima della comparsa di debolezza ed alcuni pazienti presentano una paraparesi spastica. I pazienti possono aver notato fascicolazioni (contrazioni involontarie dei muscoli) o crampi che precedono di alcuni mesi (o anni) l’esordio della debolezza e della riduzione muscolare, ma raramente sono questi i sintomi di esordio. La triade tipica di segni di questa patologia sono la debolezza atrofica delle mani e dell’avambraccio,

lieve spasticità delle braccia e delle gambe ed iperreflessia generalizzata in assenza di alterazioni sensoriali^{11,12}. Molti pazienti sviluppano sintomi bulbari ed eventualmente respiratori e la spasticità gradualmente evolve in arti atrofici deboli. Durante le ultime fasi della malattia i pazienti possono sviluppare spasmi flessori involontari dovuti all'eccessiva attivazione dell'arco flessorio negli arti spastici. In alcuni casi si possono avere sintomi che includono alterazioni della vescica (come urgenza di mingere)¹. Alcuni pazienti possono presentare un coinvolgimento extramotorio come il deficit cognitivo nella forma frontale o una demenza frontotemporale⁴. La spasticità è evidente agli arti superiori con aumento del tono muscolare e lo stimolo del riflesso del supinatore, e negli arti inferiori con lo stimolo del riflesso patellare e clonie associate a ipertonìa. I riflessi tendinei sono patologicamente vivaci in maniera simmetrica, inclusi quelli delle dita degli arti superiori e i riflessi dei muscoli adduttori degli arti inferiori¹. I pazienti con esordio bulbare si presentano solitamente con disartria che potrebbe presentarsi inizialmente solo dopo ingestione di piccole quantità di bevande alcoliche. Raramente i pazienti presentano disfagia per solidi e liquidi prima di aver notato qualche disturbo del linguaggio. I sintomi agli arti si possono manifestare in contemporanea ai sintomi bulbari o come nella maggior parte dei casi entro 1 o 2 anni. Quasi tutti i pazienti con sintomi bulbari sviluppano scialorrea per la difficoltà di ingoiare la saliva e una debolezza bilaterale facciale che colpisce la metà inferiore del viso. In un significativo numero di casi si manifestano sintomi pseudobulbari come labilità emotiva e eccessivo sbadigliamento¹. L'insufficienza respiratoria si verifica comunemente nei pazienti con SLA ed è la maggior causa di morte. Circa il 5% dei pazienti presenta debolezza respiratoria senza sintomi significativi agli arti o sintomi bulbari¹³. I sintomi di insufficienza respiratoria o di ipoventilazione notturna sono: dispnea, ortopnea, disturbi del sonno, cefalea mattutina, sonnolenza diurna eccessiva, anoressia, ridotta capacità di concentrazione, irritabilità e cambiamenti d'umore¹³. Segni clinici evidenti all'esame includono tachipnea, l'uso dei muscoli respiratori accessori, movimenti paradossi dell'addome, tosse debole e raramente papilledema¹⁴. Una review di pazienti con SLA, C.A.R.E. Database¹⁵, dimostra che uno o più aspetti atipici sono riportati in circa il 20%¹⁶ dei pazienti. Queste manifestazioni si associano a periodi lunghi tra esordio dei sintomi e diagnosi, così come a un maggior coinvolgimento del caregiver. Alterazioni della sensibilità sono le manifestazioni atipiche più comuni, riscontrabili nel 6% delle forme sporadiche di SLA e nell'8% delle forme familiari⁵. Varianti delle malattie del motoneurone hanno presentazioni cliniche, velocità di progressione e prognosi differenti, ma le opinioni scientifiche si dividono sul fatto che queste varie sindromi debbano essere classificate come entità distinte di SLA, nonostante sia evidente che presentano una patologia molecolare comune¹. Alcuni pazienti si presentano con segni a carico solo del motoneurone superiore (UMN), forma che viene tipicamente chiamata Sclerosi Laterale Primaria quando i referti

dell'elettromiografia sono normali ed i sintomi persistono per 3 anni. La sindrome del motoneurone inferiore (LMN) è tipicamente chiamata Atrofia Muscolare Progressiva¹⁷. Quasi sempre l'esordio è agli arti, ma il paziente può eventualmente sviluppare difficoltà di deglutizione. È riportato che più del 50% dei pazienti può sviluppare segni UMN e sviluppare un quadro tipico di SLA¹⁸.

Storia Naturale. L'incidenza della Sclerosi Laterale Amiotrofica sporadica, nel 1990, era compresa tra 1.5 e 2.7 per 100,000 abitanti/anno (media di 1.89 per 100,000/anno) in Europa e Nord America; nel passato alcuni autori pensavano che i maschi fossero maggiormente affetti rispetto alle femmine, con un rapporto M:F di circa 1.5:1, ora dati più recenti suggeriscono che l'incidenza tra i generi è equamente distribuita¹⁹⁻²⁰. L'età media di esordio della forma sporadica varia tra i 55 ed i 65 anni con un'età mediana di esordio di 64 anni e solo il 5% dei casi ha un esordio precedente ai 30 anni di età; l'esordio bulbare è più comune nelle donne e nei gruppi di persone più anziane, con il 43% dei pazienti con più di 70 anni di età²¹.

La SLA è una patologia progressiva e fatale ed il trattamento può solo rallentare la sua progressione e migliorare la qualità di vita. Nonostante la velocità individuale della progressione dei sintomi sia variabile, studi che hanno studiato la prognosi dimostrano un intervallo di tempo dall'esordio alla morte tra i 30 e i 36 mesi²². Studi clinici con coorti numerose hanno dimostrato una curva di sopravvivenza di 3 e 5 anni per il 48 e 24% rispettivamente, con un 4% circa che sopravvive per più di 10 anni²³. Una progressione veloce è comune nelle forme familiari di SLA, particolarmente in certe mutazioni genetiche che coinvolgono la superossidodismutasi rame/zinco (SOD1), così come A4V⁵. Un inizio precoce del trattamento nelle fasi precoci della malattia è un fattore importante nel determinare la risposta alla terapia. La morte, che può essere diretta o indiretta (brucopolmonite, polmonite ab ingestis e insufficienza respiratoria) attribuita alla malattia del motoneurone è circa il 75% di tutti i casi e avviene all'incirca dai 2 ai 5 anni dopo l'esordio²⁴. Nel registro Scozzese la diagnosi clinica della malattia del motoneurone è stata confermata dall'autopsia in 44 casi su 44 (100%)²⁵. Pazienti che sono mantenuti in vita con la ventilazione assistita tramite tracheostomia sviluppano un profondo stato di paralisi motoria chiamato "stato locked-in"¹.

Etiologia. Mutazioni descritte a carico del gene che codifica per la superossido dismutasi di tipo 1 (SOD1) sono rilevabili nel 20% dei casi di SLA familiare, circa il 2-5% ha mutazioni del gene TARDBP (che codifica TAR-DNA legante la proteina TDP-43). Il rimanente 75% dei casi sono causati da mutazioni di altri geni. Il 5% di persone con l'apparente forma sporadica di SLA presentano anche mutazioni della SOD1. Più di 90 mutazioni trovate della SOD1 coinvolgono 40 dei 153 aminoacidi residui. Tutte le mutazioni SOD1 sono dominanti, eccetto per la sostituzione di

alanina per aspartato alla posizione 90 (D90A) che può essere sia recessiva che dominante. La sostituzione di valina per alanina alla posizione 4 (A4V) è la mutazione più comune di SOD1¹⁰. Più di 114 diverse mutazioni distribuite lungo i 153 aminoacidi del polipeptide SOD1 sono state linkate alla SLA²⁶. Le diverse mutazioni SOD1 causano sindromi distinte che differiscono rispetto alla penetranza (la penetranza è usualmente del 100% ma alle volte è meno), l'attività SOD1 degli eritrociti, l'età di esordio, la sopravvivenza e le manifestazioni cliniche²⁷. L'eziologia della forma sporadica di SLA non è nota. Alcuni autori ipotizzano un possibile ruolo della SOD1 anche in questa forma²⁸, ma questa ipotesi non è supportata da dati forti in studi su animali e umani.

Un'altra ipotesi riguarda la mutazione di una proteina metabolizzante l'RNA, TDP-43, che è presente in un gran numero di casi di forme familiari autosomiche; una alterazione patologica di questa proteina sembra avere un ruolo importante anche nella forma sporadica²⁹. Infezioni virali persistenti possono causare la forma sporadica di SLA: enterovirus RNA sono stati ritrovati nel midollo spinale di pazienti con SLA, ma questi risultati non sono stati confermati ed il ruolo degli enterovirus, inclusi i poliovirus, non è stato del tutto stabilito; la malattia del motoneurone è stata riportata anche in un esiguo numero di pazienti affetti dal virus dell'HIV o il virus linfotropico per T-cell umano di tipo 1, ma il riscontro di questi pochi casi non prova che l'infezione da retrovirus causi la malattia del motoneurone⁹. Ipotesi attuali della biologia sottostante alla SLA, includono il danno ossidativo causato dalla forma mutante tossica di SOD1, l'accumulo intracellulare di aggregati, disfunzioni mitocondriali, difetti del trasporto assonale, deficit dei fattori di crescita, patologia delle cellule astrogliali, eccitotossicità del glutammato. Un modello di tossicità di SOD1 suggerisce che il danno ossidativo e gli aggregati di SOD1 mutante possono aumentare la vulnerabilità dei motoneuroni inibendo l'attività di chaperone e proteosoma; gli aggregati intracellulari inoltre possono causare disfunzione mitocondriale con alterazione della organizzazione dei neurofilamenti, che attivano fattori apoptotici ed inibitori del trasporto assonale: oltre all'accumulo di insulti nei motoneuroni, danni simili si verificano a carico degli astrociti che possono alterare la neurotrasmissione del glutammato, causando la morte della cellula per eccitotossicità³⁰. Attualmente i risultati di alcuni studi supportano fortemente l'ipotesi di un ruolo causale della SLA del fumo di sigaretta. Il fumo di sigaretta inibisce il paraoxonase (PON) un enzima che contribuisce a ridurre i danni causati dallo stress ossidativo. Il fumo di sigaretta inibisce inoltre il fattore di crescita dell'endotelio vascolare (VEFG) si pensa attraverso la perossidazione lipidica dopo esposizione a formaldeide^{31,32}.

Diagnosi. Dato che non esiste un esame di laboratorio specifico per la SLA, la sua è una diagnosi per esclusione. Nonostante i recenti sviluppi nelle tecniche di istopatologia e

neuroimaging, la diagnosi di SLA si fonda sull'esame clinico supportato da test neurofisiologici⁴. Tutti i pazienti dovrebbero essere sottoposti ai comuni test ematici (CPK, TGO, TGP, LDH, creatinina sierica, cloremia) e test ormonali e i pazienti con storia familiare di SLA/MND UMN e LMN dovrebbero essere indagati per le mutazioni genetiche di SOD1 o altre anomalie genetiche⁵. I criteri diagnostici per la SLA, proposti³³ e successivamente rivisti³⁴, sono i criteri di El Escorial, definiti dalla Federazione Mondiale dei Neurologi. Oltre alla diagnosi, sono utili per valutare in modo adeguato la severità della patologia e l'assessment clinico. I criteri di El Escorial richiedono una combinazione di segni e sintomi dei motoneuroni superiori (UMN) ed inferiori (LMN) in una o più delle quattro regioni del corpo: craniobulbare, cervicale (estremità superiori), toracoaddominale, e lombosacrale (estremità inferiori). I segni LMN includono debolezza, atrofia e fascicolazioni, mentre i segni UMN includono un aumento dei riflessi muscolari, tono spastico e riflessi patologici (es. segno di Hoffmann, risposta estensoria plantare). Una conservata o lievemente accentuata iperattività dei riflessi degli arti deboli ed atrofici, in assenza di altri riflessi patologici, possono indicare la forma patologica UMN⁵. La SLA è certa se sono presenti segni LMN e UMN in tre regioni; è probabile se ci sono segni LMN e UMN in due regioni o in una regione sola, ma con evidenze elettromiografiche di una denervazione acuta in due o più arti; possibile quando ci sono segni LMN e UMN in una regione sola, e sospetta se ci sono segni LMN o UMN in una o più regioni³⁵.

I pazienti con SLA sospetta devono essere sottoposti a studi elettrofisiologici per documentare una disfunzione dei motoneuroni, ed escludere altri processi patologici.

Elettromiografia (EMG): inizialmente l'evidenza elettrica della perdita delle cellule delle corna anteriori può essere mascherata dall'attività dei neuroni controlaterali sopravvissuti, risultando una unità motoria rimodellata che aumenta la durata della unità motoria, e pochi o nulli segni di denervazione all'EMG. Con il progredire della patologia, si evidenziano segni di denervazione sproporzionata nei muscoli laterali della mano (per primi dorsal interosseo e abductor pollicis brevis) in confronto ai muscoli mediali (abductor digiti minimi) nota come mano-divisa⁵. Alcune modifiche sono rilevabili con tecniche di EMG standard, ma altri metodi come il numero di unità motorie stimate (MUNE) e il potenziale d'azione muscolare comparato (CMAP), possono essere più sensibili nel rilevare alterazioni dei motoneuroni e possono essere un modo efficace per stratificare le fasi della patologia nei pazienti con SLA³⁶. Liu e collaboratori³⁷ hanno dimostrato che una riduzione di MUNE era significativamente più rilevante di altre misurazioni e hanno suddiviso i pazienti in 3 stadi: con progressione rapida quando la quota di variazione di MUNE e l'ampiezza CMAP durante i primi 3 mesi eccede del 50%, progressione moderata quando la quota di variazione

di MUNE è maggiore del 50% ma l'ampiezza CMAP è meno del 50%, e a progressione lenta quando la variazione di entrambi MUNE e ampiezza CMAP sono meno del 50%.

I segni della Stimolazione Magnetica Transcranica (TMS), in particolar modo l'ampiezza TMS, possono obiettivamente discriminare il tratto corticospinale coinvolto dalla SLA e determinare la progressione della patologia. Mentre il tempo di conduzione motoria centrale e la risposta peggiorano meno del 2% per mese, l'ampiezza TMS diminuisce di circa l'8% per mese, e può essere un marker utile per definire la progressione della patologia³⁸⁻³⁹.

La Risonanza Magnetica Nucleare (RMN) è importante per la diagnosi differenziale tra SLA e altre malattie neurologiche; può escludere processi compressivi, ischemici, di demielinizzazione e infiammatori e può mostrare segni che sono suggestivi della degenerazione UMN²²⁻⁴⁰. La Risonanza Magnetica Protonica con immagine spettroscopica in vivo mostra un'evidente degenerazione neuronale o perdita o eccesso di Glu+Gln nel midollo dei pazienti con SLA. Lo studio cross-sectional di Pioro et al. (1999) non riesce a definire quali siano i cambiamenti che intercorrono per primi, ma mostra un aumentato segnale Glx nel midollo dei pazienti con maggiore disfagia e disartria, situazione che concorda con l'ipotesi di un'eccitotossicità di Glu nella patogenesi della SLA⁴¹.

Le misure della Capacità Vitale Forzata (FVC) o la Capacità Vitale A Riposo (SVC) sono i parametri più attendibili per tenere sotto controllo la riduzione della capacità respiratoria. Misure della Pressione Inspiratoria Nasale (SNIP) sono buoni parametri della forza diaframmatica e sono probabilmente più accurate della capacità vitale, nonostante entrambi le misure sottostimino la funzione respiratoria nei pazienti con compromissione bulbare¹. Comunque i pazienti possono sviluppare insufficienza respiratoria con una capacità vitale superiore al 70% del valore predittivo, inoltre una capacità vitale del 75% o meno è probabilmente più appropriata come indicatore per un monitoraggio maggiore dei sintomi respiratori⁴². Una SNIP di 32% (circa 25 cmsH₂O) o meno è fortemente predittiva di un'insufficienza respiratoria⁴³. L'ossimetria notturna può rilevare episodi di desaturazione importanti accompagnati alla ipoventilazione notturna. Anomalie dell'ossigenazione del sangue arterioso e venoso, come l'acidosi respiratoria sono segni tardivi ma importanti che indicano la necessità di supporto respiratorio¹.

L'uso della PET [111C]flumazenil per esplorare le differenze del coinvolgimento corticale tra forma sporadica e forma geneticamente omogenea con la mutazione di SOD1 o di D90A, ha mostrato una differenza di distribuzione del tracciante nei pazienti con omozigosi D90A, associata ad un unico fenotipo e con un andamento progressivo lento della malattia (sopravvivenza minima di 14 anni) e in pazienti con la forma sporadica. Il relativo risparmio di circuiti inibitori corticali

potrebbe essere uno dei meccanismi che contribuiscono alla più lenta progressione della patologia nei pazienti omozigoti per la mutazione D90A⁴⁴.

Secondo lo studio di Chio et al. (1999), la latenza diagnostica dal momento dell'esordio è in media di 13-18 mesi⁴⁵.

È necessario poi un esame neurologico accurato della forza (test manuale muscolare usando il punteggio della Medical Research Council), del tono, dei riflessi tendinei, delle fascicolazioni, della massa muscolare, dei movimenti volontari rapidi degli arti, della sensibilità al dolore, temperatura, tatto, vibrazione o alla posizione, della lability emotiva, delle anomalie urinarie incluse la frequenza, l'urgenza o l'incontinenza⁴⁶. Nel 1999 Cederbaum³⁶ e collaboratori hanno validato una versione rivisitata della scala funzionale SLA (ALSFRS) la ALSFRS-R è una questionario validato basato su una scala che misura la funzione fisica e l'insufficienza respiratoria clinica nello svolgere le attività di vita quotidiana. Un punteggio che varia da 0 (situazione normale) a 5 (disfunzione molto grave) è definito per ognuno dei seguenti parametri: parola, salivazione, deglutizione, scrittura, andatura, capacità di vestirsi, capacità di spostarsi, capacità di fare le scale, dispnea, ortopnea e insufficienza respiratoria^{47, 35}. Esistono molte altre scale funzionali per valutare i soggetti con SLA: la scala di Norris, costituita da 28 test clinici e 6 valutazioni obiettive, la Baylor ALS Rating Scale (BARS), formata da 16 test (solo un test respiratorio) e 3 valutazioni soggettive, la ALS Severity Scale (ALSSS), la Charing Cross ALS Rating Scale e la Tufts Quantitative Neuromuscular Examination, che misura, in modo quantitativo, la forza muscolare (contrazione massima isometrica volontaria), e la Manual Muscle Testing (MMT)⁴⁸.

Diagnosi differenziale. La diagnosi differenziale deve essere fatta con⁴⁹:

- altre malattie del motoneurone: sclerosi laterale primaria, atrofia muscolare progressiva, atrofia muscolare spinale, atrofia muscolare spinobulbare (malattia di Kennedy);
- anomalie strutturali: mielopatia spondilolitica cervicale, malformazione di Arnold Chiari, siringomielia/bulbia, irradiazione SNC, tumore, ictus;
- disturbi metabolici/tossici: ipertiroidismo, iperparatiroidismo, intossicazione da metalli pesanti, latirismo;
- disturbi immunitari/infezioni: neuropatia motoria multifocale con blocco di conduzione, polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante, sclerosi multipla, miastenia grave, miosite da corpi inclusi, polimiosite, sindrome paraneoplastica;
- patologie ereditarie: deficit di hexosaminodasi A, paraparesi spastica ereditaria con amiotrofia, atassia spinocerebellare, distrofia muscolare oculofaringea, adrenomieloneuropatia, deficit di maltasi acida;

- malattie infettive: HIV, NTLV-1, malattia di Creutzfeldt-Jakob, sifilide;
- altri disordini degenerativi coinvolgenti il SNC: degenerazione corticobasale, demenza con corpi di Lewy, atrofia multipla sistemica, paralisi sopranucleare progressiva, malattia di Parkinson;
- fascicolazioni benigne;
- amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama).

Il 10% dei pazienti con diagnosi iniziale di SLA ha in realtà altre malattie⁵⁰.

Terapia e management. Il trattamento dei pazienti affetti da SLA richiede il trattamento di molti problemi medici, di disabilità funzionale, aspetti psicosociali, che richiedono il coinvolgimento di una gran numero di esperti in vari settori. Studi importanti riportano che un approccio multidisciplinare può prolungare la sopravvivenza, migliorare la qualità di vita, ridurre i ricoveri in ospedale dei pazienti affetti da SLA⁴.

Terapia farmacologica. Il Riluzolo è l'unico farmaco approvato che ha dimostrato un effetto modesto nel prolungare la vita di questi pazienti; un trial terapeutico che ha utilizzato il riluzolo ha dimostrato un aumento della sopravvivenza di 3 o 6 mesi⁵¹. Il meccanismo d'azione di tale farmaco non è del tutto chiarito ma si pensa vada ad interferire con le risposte mediate dal recettore N-metil D-aspartato (NMDA), stabilizzando lo stato inattivo voltaggio dipendente dei canali del sodio, inibendo il rilascio di glutammato dai terminali presinaptici, aumentando l'uptake del glutammato extracellulare²⁴. Il riluzolo aumenta il tasso di sopravvivenza a 12 mesi di circa il 10% e prolunga la sopravvivenza di 6 mesi (18.2 mesi vs. 12.4; peto-test: 2.78; P=0.09). Questi effetti benefici sono presenti tra chi ha esordio bulbare (peto-test: 4.11; P=0.042), ma non in soggetti con esordio agli arti (peto-test: 0.48; P=0.4). I pazienti con più di 70 anni trattati con riluzolo hanno un tempo di sopravvivenza medio maggiore di 8 mesi (15.4 mesi vs. 7.1) e una riduzione del tasso di mortalità a 12 mesi del 27% indipendentemente dalla sede di esordio dei sintomi. Nelle analisi multivariate, il riluzolo è un predittore indipendente di sopravvivenza a 12 mesi dalla diagnosi. In ogni modello il riluzolo non mostra di influenzare la sopravvivenza a 24 mesi. In contrapposizione, il suo uso si associa ad un incremento della sopravvivenza fra i pazienti più anziani sia a 12 (P=0.07) che a 24 mesi (P=0.03) e nell'intero periodo di followup (P<0.04)⁵².

Partendo dall'ipotesi che la degenerazione dei motoneuroni potrebbe essere mediata da un danno ossidativo, alcuni autori utilizzano farmaci antiossidanti poiché potrebbero ritardare l'esordio della patologia e la sua progressione in modelli animali, ma una review Cochrane di 9 trials controllati randomizzati su 830 pazienti riporta che gli antiossidanti non portano una efficacia clinica⁵³. Gli antiossidanti somministrati in questi studi includevano la vitamina E, N-acetilcisteina

e L-metionina. Rispetto ai benefici moderati di questi agenti sui topi, il gabapentin e la vitamina E non hanno mostrato benefici in trials di pazienti con la SLA⁵⁴. Recenti clinica trials sono attualmente in corso sulla sperimentazione di antiossidanti di nuova generazione AEOL 10150, una porfirina a manganese che elimina perossinitrato e altri ossidanti deleteri⁵⁵. Poiché lo stress ossidativo sembra giocare un ruolo secondario nel mediare la degenerazione dei motoneuroni influenzata da altre vie patogenetiche come la disfunzione mitocondriale, 31 pazienti sono stati trattati con la somministrazione orale di Co-enzima Q10, un antiossidante che promuove il trasporto degli elettroni durante il meccanismo di respirazione mitocondriale. Questo trattamento è stato ben tollerato ma un trial successivo non ha dimostrato benefici rispetto al placebo^{55,56}.

Un altro studio sulla somministrazione endovenosa quotidiana di MCI-186 (edarenone, un pulitore di radicali liberi con effetti potenziali sulla funzione mitocondriale) in 20 pazienti affetti da SLA ha dimostrato un aumento significativo dei punteggi nei pazienti trattati e una riduzione significativa, nel liquido cerebrospinale, dei livelli di nitrotirosina-3, un marcatore dello stress ossidativo⁵⁷. Recentemente, altre terapie che hanno come bersaglio la funzione mitocondriale, hanno mostrato alcune promesse. Il litio, che ostacola la vacuolizzazione mitocondriale nei motoneuroni di topi G93A, ha mostrato, in un piccolo trial clinico di fase II, un incremento della sopravvivenza di pazienti affetti da SLA. 60 pazienti, in un trial di fase II, trattati con 20 mg/die di tamoxifene, un modulatore selettivo del recettore estrogenico che blocca le azioni della protein chinasi C, così come lega il poro di permeabilità mitocondriale, hanno ottenuto un aumento significativo della sopravvivenza⁵⁵. Sulla base di tutta una serie di studi che dimostrano che la morte dei motoneuroni avviene per apoptosi e che questa è mediata dall'attivazione sequenziale di caspase 1 e 3, topi con mutazione SOD1 sono stati trattati con la somministrazione sistemica di minociclina, una tetraciclina di seconda generazione che attraversa la barriera ematoencefalica ed indirettamente inibisce caspase 1 e 3, con un ritardo dell'esordio sintomatico⁵⁸.

La neuroinfiammazione è una caratteristica patologica dei pazienti affetti da SLA e nei topi mutanti SOD1; astrociti e microglia attivati possono promuovere la degenerazione dei motoneuroni producendo dei mediatori dell'infiammazione e altri agenti tossici, ma l'uso di farmaci antiinfiammatori in pazienti con SLA (Celastrol, thalidomide, lenalidomide, celecoxib, e Pentoxifylline) non ha mostrato nessuna efficacia⁵⁵. La thalidomide agisce con vari meccanismi tra cui un effetto antiinfiammatorio che sopprime il tumor necrosis factor- α e prolunga la sopravvivenza di topi SOD1, ma il suo uso è scoraggiato nei pazienti a causa della sua tossicità cardiaca⁵⁹. E' in corso un clinical trial multicentrico, placebo-controllato sulla sicurezza, efficacia e le azioni farmacocinetiche del Ceftriaxone, un antibiotico che aumenta l'espressione dell'attività del

trasportatore del glutammato nell'astroglia nei topi e ne aumenta la sopravvivenza dei modelli di topi SOD1⁴.

Terapia sintomatica. Il dolore è un sintomo frequente in chi è affetto da SLA specialmente nelle fasi avanzate della patologia e può incidere fortemente sulla qualità di vita e la sofferenza dei pazienti. Il trattamento del dolore dovrebbe essere riconosciuto il prima possibile come un importante aspetto della terapia palliativa, ma non ci sono trials randomizzati controllati sul trattamento del dolore in pazienti con SLA⁶⁰. La scialorrea e l'astenia sono comuni nei pazienti con SLA. Il trattamento della scialorrea consiste nell'uso di antidepressivi triciclici, atropina solfato, glicolpirrolato, scopolamina o iniezioni di tossina botulinica nelle ghiandole parotidiche o la irradiazione delle ghiandole salivari; per l'astenia c'è il modafinil. Il chinino solfato alla dose di 325 mg due volte al giorno è il trattamento più efficace per gli spasmi muscolari ed i crampi; tizadina ed il baclofene sono utilizzati per la spasticità muscolare che causa incoordinazione e disagio⁶¹

Supporto ventilatorio meccanico. Il supporto respiratorio è usualmente fornito dalla ventilazione non invasiva NIV o dalla ventilazione invasiva tramite tracheotomia. Il problema centrale del trattamento ventilatorio riguarda quando eleggere il paziente per la tracheotomia e per una ventilazione meccanica a lungo termine. Pochi pazienti attualmente sono d'accordo sull'uso della ventilazione meccanica poiché essa invoca la prospettiva di anni di totale immobilità e di limitazione della comunicazione e causa un pesante impegno per i familiari. Nello studio Phucan⁴⁹ sono riportate le raccomandazioni per l'insufficienza respiratoria nei pazienti affetti da SLA dell'American Academic Practice Parameter:

- vigilare sui sintomi che indicano ipoventilazione facendo misure seriate della funzione respiratoria (specialmente la capacità vitale, ma la singola misurazione non può essere determinante per una riabilitazione respiratoria);
- offrire la ventilazione non invasiva come terapia iniziale (prolunga la sopravvivenza ai pazienti);
- quando l'obiettivo è una sopravvivenza a lungo termine, offrire la ventilazione invasiva ed informare completamente il paziente ed i familiari sui benefici e gli impegni;
- i medici dovrebbero rispettare il diritto dei pazienti con SLA di rifiutare o interrompere qualsiasi trattamento inclusa la respirazione meccanica;
- nel caso in cui la ventilazione sia interrotta, usare oppioidi e ansiolitici per ridurre la dispnea e l'ansia.

Il tempo in cui iniziare la NIV varia da paese a paese ma molti studi internazionali pubblicati suggeriscono i seguenti criteri:

- Sintomi correlati alla ridotta funzionalità dei muscoli respiratori. Almeno uno tra dispnea, ortopnea, disturbi del sonno (non causati dal dolore), cefalea mattutina, scarsa concentrazione, anoressia, sonnolenza diurna eccessiva;
- Evidenza di ridotta funzionalità dei muscoli respiratori (FVC \leq 80% or SNP \leq 40 cm H₂O);
- Evidenza di entrambi: desaturazione notturna significativa sull'ossimetria notturna o concentrazione di pCO₂ ematica mattutina \geq 6,5 kPa.

La NIV solitamente viene utilizzata all'inizio come supporto notturno intermittente al fine di alleviare sintomi di ipoventilazione notturna, anche se, appena peggiora la funzione respiratoria, i pazienti richiedono un aumento della ventilazione durante le ore quotidiane o eventualmente un supporto continuativo. Studi osservazionali e un recente trial controllato randomizzato includente 92 pazienti SLA hanno mostrato che la NIV aumenta la sopravvivenza e la qualità di vita dei pazienti⁶²; in pazienti con grave compromissione bulbare la NIV migliora i disturbi del sonno ma è improbabile che possa apportare un grande vantaggio di sopravvivenza¹. Alla fine, l'insufficienza respiratoria progredisce fino al punto che la ventilazione non invasiva non è più un supporto sufficiente. Sebbene non esistano delle chiare linee guida su quando iniziare la tracheostomia, la pratica clinica invita a raccogliere direttive anticipate prima che il bisogno di una decisione diventi impellente. Un supporto ventilatorio a lungo termine richiede la ventilazione via tracheostomia⁶³. Questa è praticata in meno del 10% dei pazienti con SLA in Europa, un po' più di frequente in zone del Nord America e fino al 25% dei casi in Giappone. Questa variabilità sembra correlata alle diverse attitudini culturali nei confronti dei pazienti con la SLA così come per le diverse organizzazioni di sistemi di assistenza sanitaria. Questa disparità tra le varie nazioni può essere dovuta alle preoccupazioni dei pazienti riguardo alla qualità di vita dopo l'intervento e l'atteggiamento dei medici verso il trattamento stesso e la necessità di un'assistenza 24 ore su 24 forse a completo carico di un singolo familiare⁶⁴. Uno studio ha mostrato che quando un paziente con la SLA è sottoposto a ventilazione in condizione di emergenza, difficilmente riesce ad essere svezzato dalla ventilazione⁶⁵. L'obiettivo della gestione di tali pazienti dovrebbe essere lo svezzamento del paziente verso il supporto ventilatorio minimo compatibile con il sollievo sintomatico ed il miglior comfort. La debolezza dei muscoli espiratori comporta una ridotta capacità di espettorazione delle secrezioni bronchiali e un aumentato rischio di infezioni nei pazienti con SLA⁶⁶ che può ricevere beneficio da manovre fisioterapiche (per es manovre di pressione addominale) e dispositivi di assistenza alla tosse come il sistema meccanico insufflator-exsufflator. L'aspirazione delle secrezioni può essere fatta mediante dispositivo portatile disponibile anche al domicilio del paziente. La carbocisteina può essere utile per sciogliere le secrezioni più consistenti

ed è importante una idratazione adeguata. Nel management della funzione respiratoria possono essere utili gli espettoranti, i mucolitici, la teofillina, gli antibiotici e l'ossigenoterapia⁶¹.

Supporto nutrizionale. Il 50-70% dei pazienti affetti da SLA presentano sintomi bulbari come la disfagia e necessitano di metodi alternativi di supporto alimentare⁶⁷. Uno studio retrospettivo di AS Shaw⁶⁸ ha valutato l'influenza della valutazione respiratoria prima della procedura sulla sopravvivenza di pazienti con SLA richiedenti un supporto nutrizionale tramite gastrostomia, gastrostomia endoscopica percutanea e sondino nasogastrico. Lo studio ha concluso che la gastrostomia e la PEG sono equivalenti in termini di sopravvivenza dopo la procedura e migliori rispetto al sondino nasogastrico (6.31/7, 13/0.95 mesi rispettivamente). Un'alterata ossimetria prima della procedura è un indicatore significativo della sopravvivenza post-procedura.

L'applicazione della NPPV durante il posizionamento del tubo gastrostomico si è dimostrato essere una procedura che permette di offrire un sistema sicuro di fornire un'assistenza nutrizionale per i pazienti con una FVC troppo bassa per non avere il supporto NPPV⁶⁹. In un report di Miller⁷⁰ i pazienti con PEG mostrano un punteggio totale della scala ALSFRS più basso dei pazienti senza PEG ed utilizzano maggiori sistemi di assistenza, ricevono una maggiore assistenza multidisciplinare, utilizzano più personale infermieristico domiciliare, si sottopongono a maggiori controlli in ospedale e presso il proprio domicilio in funzione del loro quadro clinico maggiormente compromesso.

Trattamento dello stato depressivo. Poiché è opinione comune che chi riceve diagnosi di SLA sviluppa depressione, i farmaci antidepressivi vengono prescritti spesso ma non esistono trials che abbiano valutato gli effetti di tale pratica. L'insonnia può essere trattata con l'uso di antidepressivi triciclici, mirtazapina, zolpidem, eszopillone, antistaminici e/o benzodiazepine. L'ansia può essere trattata con farmaci antidepressivi, buspirone, mirtazapina e/o benzodiazepine. La depressione può essere trattata con antidepressivi triciclici, buspirone, mirtazapina, venlafaxina. La labilità emotiva con antidepressivi triciclici e antidepressivi SSRI⁴. Supporti psicologici e spirituali sono altresì determinanti per la qualità di vita⁷¹.

Riabilitazione. Grande importanza ha la riabilitazione fisica. La perdita di forza attraverso l'inattività ed il disuso della muscolatura possono debilitare notevolmente i soggetti affetti da SLA, fattori che li rendono suscettibili di decondizionamento muscolare e senso di oppressione che comunemente portano a contratture e dolori. Programmi di terapia fisica potrebbero avere effetti fisiologici e psicologici positivi per le persone con SLA, soprattutto se attuati prima di una significativa atrofia muscolare⁷². I fisioterapisti dovrebbero insegnare un corretto stretching quotidiano ai pazienti e ai loro caregiver. I terapeuti dovrebbero anticipare le esigenze future dei pazienti e introdurre tempestivamente idonei dispositivi di assistenza. Per minimizzare i disturbi

correlati al piede cadente e stabilizzare i muscoli quadricipiti indeboliti può essere utile una leggera ortesi alla caviglia. I fisioterapisti devono anche invitare al risparmio energetico dei muscoli e insegnare ai pazienti metodi sicuri per l'esecuzione degli esercizi, gli esercizi devono essere eseguiti a livelli submassimali in muscoli senza marcata debolezza e prescritti solo a pazienti con progressione lenta della malattia. Un report di Drory⁷³, su 25 pazienti affetti da SLA, 14 sono stati randomizzati a ricevere un programma giornaliero di esercizio fisico moderato e 11 a non svolgere nessuna attività fisica superiore alle loro esigenze quotidiane e sono stati valutati mediante test manuali della forza muscolare, la scala di spasticità di Ashworth, la scala di valutazione funzionale ALSFRS, la scala di gravità della fatica, una scala analogica visiva per il dolore muscolo scheletrico e una scala sulla qualità di vita (SF-36) al punto 0 e dopo 3, 6, 9 e 12 mesi. A 3 mesi i pazienti sottoposti al programma giornaliero di esercizi fisici hanno mostrato un minore deterioramento solo con l'utilizzo della scala ALSFRS e al scala di spasticità di Ashworth, ma a 6, 9 e 12 mesi non vi era nessuna differenza significativa tra i due gruppi. In uno studio di Bello Haas⁷⁴, la resistenza all'esercizio in un gruppo di pazienti con FVC predittiva del 90% o più e un punteggio della scala ALSFRS di 30 o più aveva valori maggiori e una qualità di vita con minori effetti avversi rispetto ai soggetti non sottoposti all'esercizio ma i pazienti devono essere avvertiti di possibili rischi della terapia. Una review di Bello-Haas⁷² del 2009 ha mostrato che solo due studi con tutti i criteri corretti erano troppo piccoli per determinare quale tipo di esercizio è più benefico o dannoso per i malati di SLA, c'è una totale mancanza di studi randomizzati che analizzano l'esercizio aerobico in tali pazienti. Recenti studi sull'utilizzo di segnali cerebrali per il controllo di strumenti elettronici adibiti alla comunicazione o alla domotica potrebbero migliorare sostanzialmente la qualità di vita di soggetti affetti da malattie neurologiche devastanti come la SLA⁷⁵. L'utilizzo di amplificatori vocali o di strumenti di comunicazione alternativi sono una soluzione per molti pazienti⁷⁶. Diversi studi stanno cercando di capire come poter realizzare delle interfacce cervello computer per permettere la comunicazione di tali pazienti ma servono ulteriori studi⁷⁷.

Le Linee guida EALSC Working Group nel 2007⁷⁸ suggeriscono che è necessario un tema multidisciplinare a supporto dei pazienti e dei congiunti. Il trattamento con riluzolo deve essere iniziato il prima possibile. La PEG si associa ad un miglioramento della nutrizione e dovrebbe essere applicata precocemente, l'intervento è rischioso nei pazienti con CV < 50% ed è preferibile la gastrostomia. La ventilazione non invasiva a pressione positiva migliora la sopravvivenza e la qualità di vita ma è poco utilizzata in Europa. È essenziale mantenere la capacità comunicativa dei pazienti. Durante tutto il decorso della malattia ogni intervento deve mantenere l'autonomia del paziente. Le direttive anticipate sulle cure palliative ed il fine vita sono importanti e dovrebbero

essere discusse con il paziente e i familiari precocemente se è loro desiderio. Lo studio di Steen et al. mostra che il costo dell'assistenza multidisciplinare dei soggetti con SLA è praticamente identico al costo dell'assistenza generale. Recenti studi mostrano che i pazienti che ricevono una assistenza multidisciplinare hanno una qualità di vita migliore e questo stimola la creazione di team di professionisti specializzati nella cura di tali pazienti⁷⁹.

1.2 Le malattie rare

Le malattie rare sono patologie caratterizzate da una bassa prevalenza, cioè un numero limitato di casi malati nella popolazione. I vari paesi hanno adottato prevalenze diverse per definire una patologia rara: in America sotto i 7.5 casi su 10.000 abitanti, in Australia meno di 1.1 su 10.000⁸⁰, in Giappone circa 4 casi su 10.000 abitanti. Per la legislazione europea una patologia è rara se sono affetti meno di 5 soggetti su 10.000 residenti⁸¹. L'Italia ha adottato la prevalenza riconosciuta in Europa. L'80% di queste patologie è di origine genetica mentre il restante 20% è di origine acquisita. Le manifestazioni cliniche sono varie e nella quasi totalità dei casi sono comunque malattie croniche più o meno invalidanti. Purtroppo per molte di loro, a causa della ridotta ricerca scientifica in questo settore, non esistono terapie risolutive specifiche. Secondo l'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) le malattie rare sono circa 5.000. Secondo il Nord (*National Organization for Rare Disorders*)⁸², negli Stati Uniti, le malattie considerate rare sono circa 6.800 e 7.000 secondo l'*Office for Rare Diseases* (ORD)⁸³. Il database europeo *Orphanet*⁸⁴ propone una lista di circa 5.000 patologie.

Dal punto di vista normativo, nei confronti di questo gruppo di patologie, con il passare degli anni, si è passati da leggi specificatamente orientate a sostenere lo sviluppo di farmaci cosiddetti "orfani" perché specifici per singole malattie o forme di malattia rara, a leggi per la pianificazione d'interventi a carattere assistenziale⁸⁵. Le malattie rare sono state riconosciute come area prioritaria per l'azione comunitaria già nella Comunicazione del 24 novembre 1993 relativa al quadro di azione nel campo della sanità pubblica. Con decisione del 15 dicembre 1994, il Consiglio ha stabilito che le patologie rare e i medicinali «orfani» devono formare oggetto di un settore di ricerca specifico, con azioni riguardanti tra l'altro un inventario delle malattie rare.

Nel 1999-2002 è stato adottato un Programma d'azione comunitaria sulle malattie rare⁸⁶. L'obiettivo era: la creazione di una rete europea d'informazione coerente e complementare sulle malattie rare che aiuti a sviluppare conoscenze più approfondite riguardo alle stesse; il facile accesso alle informazioni da parte dei professionisti della sanità, dei ricercatori e delle persone direttamente o indirettamente colpite da tali malattie; il rafforzamento e lo sviluppo della collaborazione tra le associazioni di volontariato⁸⁷.

Nel Programma di azione comunitaria in materia di Sanità Pubblica (2003-2008) sono stati riproposti come prioritari lo scambio d'informazioni mediante la realizzazione di una rete europea sulle malattie rare e l'elaborazione di strategie e di meccanismi che incoraggiano la continuità dei lavori e la cooperazione. Questo gruppo di patologie continua a essere una priorità anche nel Programma d'azione comunitaria di Sanità Pubblica concernente il periodo 2008-2013⁸⁸.

In Italia le “malattie rare” sono comparse, per la prima volta in un documento ufficiale, nel Piano Sanitario Nazionale 1998-2000. Gli interventi prioritari da realizzare nel triennio erano:

- identificazione di centri nazionali di riferimento per patologie e costituzione di una rete di presidi ospedalieri a essi collegati, per la diagnosi e il trattamento;
- avvio di un programma nazionale di ricerca, finalizzato al miglioramento delle modalità di prevenzione, diagnosi precoce e assistenza, nonché all'identificazione di nuovi approcci terapeutici;
- sviluppo di interventi diretti al miglioramento della qualità della vita dei pazienti affetti da patologie rare;
- realizzazione di programmi d'informazione ai pazienti affetti da patologie rare e alle loro famiglie;
- programmazione di acquisizione di farmaci specifici, al fine di migliorare l'approvvigionamento presso i pazienti.

Il primo intervento legislativo concreto è stato il Decreto Ministeriale n. 329 del 28 maggio 1999⁸⁹ che, sulle orme del Decreto Legislativo n.124 del 29 aprile del 1998, ha individuato le patologie rare aventi diritto alla diagnosi e terapia gratuite. Nel 2001 è stato varato il Decreto Ministeriale n.279⁹⁰, che prevede l'istituzione di una rete nazionale dedicata alle malattie rare, mediante la quale sviluppare azioni di prevenzione, attivare sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia, promuovere l'informazione, ridurre l'onere che grava sui malati e sulle famiglie. La rete è costituita da presidi accreditati, individuati dalle Regioni, e da centri interregionali di riferimento. I presidi della rete sono individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o gruppi di malattie rare, e d'idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare. Il Decreto non definisce il pacchetto di prestazioni sanitarie erogabili in esenzione rimandando tali prestazioni a quelle presenti nei livelli essenziali di assistenza (DPCM 29 novembre 2001⁹¹) o a prestazioni presenti in protocolli esistenti e adottati dai Centri di riferimento.

1.3 Le politiche per la disabilità in Italia e nella Regione Veneto

La prima Legge che detta le norme di carattere generale per gli interventi di cura e riabilitazione dei cittadini disabili, il loro inserimento presso centri specializzati nella riabilitazione, l'inserimento nel mondo del lavoro e la concessione di un assegno mensile o di una pensione in relazione alla percentuale d'invalidità è la Legge del 30 marzo 1971, n. 118⁹². Ad essa hanno fatto seguito il D.P.R. 384 del 1978⁹³ in materia di barriere architettoniche e trasporti pubblici e la legge 833/78 del 23 dicembre 1978⁹⁴ che istituì il Servizio Sanitario Nazionale.

Negli anni successivi fu emanata la Legge 11 febbraio 1980, n. 18⁹⁵ che detta le norme sulla "indennità di accompagnamento agli invalidi civili totalmente inabili". Particolare importanza riveste poi la Legge 21 novembre 1988 n. 508⁹⁶ che ha chiarito l'applicazione delle norme sulla concessione dell'indennità di accompagnamento e la Legge 11 ottobre 1990, n. 289⁹⁷ che reca "modifiche alla disciplina delle indennità di accompagnamento di cui alla Legge 508/88". La Legge 9 gennaio 1989, n. 13⁹⁸ ha definito le "Disposizioni per favorire il superamento e l'eliminazione delle barriere architettoniche negli edifici privati", seguita dal D.P.R. 24 luglio 1996, n. 503⁹⁹ che ha definito il "Regolamento recante norme per l'eliminazione delle barriere architettoniche negli edifici, spazi e servizi pubblici."

Nel 1992 fu emanata la Legge quadro del 5 febbraio, n. 104¹⁰⁰ che dichiara i provvedimenti a favore delle persone con handicap: agevolazioni lavorative per il soggetto ammalato e i familiari coinvolti nell'assistenza, agevolazioni fiscali, tutele amministrative.

Il 21 maggio 1998 è stata emanata la Legge n. 162¹⁰¹ concernente misure di sostegno in favore di persone con handicap grave promuovendo il progetto "Vita Indipendente" che contiene concetti che superano gli schemi assistenziali tradizionali, introducendo il meccanismo della gestione indiretta nell'ambito della programmazione d'interventi per le persone con disabilità grave e gravissima. Come conferma di tale clima è stata emanata la Legge 8 novembre 2000, n. 328¹⁰² il cui titolo è "Legge quadro per la realizzazione del sistema integrato d'interventi e servizi sociali". Tale integrazione mira a dare risposte ai bisogni dei cittadini e rappresenta un sistema di aiuto alle persone e alle famiglie che a causa di malattie, invalidità, disoccupazione, rischiano di essere escluse dalla convivenza civile. La normativa italiana si è arricchita poi della Legge 9 gennaio 2004, n. 4¹⁰³ che garantisce il diritto di accesso dei portatori di handicap agli strumenti informatici e ai servizi telematici in ottemperanza al diritto di uguaglianza e della Legge 9 gennaio 2004, n. 6¹⁰⁴ che ha la finalità di tutelare le persone prive in tutto o in parte di autonomia nell'espletamento delle funzioni della vita quotidiana mediante interventi di sostegno temporaneo o permanente. La Legge 9 marzo 2006, n. 80¹⁰⁵ converte in legge, con modificazioni, il decreto-legge 10 gennaio 2006, n. 4, recante misure urgenti in materia di organizzazione e funzionamento della pubblica

amministrazione. L'articolo 6 riguarda la semplificazione degli adempimenti amministrativi per le persone con disabilità. Il Decreto del 2 agosto 2007¹⁰⁶, individua le patologie rispetto alle quali sono escluse visite di controllo sulla permanenza dello stato invalidante.

La Legge Finanziaria per il 2007¹⁰⁷ ha istituito il Fondo per le non autosufficienze, per supportare a livello locale l'assistenza a persone con grave dipendenza assistenziale. La Legge Finanziaria per il 2008¹⁰⁸ ha incrementato di 100 milioni di euro la dotazione che quindi sale a 300 milioni. Per il 2009¹⁰⁹ il fondo è stato di 400 milioni di euro. La legge finanziaria seguente¹¹⁰ ha portato a una riduzione delle agevolazioni previste per i soggetti con disabilità e handicap.

Per quanto riguarda le prestazioni di assistenza protesica la normativa di riferimento è il Decreto Ministeriale n. 332 del 27/8/1999¹¹¹ che regola l'erogazione dei dispositivi riportati negli elenchi 1, 2 e 3. L'elenco n. 1 contiene i dispositivi (protesi, ortesi e ausili tecnici) costruiti su misura e quelli di serie la cui applicazione richiede modifiche eseguite da un tecnico abilitato su prescrizione di un medico specialista ed un successivo collaudo da parte dello stesso. L'elenco n. 2 contiene i dispositivi (ausili tecnici) di serie la cui applicazione o consegna non richiede l'intervento del tecnico abilitato. L'elenco n. 3 contiene gli apparecchi acquistati direttamente dalle aziende unità sanitarie locali (ULSS), di cui rimane proprietaria, ed assegnati in uso al paziente. Hanno diritto all'erogazione dei dispositivi contenuti nel nomenclatore gli assistiti di seguito indicati, in connessione a loro menomazioni e disabilità invalidanti:

- gli invalidi civili, di guerra e per servizio, i privi della vista e i sordomuti, nonché i minori di anni 18 che necessitano di un intervento di prevenzione, cura e riabilitazione di un'invalidità permanente;
- gli istanti in attesa di accertamento che si trovino nelle condizioni previste dall'articolo 1 della legge 11 febbraio 1980, n. 18;
- gli istanti in attesa di riconoscimento cui, in seguito all'accertamento sanitario effettuato dalla commissione medica dell'azienda Usl, sia stata riscontrata una menomazione che comporta una riduzione della capacità lavorativa superiore a un terzo;
- gli istanti in attesa di accertamento entero-urostomizzati, laringectomizzati, tracheotomizzati, o amputati di arto, le donne che abbiano subito un intervento di mastectomia ed i soggetti che abbiano subito un intervento demolitore dell'occhio, previa presentazione di certificazione medica.
- i ricoverati in una struttura sanitaria accreditata, pubblica o privata, per i quali il medico responsabile dell'unità operativa certifichi la contestuale necessità e urgenza dell'applicazione di una protesi, di un'ortesi o di un ausilio prima della dimissione, per

l'attivazione tempestiva o la conduzione del progetto riabilitativo, a fronte di una menomazione grave e permanente. Contestualmente alla fornitura della protesi o dell'ortesi deve essere avviata la procedura per il riconoscimento dell'invalidità.

La prescrizione dei dispositivi protesici è redatta da un medico specialista del SSN, dipendente o convenzionato, competente per tipologia di menomazione o disabilità. La prescrizione costituisce parte integrante di un programma di prevenzione, cura e riabilitazione delle lesioni o loro esiti che, singolarmente, per concorso o coesistenza, determinano la menomazione o disabilità. La prima prescrizione di un dispositivo protesico deve comprendere una diagnosi circostanziata, l'indicazione del dispositivo protesico, ortesico o dell'ausilio prescritto, completa del codice identificativo riportato nel nomenclatore, e l'indicazione degli eventuali adattamenti necessari per la sua personalizzazione, un programma terapeutico di utilizzo del dispositivo. L'autorizzazione alla fornitura è rilasciata dall'azienda ULSS di residenza dell'assistito previa verifica dello stato di avente diritto del richiedente, della corrispondenza tra la prescrizione medica ed i dispositivi codificati del nomenclatore, nonché, nel caso di forniture successive alla prima, del rispetto delle modalità e dei tempi di rinnovo. La azienda Usl si pronuncia sulla richiesta di autorizzazione tempestivamente e comunque in caso di prima fornitura, entro 20 giorni dalla richiesta. La fornitura del dispositivo protesico prescritto avviene entro termini definiti nell'ambito delle procedure pubbliche di acquisto, per le forniture urgenti autorizzate in favore degli assistiti ricoverati, i fornitori devono garantire tempi di consegna inferiori ai suddetti tempi massimi. Il collaudo accerta la congruenza clinica e la rispondenza del dispositivo ai termini dell'autorizzazione ed è effettuato, entro 20 giorni dalla data di consegna, dallo specialista prescrittore o dalla sua unità operativa. Qualora all'atto del collaudo il dispositivo non risulti rispondente alla prescrizione, il fornitore è tenuto ad apportare le opportune variazioni. Il collaudo dei dispositivi erogati ad assistiti non deambulanti viene effettuato presso la struttura di ricovero o a domicilio.

Con la Delibera di Giunta Regionale del 21 settembre 2001 n. 2501¹¹², la Regione Veneto ha definito il potenziamento delle attività d'integrazione sociale con la formazione di progetti per la vita autonoma dei disabili (gruppi appartamento, soluzioni abitative autonome con l'appoggio di servizi territoriali, strutture "dopo di noi") e lo sviluppo allargato d'iniziativa di socializzazione, di tempo libero e di sollievo a favore dei disabili minori e adulti. Con Delibera della Giunta Regionale 30 dicembre 2002, n. 4022¹¹³ e Delibera di Giunta Regionale del 18 settembre 2003, n. 2824: "L.162/98 – Progetto Vita Indipendente", ha dato corpo al complesso delle attività per l'implementazione del Progetto Vita Indipendente nel territorio regionale, dando così impulso all'elaborazione di un sistema innovativo, per quanto attiene le possibilità di autodeterminazione

della persona con disabilità che diviene titolare e gestore riconosciuto di un proprio progetto esistenziale.

Con Delibera di Giunta 22 ottobre 2004, n. 3279¹¹⁴, la Regione ha fornito precise indicazioni alle Aziende ULSS riguardo all'accoglienza di nuovi progetti per la "Vita Indipendente" intendendo la possibilità per una persona adulta con disabilità fisico-motoria di poter vivere come chiunque: avere la possibilità di prendere decisioni riguardanti la propria vita e la capacità di svolgere attività di propria scelta. L'assistenza personale autogestita permette di vivere a casa propria e di organizzare la propria vita, come fanno le persone senza disabilità e consente alle famiglie di essere più libere da obblighi assistenziali. È un miglioramento che vede la persona con disabilità soggetto protagonista della propria vita e non oggetto di cura. Il reperimento e la formazione dei propri assistenti personali sono elementi fondamentali. La persona con disabilità sceglie, assume direttamente con regolari contratti di lavoro il/i proprio/i assistente/i, ne cura la formazione, ne concorda direttamente mansioni, orari e retribuzione, ne fa il rendiconto. Sono destinatari degli interventi sopra riportati le persone adulte, di età compresa tra i 18 e i 64 anni, con disabilità fisico-motoria e in possesso della certificazione di gravità, ai sensi dell'art. 3, comma 3, della L. n. 104/1992¹⁰⁰, con invalidità al 100% ed indennità di accompagnamento.

Con Delibera di Giunta Regionale del 28 febbraio 2006 n. 460¹¹⁵ la Regione ha istituito interventi di sostegno alla domiciliarità per persone non autosufficienti anziane e disabili.

La Regione ha sempre riconosciuto molto valore all'integrazione delle persone con disabilità e l'ha dimostrato con la Legge regionale n. 16 del 12 luglio 2007¹¹⁶ sull'eliminazione delle barriere architettoniche. Questa legge ha introdotto elementi di semplificazione e flessibilità ma ha previsto anche precise prescrizioni tecniche da osservare nella redazione dei progetti edilizi. Ha stabilito poi i modi di progettazione dei Piani per l'eliminazione delle barriere architettoniche (P.e.b.a.) e ha disciplinato i modi con cui la Regione destina il proprio contributo finanziario a favore di soggetti pubblici e privati. Rispetto a prima è aumentata la gamma delle iniziative finanziabili, poiché s'includono le nuove tecnologie in materia di ausili e domotica cioè quella strumentazione tecnologica o arredi in grado di agevolare la persona con disabilità nello svolgimento delle attività quotidiane. Infine, nella legge è favorita l'accessibilità ai mezzi di trasporto.

Con la Delibera di Giunta 2645 del 07/08/2007¹¹⁷ la Regione ha definito la modulistica per il riconoscimento dell'invalidità civile e dell'Handicap e quella per la riscossione dei benefici economici riconosciuti ma, con Decreto Legge 1 luglio 2009, n. 78¹¹⁸, convertito nella legge 3 agosto 2009 n. 102¹¹⁹, gli accertamenti di invalidità civile, cecità civile, sordità civile, handicap e disabilità sono stati attribuiti all'INPS. Le domande vanno presentate all'INPS esclusivamente in via telematica che le invia a sua volta alla ULSS di competenza e le Commissioni mediche ULSS sono

integrate da un medico dell'INPS quale componente effettivo. Sia il certificato del medico certificatore sia la domanda da parte dell'utente vanno compilate on line da parte degli utenti stessi o per il tramite di un Patronato. I verbali con l'esito dell'accertamento vengono recapitati direttamente all'utente richiedente.

La Legge regionale 18 dicembre 2009, n. 30¹²⁰ su “Disposizioni per la istituzione del fondo regionale per la non autosufficienza e per la sua disciplina” ha decretato la possibilità di accedere ad un fondo ai soggetti individuati come non autosufficienti anche sulla base dei principi della “International classification of functioning, disability and health” (ICF) dell'Organizzazione mondiale della sanità (OMS) e di utilizzare come procedura di valutazione del bisogno assistenziale il progetto individualizzato approvato dall'Unità valutativa multidimensionale distrettuale (UVMD).

1.4 Le politiche per l'assistenza domiciliare integrata in Italia e nella Regione Veneto

Un primo cenno all'assistenza domiciliare integrata lo si ritrova nel progetto “Tutela della salute degli anziani” approvato dal Parlamento il 30 gennaio 1992 mediante specifiche indicazioni:

- a) l'istituzione delle Unità di valutazione geriatriche (UVG) presso le divisioni di geriatria attualmente esistenti e, in fase sperimentale, in alcune USL;
- b) l'attivazione o il potenziamento di servizi di Assistenza domiciliare integrata (ADI);
- c) la promozione mediante apposite iniziative e procedure di carattere legislativo, misure atte a favorire la permanenza degli anziani in famiglia.

È il Piano Sanitario Nazionale 1994/1996 che codifica per primo il termine di Assistenza Domiciliare Integrata (A.D.I) per l'erogazione coordinata e continuativa di prestazioni sanitarie e socio-assistenziali da parte di diverse figure professionali fra loro funzionalmente integrate. L'A.D.I. può rappresentare una risposta assistenziale efficace ed efficiente nei confronti di persone disabili in conseguenza di forme morbose acute o croniche, così come di pazienti che necessitino di trattamenti palliativi, purché tecnicamente trattabili a domicilio. L'A.D.I. si caratterizza quale modalità di integrazione e coordinamento di attività di prevalente livello territoriale, compresa l'assistenza alle famiglie finalizzata ad evitare il ricovero”.

Il Piano Socio-Sanitario della Regione Veneto 1996-1998 identifica il “Distretto stesso come l'articolazione organizzativo-funzionale dell'ULSS finalizzata a realizzare un elevato livello di integrazione tra i diversi servizi che erogano le prestazioni sanitarie e tra questi e i servizi socio-assistenziali in modo da consentire una risposta coordinata e continuativa dei bisogni socio-sanitari della popolazione”.

Il PSN 1998-2000 individua l'assistenza domiciliare integrata come il "Curare a casa che richiede un cambiamento di prospettiva sostanziale: dal malato che ruota attorno alle strutture erogatrici, alle strutture e alle professioni che assumono come centro di gravità la persona con i suoi bisogni. Le cure domiciliari, e in particolare l'assistenza domiciliare integrata, rappresentano una base privilegiata di azione per garantire flessibilità ed efficacia agli interventi. L'assistenza domiciliare diventa integrata (ADI) quando professionalità diverse, sanitarie e sociali, collaborano per realizzare progetti unitari, cioè mirati sulla diversa natura dei bisogni. La programmazione dell'ADI deve prevedere la complementarità tra i diversi moduli assistenziali, la valorizzazione del nursing, la collaborazione delle famiglie, tenendo conto che una stretta collaborazione tra ospedale e distretto può favorire la permanenza a casa anche di persone non autosufficienti. Condizioni necessarie dell'ADI sono: la pianificazione organica delle unità di offerta nel distretto, la valutazione multidimensionale, la globalità e intensività dei piani di cura, la continuità terapeutica degli interventi, la collaborazione tra operatori sanitari e sociali, la valutazione dei costi delle decisioni, la collaborazione della famiglia, la valutazione evolutiva degli esiti". Il medico di medicina generale e il pediatra di libera scelta sono riferimenti immediati e diretti per le persone e le famiglie. Essi nel rapporto con gli assistiti valorizzano le funzioni educative e di promozione della salute a diretto contatto con l'utenza. Valutano inoltre i bisogni delle persone al fine di orientare e regolare l'accesso al Servizio sanitario nazionale. Il medico di medicina generale svolge un ruolo centrale nell'operatività di distretto, insieme con gli altri profili professionali sanitari e sociali presenti al suo interno, ed è integrato nell'organizzazione distrettuale". Il DM 17 dicembre 2008 istituisce il sistema informatico per il monitoraggio dell'assistenza domiciliare.

In attuazione del PSN 1998-2000 è stato emanato il DL n. 450 del 28 dicembre 1998, convertito con modificazioni dalla Legge n. 39 del 26 febbraio 1999. Tale Decreto stabilisce lo stanziamento di finanziamenti per l'implementazione del "Programma nazionale per la realizzazione di strutture per le cure palliative" prevedendo la realizzazione, in ciascuna Regione e Provincia Autonoma, di un numero adeguato di strutture residenziali per l'assistenza ai pazienti non guaribili, da ubicarsi sul territorio in modo da consentire un'agevole accessibilità da parte dei pazienti e delle loro famiglie. Il decreto ha inoltre previsto che fossero le regioni e le province autonome a presentare al Ministero della Salute i progetti per l'attivazione o la realizzazione delle strutture, conformi alle indicazioni del programma e tali da assicurare l'integrazione tra assistenza residenziale, assistenza domiciliare e altri livelli assistenziali socio-sanitari e sociali erogati nei vari ambiti territoriali. La Legge n. 12 dell'8 febbraio 2001 ha individuato poi le "Norme per agevolare l'impiego dei farmaci analgesici oppiacei nella terapia del dolore". L'Accordo del 31 gennaio 2002 tra governo, Regioni e Province Autonome di Trento e Bolzano, ha stabilito le modalità di

erogazione dei fondi relativi al “Programma nazionale per la realizzazione di strutture per le cure palliative” di cui alla Legge n. 39/99. Con atto del 26 febbraio 2009 si stabilisce, tra le varie linee progettuali, una riserva delle risorse per il progetto “Facilitazione della comunicazione nei pazienti con gravi patologie neuromotorie” con “il vincolo di una quota di 10 milioni di euro, per consentire alle Regioni di dotare di sistemi di comunicazione un ulteriore gruppo di pazienti tra quelli con fonazione di grado 2 (sostanziale perdita della parola) e motilità di grado 4 (tetraparesi)”. e una quota per le Cure palliative e Terapia del dolore con “allargamento delle cure palliative anche a pazienti non oncologici” (<http://www.sicp.it/normative/nazionali/NAZIONALI.pdf>).

Con la legge n 38 del 15 marzo 2010 sono definite le disposizioni per garantire l’accesso alle cure palliative e alla terapia del dolore.

La regione Veneto definisce l’ADI con la DGR 5273 del 29.12.1998: “un modulo assistenziale che attraverso l’intervento di più figure professionali, sanitarie e sociali, realizza a domicilio del paziente, di qualsiasi età, un progetto assistenziale unitario, limitato o continuativo nel tempo, che si caratterizza per l’elemento Integrazione sotto una valenza di natura multidisciplinare (sociale e sanitario) e/o multi professionale”. Identifica anche le diverse tipologie:

- a) ADI-A: assistenza domiciliare riabilitativa
- b) ADI-B: assistenza domiciliare infermieristica con accesso del MMG occasionale su richiesta e indicazione dell’infermiere o dell’utente
- c) ADI-C: assistenza domiciliare programmata in cui il MMG effettua degli accessi programmati con frequenza mensile, quindicinale o anche settimanale secondo i bisogni del malato) con la possibilità di attivare altre figure
- d) ADI-D o ADIMED e ADI-HR: con attivazione di più figure professionali per la gestione di un caso complesso, compresa la fornitura di protesi, ausili, farmaci e team nutrizionale.

Nello stesso anno con Delibera di Giunta Regionale n 561 è definito il regolamento sull’attività di valutazione multidimensionale e presa in carico del soggetto ammalato da parte dell’Unità Operativa Multidimensionale con l’indicazione all’utilizzo della scheda di rilevazione S.VA.M.A. (Scheda per la Valutazione multifunzionale dell’Anziano) articolata in una sezione sanitaria, una cognitivo-funzionale e una sociale, valutata poi in corso di UVMD (Unità Valutativa Multidimensionale Distrettuale) per la formulazione e definizione del progetto assistenziale.

Con Legge Regionale del 10 aprile 1998, n. 11 (BUR n. 33/1998), la Regione Veneto definisce gli “Interventi a favore della nutrizione artificiale domiciliare” che “disciplina la nutrizione artificiale domiciliare al fine di mantenere nel contesto extra ospedaliero, ed

eventualmente di reinserire nell'attività lavorativa i pazienti che necessitano della nutrizione artificiale per periodi prolungati o in via definitiva" (argomento ripreso dalla DGR 2634 del 27 luglio 1999). Il 26 gennaio 2010 con DGR n 142, la Regione ribadisce l'"approvazione di linee guida per la nutrizione enterale domiciliare" definendo le linee da seguire nell'assistenza di pazienti impossibilitati a nutrirsi per os. Tale delibera oltre a dare indicazioni sulla corretta gestione di tale presidio definisce anche la necessità di fare l'UVMD e di inserire gli assistiti nella formula di assistenza domiciliare ad alta intensità definita ADIMED (in riferimento alla DGR 5273/98).

La DGR 1384 del 14 maggio 2004 individua le "Linee Guida Regionali sulla assistenza domiciliare ventilatoria in soggetti con insufficienza ventilatoria cronica" che nella Regione Veneto, nell'ambito della definizione dei livelli di Assistenza Domiciliare Integrata a favore di soggetti bisognosi di cura presso il proprio domicilio, regola la ventilazione meccanica domiciliare in soggetti ventilatore-dipendenti affetti da insufficienza ventilatoria cronica stabile o solo notturna. Tale delibera definisce come Pazienti Ventilatore-Dipendenti coloro che necessitano di almeno 6 ore al giorno di ventilazione e per più di 21 giorni consecutivi. La ventilazione viene distinta in:

- 1) Ventilazione Meccanica Non Invasiva
- 2) Ventilazione Meccanica Invasiva.

A seconda della tecnica di ventilazione adottata si distinguono:

- a) NIPPV Ventilazione Non Invasiva A Pressione Positiva Intermittente
- b) ENPV Ventilazione Esterna A Pressione Negativa
- c) TIPPV Ventilazione Invasiva A Pressione Positiva Intermittente tramite Tracheostomia

Nella DRG sono poi specificate le linee guida da seguire per l'organizzazione di tale servizio al domicilio del paziente.

Con Deliberazione della Giunta Regionale n. 3562 del 30 dicembre 2010¹²¹, la Regione ha identificato gli importi da erogare alle ULSS per la domiciliarità di anziani e disabili.

Con Legge regionale del 19 marzo 2009, n. 7 (BUR n. 25/2009), la Regione Veneto "garantisce adeguate cure palliative ai malati in stato di inguaribilità avanzata o a fine vita, volte ad assicurare agli stessi ed ai loro familiari una migliore qualità di vita, nonché l'accessibilità a trattamenti antalgici efficaci disciplinando il sistema di tutela delle persone con dolore". La DGR n. 4254 del 29/12/2009 definisce i "Progetti esecutivi per lo sviluppo delle reti di cure palliative aziendali per l'adulto, regionale per il bambino e per la lotta al dolore e azioni centrali del Coordinamento Regionale per le Cure Palliative e la lotta al dolore a sostegno dell'applicazione della L.R. 7/2009. Riparto dei contributi regionali per l'anno 2009 ai sensi della L.R. 7/2009".

OBIETTIVI

All'interno del piano della programmazione di interventi specifici a favore delle persone con malattia rara, l'obiettivo perseguito dall'attuale progetto è stato quello di creare un protocollo di assistenza e di presa in carico globale delle persone affette da Sclerosi Laterale Amiotrofica. Per la realizzazione concreta di tale protocollo si è sentita innanzitutto la necessità di affinare la conoscenza sulla malattia, le sue prerogative e caratteristiche. Tale conoscenza si è sviluppata grazie all'analisi dei bisogni assistenziali concreti mediante l'ascolto dei pazienti, dei loro caregiver e delle loro famiglie, ed è stata perseguita anche grazie alla collaborazione tra e con i vari specialisti coinvolti nella loro assistenza. Tutto questo è stato possibile utilizzando strumenti idonei per sostenere la comunicazione e la partecipazione attiva di tutti gli attori coinvolti proprio al fine di tradurre la conoscenza nella pratica. Il filo conduttore di ogni azione intrapresa è stata la volontà di evitare che siano solo determinati bisogni a dettare la risposta dei servizi di cura, con l'inevitabile rischio che solo alcuni soggetti riescano effettivamente ad arrivare al servizio idoneo e per ricevere comunque solo risposte estemporanee e puntuali. Si è cercato quindi di costruire il servizio di cura attorno alle persone creando una rete di servizi in grado di prendersi carico dei malati in maniera continuativa e globale, permettendo al malato stesso di essere partecipe della propria assistenza e diffondendo il servizio nel territorio in modo capillare, fruibile e sostenibile.

MATERIALI E METODI

Il progetto nella sua complessità è stato articolato in quattro fasi distinte.

Nella prima fase è stato necessario definire il disegno teorico del percorso assistenziale e terapeutico visti i bisogni peculiari delle persone affette da SLA e dei servizi di assistenza a loro dedicati. Come previsto dall'Accordo di Area Vasta (D.G.R. del Veneto n. 2046 del 3/07/2007), è stato insediato un Gruppo di Lavoro interregionale costituito da interlocutori privilegiati ai quali è stato affidato il compito di elaborare proposte per la definizione del protocollo stesso e per la produzione di linee guida concordate. Il Gruppo di Lavoro interregionale e multidisciplinare, era costituito da operatori provenienti dalle diverse realtà dell'Area Vasta e di diverso background professionale: neurologi operanti nei Centri di riferimento dell'Area Vasta, responsabili dei Servizi Farmaceutici Ospedalieri, rappresentanti dei medici dei servizi territoriali, operatori dei Servizi di Riabilitazione e Medicina Fisica, rappresentanti delle Commissioni di Invalidità, medici di medicina generale e portavoce delle Associazioni degli ammalati. Alla individuale esperienza portata dai singoli componenti del Gruppo si è affiancata una valutazione critica degli studi esistenti in letteratura scientifica secondo il metodo dell'Evidence Based Medicine (EBM) ricercando i migliori risultati tratti da Studi clinici (Clinical Trials) controllati e linee-guida di pratica clinica, attribuendo la massima evidenza a metanalisi e a trials clinici randomizzati controllati e la minima ai case-report. Gli articoli scientifici sono stati ricercati nella banca dati online delle pubblicazioni mediche Pubmed, nel sito <http://clinicaltrials.gov/>, nel database che raccoglie tutte le revisioni sistematiche prodotte dalla Cochrane Collaboration ed i protocolli delle revisioni in corso oltre che in testi medici di Neurologia e Medicina Interna della biblioteca Medica Pinali di Padova. Le parole chiave utilizzate sono state "ALS" AND "therapy", "ALS" AND "treatment" "ALS" AND "Multi-drug therapy", "ALS" AND "management", "ALS" AND "quality of life", "ALS" AND "disability", "ALS" AND "symptoms" "ALS" AND "nutritional treatment", "ALS" AND "diet", "ALS" AND "palliative care", "ALS" AND "clinical care", "ALS" AND "Therapeutic exercise", "ALS" AND "clinical trials", "ALS" AND "performance", "ALS" AND "ALSFRS-R score". A partire dagli articoli selezionati, sono state predisposte delle tabelle riassuntive descrittive gli studi condotti negli ultimi 10 anni, la loro tipologia, la casistica ed i risultati. Sono stati inoltre raccolti documenti e linee-guida prodotti da gruppi di lavoro di società scientifiche internazionali. È stata condotta inoltre un'analisi della normativa nazionale e regionale sulla tutela della disabilità e sull'assistenza domiciliare. Tale analisi critica è stata condotta dallo staff del Coordinamento Malattie Rare della Regione Veneto. L'attività del Gruppo di Lavoro si è svolta durante gli incontri

presso la sede del Coordinamento Malattie Rare e durante gli incontri a distanza per i quali è stato predisposto un sistema web-based attraverso il quale consultare e scaricare il materiale bibliografico e inserire propri commenti su definizioni e/o trattamenti proposti, nonché visualizzare quelli inseriti dagli altri partecipanti.

Nella seconda fase è stata fatta una fotografia della realtà presente nel territorio tramite i dati rilevabili da fonti ufficiali come il Registro Malattie Rare, i servizi territoriali e la raccolta di informazioni dal vissuto di un campione di soggetti affetti da tale patologia residenti in Veneto. L'elaborazione dei dati presenti nel Registro è stata condotta dal gruppo degli statistici del Coordinamento Malattie Rare, la raccolta di informazioni da parte dei servizi è stata condotta mediante contatto telefonico e via email sul numero di esenzioni rilasciate dalle varie ULSS di residenza, la fornitura di prodotti terapeutici, presidi ed ausili, le spese sostenute a favore dei pazienti in carico. Con l'obiettivo di capire i bisogni urgenti del paziente e la sua famiglia e cogliere eventuali suggerimenti su come approntare il programma assistenziale a loro rivolto, è stato realizzato un questionario-intervista (Allegato 1) costituito da 130 domande suddivise per Area di indagine:

- a) Rete di sostegno familiare: informazioni riguardanti il nucleo familiare, salute dei componenti del nucleo e numero di persone coinvolte nella cura del paziente.
- b) Diagnosi: la latenza di diagnosi, il numero di visite specialistiche e di esami eseguiti durante il percorso diagnostico, il numero di Centri contattati per avere conferma della diagnosi e la sua comunicazione.
- c) La situazione clinica della malattia: informazioni su sintomi e segni divisi per apparati coinvolti dalla patologia (per la realizzazione di tali domande si è fatto riferimento alla scala di valutazione ALSFRS-R) con stadiazione della fase di malattia e relativi interventi terapeutici messi in atto, attualmente in corso e programmati.
- d) Percorso terapeutico e Presa in carico formale: le terapie farmacologiche, fisiche, psicologiche, sperimentali e alternative seguite dai pazienti, i servizi sia ospedalieri sia territoriali attivati, i presidi e gli ausili utilizzati ed i benefici economici goduti (per la realizzazione di tali domande si è fatto riferimento alla normativa vigente sulla disabilità, invalidità e assistenza domiciliare).
- e) Assistenza alla famiglia: informazioni riguardanti il peso economico assistenziale, le modifiche apportate all'abitazione, l'impegno assistenziale, i bisogni e le difficoltà dei familiari.

Si è deciso di adottare la formula del questionario-intervista, somministrato da un medico del Coordinamento, direttamente al domicilio della persona ammalata al fine di accompagnare il

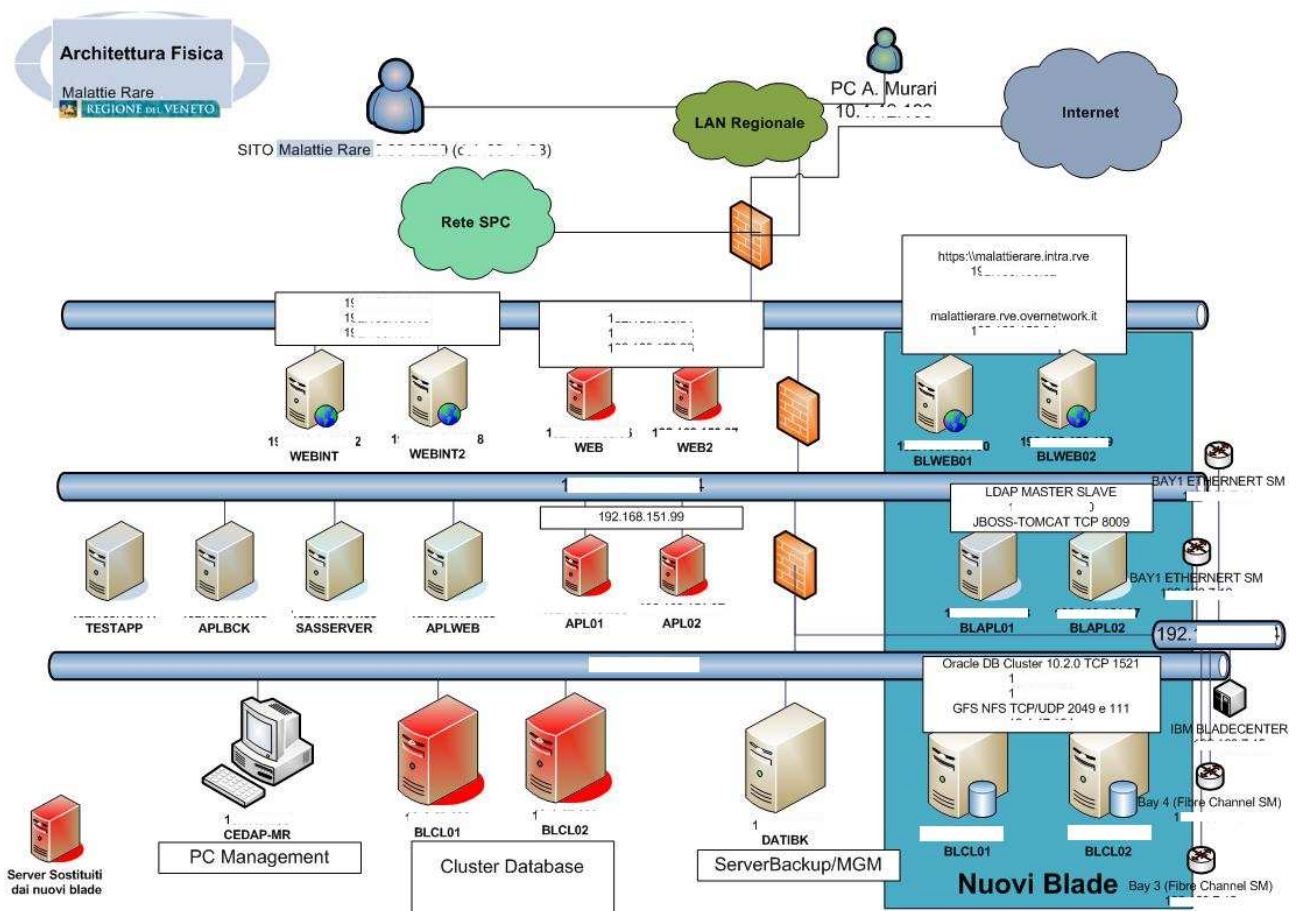
racconto della malattia soppesando caso per caso l'adeguatezza delle domande contenute nel questionario e per aver modo di verificare, anche direttamente, l'organizzazione dell'assistenza domiciliare e, non per ultima, la possibilità di rispondere a quesiti espressi dal malato o dai suoi familiari soprattutto in merito ad eventuali diritti e benefici esigibili. L'invito a partecipare a tale iniziativa è stato accompagnato da una lettera di presentazione del progetto a firma della Responsabile del Coordinamento Malattie Rare della Regione Veneto consegnata ai pazienti tramite mail da parte delle Associazioni, via posta dai Centri di Riferimento o direttamente a mano prima del colloquio. I questionari raccolti sono stati caricati nel sistema EPI6 che è costituito da una serie di programmi finalizzati al trattamento dei dati epidemiologici sotto forma di questionari. Le elaborazioni sono state ottenute mediante programma di statistica SAS Enterprise.

La terza fase ha determinato la realizzazione di strumenti atti da una parte a trasferire nella pratica le conoscenze ottenute dalle due fasi precedenti e dall'altra a riorientare l'attitudine dei vari attori coinvolti, in diverso modo, nell'assistenza delle persone affette da SLA con il fondamentale intento di aumentare la loro partecipazione e collaborazione. Gli strumenti scelti sono stati: gli Accordi Stato Regione, le varie delibere regionali per le malattie rare e nello specifico per la Sclerosi Laterale Amiotrofica, i protocolli terapeutici e le linee guida assistenziali, l'attività della linea telefonica presente presso il Coordinamento Malattie Rare, lo stretto e continuo scambio d'informazione con i servizi ospedalieri, territoriali e la loro formazione continua mediante l'attività dei Gruppi di Lavoro, il sito internet del Coordinamento e il sito web per gli incontri a distanza e i corsi di formazione. Tutto questo ha permesso di mantenere in essere la condivisione del pensiero, il confronto tra punti di vista diversi al fine di migliorare la collaborazione tra i vari professionisti, che non lavorando più singolarmente, si ritrovano all'interno di una rete che permette loro di interfacciarsi con altre figure professionali e non.

La quarta fase ha riguardato gli strumenti che fanno fare e permettono la verifica e il controllo di ciò che è realmente fatto. Elemento fondamentale è il sistema informativo per le malattie rare. Alla base di tutto il sistema è presente un database relazionale, che collega logicamente archivi diversi, fisicamente distribuiti in più server situati in sedi differenti (fig 1). Il sistema informativo è stato concepito fin dall'inizio per permettere di gestire in modo centralizzato il flusso di informazioni che riguarda ciascun paziente e collega tramite la rete Intranet: il Centro di riferimento abilitato a certificare, gestire la cartella clinica e il Piano Terapeutico Personalizzato (PTP) del paziente, l'ULSS di residenza che autorizza ed eroga i servizi prescritti, i Servizi Farmaceutici Ospedalieri che erogano i trattamenti inseriti nei PTP, i Centri Elaborazione Dati (CED) di tutte le ULSS per il recupero dei file con le informazioni utili all'aggiornamento degli archivi, la sede del Registro Regionale che da un lato monitora le attività dei servizi, i costi

sostenuti, i percorsi assistenziali seguiti dai pazienti, dall'altro ricostruisce le storie naturali delle malattie e il notevole patrimonio di conoscenze utilizzabili per la programmazione sanitaria. In nome del principio secondo cui il titolare dell'informazione clinica è il paziente, si è provveduto ad identificare per ciascun paziente un codice personale che lui stesso può decidere o meno di rivelare allo specialista che lo ha in carico permettendo di accedere a tutta la sua storia clinica. Per favorire l'integrazione dei diversi centri che si occupano dello stesso paziente e quindi stimolare la produzione di un unico piano assistenziale integrato, è stata predisposta dal Registro una cartella clinica informatizzata, dove è possibile inserire tutte le informazioni e le attività svolte in favore di quel paziente: diagnosi, trattamenti farmacologici, eventuali effetti collaterali, epicrisi cliniche. Le funzioni riguardanti la certificazione e l'esenzione sono attive nella Regione Veneto dal 2002 e nelle Province Autonome di Trento e Bolzano dal 2008. Il PTP ha visto una prima versione nel 2007 potenziata poi nel 2010, la cartella clinica è stata implementata sempre nel 2010. Facendo riferimento al protocollo assistenziale realizzato per le persone affette da SLA, è stata progettata l'implementazione del sistema informatico realizzando una prima versione dimostrativa della cartella clinica.

Figura 1. Schema del sistema a tre livelli.



RISULTATI

2.1 Disegno teorico del percorso assistenziale

Attività del Gruppo di Lavoro per la SLA

In data 4 maggio 2009, presso la sede del Coordinamento Regionale per le Malattie Rare del Veneto, il Gruppo Tecnico di Coordinamento dell'Area Vasta per le malattie rare ha provveduto ad illustrare il mandato affidato al Gruppo di Lavoro (GdL) per la definizione del protocollo assistenziale per i pazienti affetti da SLA. In tale occasione ha distribuito un questionario strutturato in domande aperte (Allegato 2) per la raccolta delle criticità e delle proposte di azioni riguardanti alcuni aspetti del percorso assistenziale dei pazienti con Sclerosi Laterale Amiotrofica all'interno della rete dei servizi.

Una prima osservazione emersa è stata la necessità di condivisione dell'informazione tra i vari attori della rete che in momenti diversi o contemporaneamente intervengono nella presa in carico della persona con SLA. Si è preso atto di come la rete assistenziale coinvolga:

- i Centri di Riferimento, individuati con atti formali ed in maniera congiunta dalle Amministrazioni dell'Area Vasta, che oltre ad avere le strumentazioni ed i reparti necessari alla diagnosi definitiva, alla stadiazione ed al trattamento della malattia presentano un pool di specialisti dedicati;
- gli Ospedali periferici (o satelliti) ai quali il paziente viene affidato per la gestione ordinaria e per il follow-up più vicino alla sua residenza e che richiedono spesso un pool di medici che possano essere in stretto contatto con quelli del Centro di Riferimento per valutare e adeguare le strategie terapeutiche alle esigenze di ogni singolo paziente;
- i Centri di Riabilitazione e Medicina Fisica che mediante fisiatristi, fisioterapisti, logopedisti e foniatristi, si adoperano per l'erogazione di prestazioni terapeutiche specifiche per questi pazienti;
- i Distretti che seguono i pazienti a domicilio sia dal punto di vista terapeutico-riabilitativo che diagnostico per quegli esami che non richiedano apparecchiature fisse necessitando però di una continua sinergia con gli specialisti dei Centri di Riferimento e dell'ospedale satellite coinvolgendo anche il medico di medicina generale;
- i Servizi Farmaceutici che erogano le terapie indispensabili e necessarie a questi pazienti;
- i medici legali coinvolti nella valutazione delle disabilità ed invalidità di coloro che fanno richiesta di benefici previsti dalla normativa vigente;

- le Associazioni di utenza che si fanno portavoce dei bisogni urgenti e delle difficoltà affrontate da queste persone nel loro vivere quotidiano.

Si è quindi deciso di definire il Gruppo di Lavoro come segue:

- i direttori delle Unità Operative dei Centri Accreditati dell'Area Vasta: Clinica Neurologica, Neurologia e Neuropatologia e Psicopatologia dell'Azienda Ospedaliera di Padova, Medicina Interna B e Neurologia dell'Ospedale Policlinico "Borgo Roma" dell'Azienda Ospedaliera di Verona, Neurologia dell'Ospedale di Rovigo, Neurologia dell'Ospedale di Vicenza, Neurologia dell'Ospedale di Treviso, Neurologia dell'Ospedale di Bolzano;
- il Servizio Farmaceutico Regionale della Regione Veneto, il Servizio Farmaceutico dell'Azienda Ospedaliera di Verona, i Servizi farmaceutici delle Aziende Provinciali di Trento e Bolzano;
- i direttori dei Dipartimenti di Medicina Fisica e Riabilitazione di Bassano del Grappa e della Provincia Autonoma di Trento e Bolzano;
- il direttore della Fisiopatologia Respiratoria dell'Azienda Ospedaliera di Padova;
- i direttori di due ULSS del Veneto, due di Bolzano e uno di Trento;
- rappresentanti dei medici legali delle commissioni di invalidità delle varie ULSS;
- rappresentanti dei Medici di Medicina Generale;
- portavoce delle Associazioni d'utenza presenti nel territorio dell'area Vasta.

Parte dell'incontro successivo è stato dedicato al planning degli incontri e all'illustrazione del funzionamento dello strumento informatizzato per la condivisione di articoli, documenti e commenti-pareri direttamente inseribili dai partecipanti (fig. 2). Ad ogni utente sono stati forniti login e password personali per l'accesso al sito, all'indirizzo "<https://malattierare.intra.rve>" per gli utenti già abilitati all'uso del sistema (utenti dei centri accreditati), "<https://mr.regione.veneto.it/mrrete>" per gli utenti non ancora abilitati all'uso del sistema (ad esempio operatori dei servizi di riabilitazione, portavoce delle Associazioni d'utenza). Una volta inseriti i propri codici di identificazione, l'utente aveva accesso alla scheda di malattia in cui poter consultare i documenti messi a disposizione (articoli scientifici, protocolli aziendali, linee guida internazionali) ed inserire pareri e commenti alle proposte formulate (fig 3).

Fig. 2 “Sito Web per l’attività del GdL”

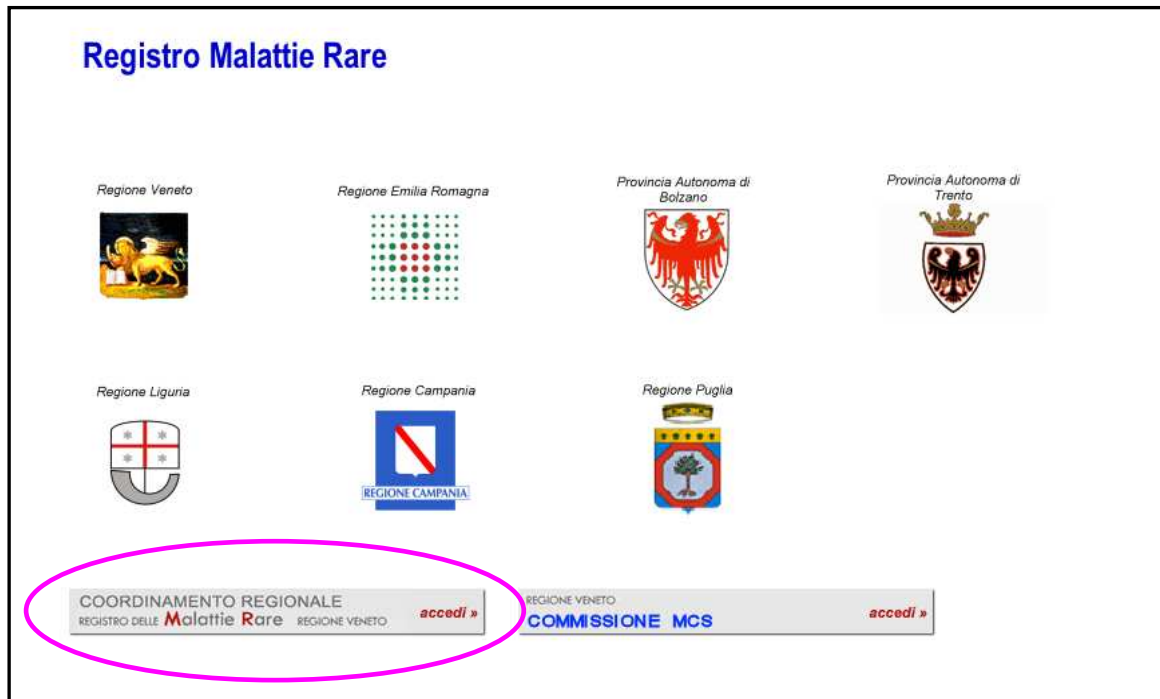


Fig 3 Scheda malattia SLA



Si è passati quindi all'analisi delle difficoltà rilevate e delle proposte formulate dai componenti del GdL:

- la mancanza di comunicazione tra i centri accreditati, i centri periferici ed i MMG che richiedono l'organizzazione di incontri di condivisione e dei corsi di formazione;
- la necessità di creare dei percorsi agevolati per fare la diagnosi alla comparsa di alcuni sintomi con la necessità di creare degli ambulatori integrati e dei canali di agevolazione per la prenotazione delle visite al fine di ridurre i tempi e velocizzare l'invio del paziente al centro accreditato;
- una maggiore integrazione tra gli specialisti coinvolti nell'assistenza creando gruppi di collaborazione tra più centri e dentro i centri stessi nei quali poter condividere casi e problematiche;
- fornire agli specialisti degli strumenti per affrontare le difficoltà relative alla comunicazione, ai pazienti e ai familiari, della diagnosi e delle sue complicanze e conseguenti aggravamenti;
- il bisogno di condividere gli stessi parametri di valutazione, sviluppando un modulo specifico, a partire da quello già presente all'interno del sistema informativo relativo all'epicrisi, che possa rispondere alla necessità di definire non solo la diagnosi e la prescrizione di trattamenti, ma anche la formulazione del piano assistenziale, secondo il profilo di funzioni specifiche compromesse a partire da segni e sintomi e utilizzando anche scale specifiche per funzione (es. respiratoria) o per malattia (es. ALS-FRS);
- la necessità di potenziare il servizio territoriale, di cure palliative e l'integrazione tra figure sanitarie e non organizzando UVMD per definire il Piano Assistenziale Individualizzato di ogni singolo paziente, e una maggiore personalizzazione della prescrizione dei presidi e ausili seguita da una rapida fornitura, vista la possibile drastica evoluzione del profilo dei bisogni;
- la necessità di agevolare la famiglia nell'assistenza per evitare i ricoveri impropri fornendo del personale di cura e quando inevitabile trovare collocazione in altre strutture per assistenza come lungodegenza, RSA;
- la necessità di formazione dei Medici legali per le valutazioni di invalidità e handicap cercando di ridurre i tempi di valutazione e diffondendo informazioni tramite sportelli e servizi sul territorio.

Vista la molteplicità dei campi d'azione su cui agire, si è proposto di suddividere il GdL in sottogruppi a ciascuno dei quali è stato affidato l'incarico di portare, sul tema a loro dato, delle proposte operative all'incontro successivo. Ai clinici, è stato affidato di definire un insieme di segni e sintomi riferibili al quadro clinico presentato specificatamente dai pazienti con SLA a partire da un elenco generale di segni e sintomi già predisposto dal Coordinamento Malattie Rare del Veneto. I segni e sintomi sono stati organizzati per apparato e sono stati inseriti nel sistema informatico alimentando quella che è l'epicrisi:

- sistema nervoso e psiche: parestesia, iperreflessia, areflessia, iporeflessia, segno di Babinski, segno di Hoffmann, insonnia, depressione, labilità emotiva, demenza, ansia, alterata sensibilità superficiale (tattile, termica, dolorifica), ipoestesia, iperestesia, anestesia, cefalea, sonnolenza, riso e pianto spastico, irritabilità, spasmi, emicrania, ipotonia.
- app. muscolare: debolezza, paralisi, deficit di forza, clonie, fascicolazioni, crampi, rigidità, spasmi, ipotrofia, atrofia, spasticità, rigidità, flaccidità, disartria, bradiartria, anartria, distonia, ipertonìa, dolore, astenia, affaticabilità, piede cadente, mialgie generalizzate e localizzate, dolore muscolare.
- app. respiratorio: dispnea rapidamente progressiva, ortopnea, espettorato mucoso, espettorato muco-purulento, paralisi diaframmatica, senso di soffocamento.
- app. digerente: disfagia, dispepsia, nausea, vomito, rigurgito, dimagrimento, malnutrizione, denutrizione, stipsi, scialorrea, reflusso gastroesofageo, anoressia.
- orl: disfonia, raucedine, stridore inspiratorio, stridore espiratorio, afonia, broncofonia, pettiroloquia afona o bisbigliata, egofonia, afasia globale, afasia sensoriale, afasia motoria, voce indistinta, tono nasale.
- app. urinario: mancanza dello stimolo, esitazione, urgenza minzionale, incontinenza urinaria, nicturia, pollachiuria, anuria, oliguria, sgocciolamento di urina, esitazione minzionale.

Allo stesso gruppo è stata affidata l'opportunità di proporre l'utilizzo di una o più scale funzionali specifiche per la malattia al fine di definire le necessità assistenziali dei pazienti usando lo stesso linguaggio e in modo che gli stessi contenuti siano visibili ai diversi professionisti che intervengono nella presa in carico. Il GdL, in risposta a questo quesito, ha preso in esame una serie di scale di assessment funzionale (fig. 4): la Scala di Norris, l'ALS Functionale Rating Scale ALS-FRS, la Baylor ALS Rating Scale, l'Appel Scale, la Scala di Hillel, la Charing Cross ALS Rating Scale, il Tufts quantitative neuromuscolare examination.

Fig 4. Scale di assessment funzionale

Scala	Domini funzionali esplorati
Norris	B 18%, R 6%, S 76%
ALSFRS	B 30%, R 10%, S 60%
BARS	B 18%, R 18%, S 64%
ALSSS	B 50%, S 50%
Charing Cross ALSRS	
Qualitativa	B 25%, R 25%, S 50%
Quantitativa	B 25%, R 25%, S 50%
TQNE	B 7%, R 7%, S 86%

Le percentuali indicano il contributo relativo dei singoli domini al punteggio totale.

B, bulbare; R, respiratorio; S, spinale (arti superiori ed inferiori).

“La Bella V. Metodi di valutazione della progressione di malattia nella sclerosi laterale amiotrofica.

Neurol Sci. 2004; 25:S61-S64”

Tra le scale esaminate, è stata approvata la scala ALS Functional Rating Scale Revised (Allegato 3) costituita da 12 item ognuno dei quali indaga una precisa funzione, che frequentemente nella SLA risulta compromessa: il linguaggio, la salivazione, la deglutizione, i movimenti della mano, la cura di sé, la deambulazione, la funzione respiratoria. Per ogni item viene proposto un punteggio da 4 a 0 con l'aumentare della compromissione funzionale. Il punteggio può variare da un minimo di 0 ad un massimo di 48, uno score <29 indica rapida progressione della malattia.

Un'altra scala esaminata è stata la MMT, manual muscle testing (Derivata dal Medical Research Council MRC)¹²² che valuta la capacità del sistema nervoso di adattare la forza muscolare alle variazioni di pressione esercitate dall'esaminatore. Per la corretta applicazione di tale valutazione è necessario considerare i seguenti fattori:

- corretto posizionamento tale da consentire che il muscolo da testare sia il primo che si attivi;
- adeguata stabilizzazione della regione corporea testata;
- osservazione del modo in cui il paziente assume e mantiene la posizione test;
- osservazione del modo in cui il paziente esegue il test.

La scala MMT è numerica con un punteggio compreso tra 0 e 5. Il valore 0 indica “Assenza di motilità del muscolo esaminato”, il valore 1 “Motilità visibile ma priva di capacità funzionale”, il valore 2 “Movimento possibile in assenza di gravità”, il valore 3 “Movimento possibile contro gravità”, il punteggio 4 - “Movimento possibile contro leggera resistenza”, il 4 “Movimento

possibile contro moderata resistenza”, il valore 4 + “Movimento possibile contro resistenza sovramassimale”, il punteggio 5 “Forza normale”. Una condizione favorevole all’utilizzo di questo metodo di valutazione è la sua non dipendenza da strumentazione meccanica con la possibilità di eseguire il MMT in qualunque condizione, anche al domicilio del paziente. Di questa scala si è ipotizzato di prendere in considerazione 3 distretti muscolari: gli estensori del collo, gli estensori del polso e delle dita e i dorsiflessori del piede, i più utili ai fini della prescrizione ed erogazione di protesi ed ausili al raggiungimento dei punteggi inferiori a 3.

Tra le scale di valutazione proposte per la presa in carico da parte dei servizi territoriali, vi è stata anche la scheda sulla disabilità, S.Va.M.Di, Scheda per la Valutazione Multidimensionale delle persone con Disabilità¹²³, elaborata da un gruppo di lavoro costituito in Regione Veneto.

Una parte dell’incontro è stata dedicata all’analisi delle fonti, e delle loro specifiche, riguardanti i benefici ed i diritti esigibili da questa tipologia di pazienti. Per prime le esenzioni di sospetto diagnostico e di malattia rara (DM 279/2001⁹⁰) che concedono in gratuità delle indagini utili alla formulazione della diagnosi di malattia rara e le prestazioni incluse nei LEA appropriate per il suo trattamento e monitoraggio; la concessione gratuita di trattamenti di fascia C ai soggetti affetti da malattia rara mediante Piano Terapeutico Personalizzato redatto da un Centro Accreditato e con relazione a supporto di tale prescrizione (Circolare Ruscitti 2008¹²⁴) e ai malati gravi non ospedalizzati (LR 26/11/2004 n. 27¹²⁵) tenendo conto della gravità clinica, del grado di invalidità e della onerosità della quota di partecipazione derivante dal costo del relativo trattamento. È seguita poi l’analisi della normativa relativa alla fornitura di ausili, ortesi e protesi (Decreto Ministeriale 27 agosto 1999, n. 332¹¹¹) per gli invalidi civili che necessitano di un intervento di prevenzione, cura e riabilitazione di una invalidità permanente (tab 1).

Tabella 1 Linee di intervento e benefici esigibili – esenzioni, ausili e protesi

LINEE DI INTERVENTO	DESTINATARI E CRITERI DI ACCESSO	NOTE
Codice esenzione R99999, sospetto diagnostico	Persone con sospetto di malattia rara formulato da specialista di SSN.	Indagini nei familiari solo per arrivare alla diagnosi nel paziente
Esenzione malattia rara, DM 279/2001	Persone con diagnosi di malattia rara, Certificato rilasciato da Centro accreditato ed attestato di esenzione rilasciato dall'ULSS di residenza	Gratuità delle prestazioni incluse nei LEA ritenute efficaci, appropriate per la diagnosi, il trattamento e monitoraggio della patologia.
Circolare Ruscitti, 2008. Farmaci e presidi in gratuità.	Persone con diagnosi di malattia rara, PTP redatto dallo specialista del Centro Accreditato	Farmaci di fascia C, dispositivi e prodotti sanitari, prodotti dietetici, essenziali e non procrastinabili con delle evidenze scientifiche e relazione dello specialista.
Concessione gratuita farmaci di fascia C ai malati gravi non ospedalizzati (LR 26/11/2004 n. 27, BUR 121/2004)	Malati gravi non ospedalizzati	Malattie croniche e invalidanti, malattie rare secondo i loro regolamenti tenendo conto della gravità clinica, del grado d'invalidità, e dell'onerosità della quota di partecipazione derivante dal costo del relativo trattamento.
Ausili e protesi (Decreto Ministeriale 27 agosto 1999, n. 332. Nomenclatore tariffario delle protesi).	Gli invalidi civili, di guerra e per servizio, i privi della vista e i sordomuti, i minori di anni 18 che necessitano di un intervento di prevenzione, cura e riabilitazione di un'invalidità permanente (comma 1, art.1). Riscontro di una menomazione che comporta la riduzione della capacità lavorativa superiore ad un terzo (comma 1c, art. 1). I ricoverati in una struttura sanitaria accreditata, pubblica o privata, per i quali il medico responsabile dell'unità operativa certifica la contestuale necessità e urgenza dell'applicazione di una protesi, di un'ortesi o di un ausilio prima della dimissione (comma 1 e, art.2).	Dispositivo non incluso nel nomenclatore ma riconducibile, a giudizio dello specialista prescrittore, per omogeneità funzionale a quello prescritto ai sensi dell'articolo 4, comma 2, l'azienda Usl di competenza autorizza la fornitura e corrisponde al fornitore una remunerazione non superiore alla tariffa applicata o al prezzo determinato dalla stessa azienda per il dispositivo incluso nel nomenclatore e corrispondente a quello erogato (comma 5 art. 1). Per i soggetti affetti da gravissime disabilità, l'azienda Usl può autorizzare la fornitura di dispositivi non inclusi negli elenchi del nomenclatore allegato, sulla base dei criteri fissati dal Ministro della sanità, d'intesa con la Conferenza per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome, relativi alle condizioni dei soggetti, alle modalità di prescrizione e di controllo e alla tipologia di dispositivi che possono essere autorizzati (comma 6, art.2).

Sono state raccolte poi le informazioni riguardanti il riconoscimento di invalidità civile per “soggetti affetti da minorazioni congenite od acquisite, fisiche e/o psichiche e sensoriali che abbiano subito una riduzione permanente della capacità lavorativa non <1/3 o se minori di 18 anni abbiano difficoltà persistenti a svolgere compiti e funzioni proprie della loro età” e l’indennità di accompagnamento (Legge 118/71⁹², Leggi n. 18/80⁹⁵) (tab 2).

Tabella 2 Linee di intervento e benefici esigibili – invalidità civile

LINEE DI INTERVENTO	DESTINATARI E CRITERI DI ACCESSO	NOTE
Legge 118/71 "Invalidità civile". Valutazione commissione ULSS. Leggi n. 18/80 "Indennità di accompagnamento"	Soggetti affetti da minorazioni congenite o acquisite, fisiche e/o psichiche e sensoriali che abbiano subito una riduzione permanente della capacità lavorativa non <1/3 o se minori di 18 anni abbiano difficoltà persistenti a svolgere compiti e funzioni proprie della loro età (art. 2).	02- INVALIDO con riduzione permanente della capacità lavorativa in misura superiore ad 1/3 (art.2 L. 118/71) 34%-45% (protesi e ausili); 46%-66% (protesi e ausili, iscrizione per disoccupati di età compresa tra i 18 e i 60 anni per le donne e tra i 18 e i 65 per gli uomini alle "liste speciali" del collocamento (L. 68/99); 67%-73% (protesi e ausili, esenzione parziale del ticket sanitario, iscrizione per disoccupati di età compresa tra i 18 e i 60 anni per le donne e tra i 18 e i 65 per gli uomini alle "liste speciali" del collocamento (L. 68/99), diritto di scelta prioritaria tra le sedi disponibili e la precedenza per i trasferimenti per le persone assunte negli Enti Pubblici e riconosciute anche persone handicappate (L. 104/92)).
		03- INVALIDO con riduzione permanente della capacità lavorativa in misura superiore o uguale al 74% (art.2 e 3 L. 118/71) 74%-99% (protesi e ausili, esenzione parziale del ticket sanitario, iscrizione per disoccupati di età compresa tra i 18 e i 60 anni per le donne e tra i 18 e i 65 per gli uomini alle "liste speciali" del collocamento (L. 68/99), diritto di scelta prioritaria tra le sedi disponibili e la precedenza per i trasferimenti per le persone assunte negli Enti Pubblici e riconosciute anche persone handicappate (L. 104/92), concessione Assegno mensile).
		04- INVALIDO: con totale e permanente inabilità lavorativa al 100% (art.2 e 12 L. 118/71) (protesi e ausili, esenzione del ticket sanitario, iscrizione per disoccupati di età compresa tra i 18 e i 60 anni per le donne e tra i 18 e i 65 per gli uomini alle "liste speciali" del collocamento (L. 68/99), diritto di scelta prioritaria tra le sedi disponibili e la precedenza per i trasferimenti per le persone assunte negli Enti Pubblici e riconosciute anche persone handicappate (L. 104/92), concessione pensione d'inabilità).
		05- INVALIDO con totale e permanente inabilità lavorativa 100% con impossibilità a deambulare senza l'aiuto permanente di accompagnatore (L. 18/80 e L. 508/88) (protesi e ausili, esenzione del ticket sanitario, iscrizione per disoccupati di età compresa tra i 18 e i 60 anni per le donne e tra i 18 e i 65 per gli uomini alle "liste speciali" del collocamento (L. 68/99), diritto di scelta prioritaria tra le sedi disponibili e la precedenza per i trasferimenti per le persone assunte negli Enti Pubblici e riconosciute anche persone handicappate (L. 104/92), concessione pensione d'inabilità, concessione dell'IA).
		06- INVALIDO con totale e permanente inabilità lavorativa 100% con necessità di assistenza continua non essendo in grado di compiere gli atti quotidiani della vita (L. 18/80 e L. 508/88) (protesi e ausili, esenzione del ticket sanitario, iscrizione per disoccupati di età compresa tra i 18 e i 60 anni per le donne e tra i 18 e i 65 per gli uomini alle "liste speciali" del collocamento (L. 68/99), diritto di scelta prioritaria tra le sedi disponibili e la precedenza per i trasferimenti per le persone assunte negli Enti Pubblici e riconosciute anche persone handicappate (L. 104/92), concessione pensione d'inabilità, concessione dell'IA).
		11- INVALIDO ULTRASSESSANTACINQUENNE Con difficoltà lievi 34%-66% (art. 6 Dlvo 509/88 e DL 124/98): protesi e ausili. Con difficoltà medio-gravi 67%-99% (art. 6 Dlvo 509/88 e DL 124/98): protesi e ausili Con difficoltà gravi 100% (art. 6 Dlvo 509/88 e DL 124/98): protesi e ausili, esenzione dal pagamento del ticket sanitario. Con difficoltà gravi al 100% e diritto all'indennità di accompagnamento (art. 6 Dlvo 509/88 e DL 124/98, L. 18/80 e L. 508/88): protesi e ausili, esenzione del ticket sanitario, concessione dell'Indennità di accompagnamento.

Infine sono state prese in considerazione le direttive riguardanti il riconoscimento di stato di Handicap l'handicap (Legge 104/92¹⁰⁰), la fornitura di materiale formativo e didattico (Legge n 4/2004¹⁰³), l'eliminazione delle barriere architettoniche (Legge n. 13/89⁹⁸), la circolazione e sosta dei veicoli al servizio di persone disabili (D.P.R. 503/96⁹⁹), i rimborsi e le detrazioni fiscali (DPCM 262 del 1/12/2000¹²⁶), l'amministratore di sostegno (Legge 6/2004¹⁰⁴) (tab.3).

Tabella 3 Linee di intervento e benefici esigibili – Handicap e disabilità

LINEE DI INTERVENTO	DESTINATARI E CRITERI DI ACCESSO	NOTE
Legge 104/92 "Handicap" comma 3, art. 3)	Disabili in stato di gravità e famigliari. Valutazione commissione ULSS + esperto	Diritto all'educazione e all'istruzione (art. 12, 13, 14, 15, 16), l'alunno deve avere una diagnosi funzionale a cui fa seguito un profilo dinamico-funzionale ai fini della formulazione di un piano educativo individualizzato; 2) Agevolazioni per tutti i lavoratori disabili (art. 17,18,19,20,21,22); 3) Astensione facoltativa dal lavoro, prolungamento del congedo parentale, riposi giornalieri (art. 33); 4) Mobilità e trasporti collettivi e individuali I Comuni dispongono interventi per favorire la possibilità di muoversi liberamente nel territorio usufruendo dei servizi di trasporto collettivi appositamente adattati o di servizi alternativi (art. 26, 27, 28); 5) Nel caso di cure autorizzate all'estero, è previsto un rimborso per il soggiorno presso alberghi o strutture collegate al Centro per l'assistito e il suo accompagnatore nella misura prevista dalla deroga concessa dall'ULSS autorizzante (art. 11); 6) Riserva di alloggi, È prevista una quota di riserva di alloggi per persone handicappate o nuclei familiari tra i cui componenti figurano persone handicappate (art. 31).
Legge n 4/2004, materiale formativo e didattico.	disabili	Regola l'accessibilità, per i soggetti disabili, al materiale formativo e didattico utilizzato nelle scuole di ogni ordine e grado.
Legge n. 13/89 "Barriere architettoniche" (art. 10)	disabili	La domanda deve essere presentata dal portatore di handicap (ovvero da chi ne esercita la tutela o potestà o ne è onerato della spesa) per l'immobile nel quale egli ha la dimora abituale (quindi non saltuaria o stagionale) e per opere che eliminino o ostacolino la sua mobilità.
D.P.R. 503/96 "Circolazione e sosta dei veicoli al servizio di persone disabili" (art. 11 e 12)	disabili	parcheggio gratuito nelle aree destinate appositamente alle persone disabili, nei posteggi pubblici a pagamento; circolazione nelle zone a traffico limitato e nelle aree pedonali ove sia autorizzato l'accesso ad almeno una categoria di veicoli preposti ai servizi di pubblica utilità; circolazione libera nelle corsie riservate ai taxi; sosta gratuita nelle aree riservate ai residenti.
DPCM 262 del 1/12/2000 "Rimborso cure all'estero" (art. 2, 3)	disabili	Nel caso di soggetti portatori di handicap che necessitano di cure per la neuroriabilitazione, le spese per il soggiorno dell'assistito e del suo accompagnatore, in alberghi o strutture collegate con il centro di altissima specializzazione all'estero sono equiparati alla degenza ospedaliera.
D.P.R. 917/86 (art. 10, 15), detrazioni fiscali.		1) Sono deducibili dal reddito (detrazione d'imposta del 19%) le spese mediche e quelle di assistenza specifica necessarie nei casi di grave e permanente invalidità o menomazione, sostenute dai soggetti indicati nell'articolo 3 della legge 5 febbraio 1992, n. 104; 2) È prevista la detrazione Irpef del 19% sull'importo totale delle spese per l'acquisto di mezzi necessari all'accompagnamento, alla deambulazione, alla locomozione e al sollevamento dei portatori di handicap riconosciuti dall'articolo 3 della legge 5 febbraio 1992, n. 104; 3) La detrazione è invece del 36% in caso di ristrutturazione edilizia, applicabile unicamente alle spese sostenute per realizzare interventi sugli immobili atti a favorire la mobilità interna ed esterna del portatore di handicap (risoluzione n. 306/2002 e 8 agosto 2005 n. 117/e dell'Agenzia Delle Entrate).
Legge 6/2004 (art.3) Amministratore di sostegno	disabili	Questa figura è un efficace strumento di protezione delle persone prive in tutto o in parte dell'autonomia necessaria all'espletamento delle funzioni della vita quotidiana. La persona deve rimanere protagonista nella sua specificità e nel suo contesto di vita sociale e familiare. La Regione Veneto ha realizzato una specifica attività di formazione rivolta alle persone interessate ad essere amministratori di sostegno e al personale delle ULSS

Rispetto alla possibilità di prescrizione di presidi, ausili e ortesi a partire dal piano assistenziale formulato per i pazienti, si è deciso di costituire un secondo Gruppo di Lavoro composto dai riabilitatori e dai rappresentanti dei distretti. A questo Gruppo è stato consegnato il compito di lavorare sull'individuazione, a partire da categorie basate sul profilo dei bisogni e dal Nomenclatore Tariffario 332/99, di ciò che è potenzialmente prescrivibile a tali pazienti e i percorsi di erogazione. Il Gruppo ha proposto la possibilità di standardizzare l'offerta del servizio assistenziale per i pazienti con SLA e si è interrogato sull'opportunità di realizzare un deposito ausili per ridurre i tempi di consegna al paziente. Si è precisato che l'esatta prescrizione del presidio o dell'ausilio spetta al riabilitatore su indicazione dello specialista neurologo che ha in carico il paziente. Il Gruppo di Lavoro ha prodotto un'elenco di presidi ed ausili necessari ai pazienti basandosi sulla loro esperienza e cercando le offerte presenti nel mercato (Allegato 4) e presentando lo schema (tab. 4) con indicato i tipi di ausili prescrivibili, specificando i prescrittori e delle note esemplificative.

Tabella 4. Schema di prescrizione degli ausili

AUSILI	PRESCRIZIONE	NOTE
Ausili allegato 2 del Nomenclatore tariffario (ausili standard): tripodi/quadripodi, stampelle, deambulatori, letto, materasso/cuscini, comode, sollevapersone	Prescrivibili da MMG, fisiatristi e specialisti competenti per pertinenza	Con N. Tariffario
Ausili allegato 1 (ausili personalizzati): carrozzine pieghevoli, protesi	Prescrivibili da MMG (in genere solo a anziani e come sostituzione di carr. usurata), dai fisiatristi e medici competenti per pertinenza	Con N. Tariffario/Commissione Provinciale per l'extra-tariffario (104 per territorio nazionale) se ausili particolari
Ausili allegato 1: carrozzine elettroniche, carr. basculanti, stabilizzatori, deambulatori con statica per tronco, ausili base per comunicazione: sensori, comunicatori alfabetici/simbolici, software per pc, emulatori di mouse	Fisiatristi e specialisti competenti	Sostanzialmente dai fisiatristi Con N. Tariffario/Commissione Provinciale

Un focus particolare è stato improntato sull'analisi delle diverse caratteristiche di una categoria specifica di ausili tecnologici indispensabili a molti pazienti affetti da SLA: i comunicatori vocali a puntamento oculare. Dall'indagine è emerso che sul mercato sono presenti: il SeeTech della TifloSystem Spa con modelli compatti o portatili che richiedono la calibrazione una sola volta e sono predisposti al controllo ambientale, l'EyeClick della AIDA srl che richiede che il capo sia abbastanza fermo e non necessita di sensori da applicare al corpo del paziente, l'iAble MyTobii della srlABS utilizzabile anche da persone con gravi distonie grazie alla compensazione dei movimenti del capo e che consente il controllo dei dispositivi domestici grazie ai moduli per la domotica, l'Eygaze System della helpIcare che presenta dei filtri per ovviare a miosi, midriasi e ptosi palpebrale utilizzando un solo illuminatore per evitare la disidratazione della pupilla con

conseguente bruciore e difficoltà d'uso. Nella tabella 5 sono riportate le caratteristiche di alcuni comunicatori a puntamento oculare analizzati dal gruppo dei riabilitatori.

Tabella 5. I comunicatori a puntamento oculare

	QUICK GLANCE	ERICA	EYEGAZE SYSTEM	MY TOBII P10
Numero telecamere	1	1	1	2
Illuminatori IR	2	1	1	5
Accuratezza	1,00°	0,50°	0,45°	0,50°
Risoluzione spaziale	1,00 cm	0,50 - 1,00 cm	0,25 - 0,63 cm	0,5 cm
Calibrazione personalizzabile	nd	SI	SI	nd
Software per comunicazione con frasi	nd	SI	SI	SI
Software tastiera virtuale	nd	SI	SI	SI
Sintesi vocale	SI	Loquendo	Loquendo	Loquendo
Software per il controllo ambientale	NO	NO	SI	SI
Software per CAA personalizzabile	NO	SI	SI	SI
Controllo totale di Windows	SI	SI	SI	NO
Controllo totale di un PC esterno al sistema	NO	NO	SI	NO
Dimensione monitor	Legato al PC	10/12 pollici	15-17 pollici	15 pollici
Peso (sistema sospeso)	nd	6 kg	3 kg	8 kg
Filtro per ptosi (palpebra cadente)	NO	NO	SI	NO
Filtro miosi-midriasi (contrazione dilatazione pupilla)	NO	NO	SI	NO
Tolleranza occhiali	SI	SI	SI	SI
Lenti a contatto	nd	nd	SI	SI
Tolleranza movimento testa	nd	nd	3,8x3,0x3,8 cm	30x15x20 cm
Affitto	NO	NO	NO	SI
Stativo da letto	NO	SI	SI	SI
Stativo da tavolo	NO	SI	SI	SI
Certificazioni	CE	CE	CE, FDA, IR SAFETY	CE
Prezzo indicativo (luglio 2007)	€ 9.500	€ 10.500	€ 13.000	€ 20.000
Prezzo stativo da tavolo	nd	Compreso	Compreso	Compreso
Prezzo stativo da letto	nd	€ 1.200	€ 900	€ 1.900
Tempi di consegna	nd	3-6 settimane	2-4 settimane	4-6 settimane
Sito produttore	eyetechds.com	eyerresponse.com	eyegaze.com	tobii.com
Sito distributore	emsmedical.net	easylabs.it	helpicare.com	srlabs.i

Dopo questa prima parte di lavoro che ha visto la raccolta di informazioni e di proposte da parte dei vari sottogruppi di specialisti, si è passati alla definizione dei pattern specifici di gravità clinica del paziente (lieve, media, grave), ottenuti dall'intersezione di variabili diverse (score delle

scale funzionali, segni/sintomi, menomazioni, comorbidità), sulla base dei quali il sistema informatico possa proporre in modo automatico dei percorsi di “best practice”. Questi percorsi individuano all’interno del sistema delle uscite:

- richiesta di consulenze specialistiche come visita pneumologica, visita fisiatrica, etc;
- attivazione del percorso dell’invalidità civile permettendo alla commissione di invalidità di vedere, attraverso un accesso al sistema creato ad hoc per questi nuovi utenti, le informazioni (report, epicrisi o relazione) ai fini della corretta valutazione;
- la richiesta di prescrizione di presidi ed ausili utili con collegamento con gli uffici ausili aziendali e i riabilitatori per una migliore gestione del paziente;
- la prescrizione di trattamenti farmacologici da erogare da parte dei Servizi Farmaceutici;
- l’unità valutativa multidimensionale con collegamento con i distretti per la progettazione del Piano Assistenziale Individualizzato.

Per realizzare tutto questo è stato individuato l’assessment funzionale dei vari apparati coinvolti nella patologia e le azioni conseguenti da mettere in atto che saranno alla base della struttura della cartella clinica online.

Una prima indicazione è stata data sul punteggio totale della scala ALSFRS_r per la valutazione della criticità dello stadio della malattia (cut-off $< 0 \geq 38$) e la velocità di progressione della malattia (Progression rate $\Delta FS = \text{ALSFRS total score} - \text{ALSFRS}_r$ alla prima visita/mesi dalla comparsa dei primi sintomi) (fig. 5).

Fig 5. Punteggio totale e stadio della malattia

FONTE PARAMETRO	PARAMETRO	INTERVENTO
ALSFRS _r	total score ≥ 38 total score < 38	<i>criticità dello stadio di malattia</i>
ALSFRS _r	Progression rate $\Delta FS = \text{ALSFRS total score} - \text{ALSFRS}_r$ alla prima visita/mesi dalla comparsa dei primi sintomi: $\Delta FS < 0,5$ $0,5 < \Delta FS < 1$ $\Delta FS > 1$ oppure $\Delta FS < 0,67$ $\Delta FS > 0,67$	<i>velocità di progressione della malattia</i>

(1) F. Kimura, C. Fujimura, S. Ishida, H. Nakajima, D. Furutama, H. Uehara, K. Shinoda, M. Sugino and T. Hanafusa, Progression rate of ALSFRS-R at time of diagnosis predicts survival time in ALS. Neurology 2006;66:265–267.

Sono stati individuati poi i parametri da utilizzare per gli interventi riguardanti l’apparato Respiratorio (fig. 6).

Fig 6. Parametri da utilizzare per la prescrizione di interventi: Apparato Respiratorio

FONTE PARAMETRO	PARAMETRO	INTERVENTO/AUSILIO
Scala ALSFRS-R	ALSFRS-R: score 4 negli item 10, 11, 12 (dispnea assente; ortopnea assente; insufficienza respiratoria assente)	<i>Consulenza pneumologica - Spirometria - Emogasanalisi (controlli seriati ogni 3-6 mesi); vaccino antipneumococco e antinfluenzale; counselling su prospettive terapeutiche (NIPVV, VI, cure palliative)</i>
Scala ALSFRS-R	Dispnea lieve (ALSFRS-R: score = 3, 2 in item 10 o score: 3, 2 in item 11)	<i>Studio cardio-respiratorio notturno (polisonnografia)</i>
Spirometria	FVC ortostatismo < 70%	<i>Studio cardio-respiratorio notturno (polisonnografia); Emogasanalisi</i>
Sintomi	tosse inefficace, senso di soffocamento	<i>Assistenza meccanica alla tosse (In-Exsufflator) (è possibile che per lo stesso paziente sia necessario avere sia l'In-Exsufflator che il broncoaspiratore; Tosse assistita manualmente)</i>
<i>or</i>		
Segni	accumulo polmonare di secrezioni; laringospasmo	
<i>or</i>		
Comorbidità	infezioni recidivanti delle vie aeree	
<i>or</i>		
Scala ALSFRS-R	ALSFRS-R: score = 3 o 1 nell'item 3 (occasionalmente episodi di rischio di soffocamento mangiando; necessita di alimentazione parenterale)	
<i>or</i>		
Misura del Flusso Espiratorio di Picco	Flusso Espiratorio di Picco durante tosse <160L/min	<i>Ventilazione Meccanica Non-Invasiva (NIPPV) con ventilatore meccanico</i>
Sintomi	ortopnea; dispnea da sforzo; dispnea a riposo	
<i>or</i>		
Segni	tachipnea; tachicardia; respiro paradossoso; ridotta escursione toracica; uso dei muscoli respiratori accessori; turgore giugulare; edemi declivi; cianosi	
<i>and</i>		
Scala ALSFRS-R	ALSFRS-R: score = 1 o 0 nell'item 11 (dorme solo seduto; non può dormire); score = 2, 1, 0 nell'item 10 (dispnea per sforzi rilevanti; dispnea a riposo; dispnea grave)	
<i>and</i>		
Spirometria	FVC ortostatismo < 50%; FVC clinostatismo < 75%	
<i>or</i>		
Emogasanalisi	PaCO ₂ >45mmHg (notturna); PaCO ₂ >50mmHg (diurna);	
<i>or</i>		
Polisonnografia	SaO ₂ minima < 85-90%; tempo trascorso a SaO ₂ < 90%	
	<i>SNIF < 40 cmH₂O; MIP < -60 cmH₂O</i>	

Una specifica è stata fatta sui pazienti in Ventilazione Non Invasiva a Pressione Positiva (NIPPV) (fig. 7) e sui parametri per la prescrizione dell'aspiratore per secrezioni orali (fig. 8).

Fig 7. Parametri da utilizzare per la prescrizione di interventi: NIPPV

FONTE PARAMETRO	PARAMETRO	INTERVENTO/AUSILIO
<i>In NIPPV</i>		
Scala ALSFRS-R	ALSFRS-R: score 1 nell'item 12 (uso continuo di BiPAP durante la notte ed il giorno);	<i>Ventilazioni Invasiva con tracheostomia (VI) (consenso informato) (ventilatore meccanico di riserva + generatore di corrente continua + broncoaspiratore + polysossimetro transcutaneo + resuscitatore manuale tipo Ambu + materiale da consumo come da tabella 1 della delibera 1384/2004) ; segnalazione del paziente al SUEM - 118 e al gestore dell'Energia Elettrica (Enel)</i>
Sintomi	disfagia grave	
Comorbidità	Polmoniti da aspirazione	

Fig 8. Parametri da utilizzare per la prescrizione di aspiratore per secrezioni orali

FONTE PARAMETRO	PARAMETRO	INTERVENTO/AUSILIO
ALSFRS _r	ITEM 2; SCORE 2,1,0	<i>prescrizione aspiratore per secrezioni orali</i>

Sono stati individuati poi i parametri da utilizzare per gli interventi riguardanti l'apparato Gastroenterico (fig. 9).

Fig 9. Parametri da utilizzare per la prescrizione di interventi: Apparato Gastroenterico

FONTE PARAMETRO	PARAMETRO	INTERVENTO/AUSILIO
ALSFRS _r	ITEM 3 score 3, 2	<i>consulenza fisiatra/nutrizionista/ORL/foniatra/logopedista; Modificazione della composizione dei cibi solidi e liquidi, aiuti posturali, videofluoroscopia, faringoscopia</i>
<i>or</i>		
Segno	Disfagia per alcuni tipi di cibi	<i>PEG (se iniziale insufficienza respiratoria, va eseguita con NIV*)</i>
ALSFRS _r	ITEM 3 score 1	
<i>or</i>		
Segno	Significativa perdita di peso, denutrizione	

(*) JH Park, SW Kang. Percutaneous radiologic gastrostomy in patients with ALS on noninvasive ventilation. Arch Phys Med Rehabil 2009; 90(6): 1026-29.

Ad ogni visita bisogna indicare il peso corporeo per valutare l'andamento del calo ponderale e valutare l'utilità della PEG in funzione alla disfunzione respiratoria, secondo le linee guida predisposte dall'American Academy of Neurology (AAN 1999) che affermano che la PEG dovrebbe essere posizionata in presenza di disfagia sintomatica e rapida perdita di peso con una FVC > 50%).

Sono stati individuati i parametri da utilizzare per gli interventi riguardanti l'Apparato Urinario (fig. 10).

Fig 10. Parametri da utilizzare per la prescrizione di interventi: Apparato Urinario

SEGNI/SINTOMI	INTERVENTO
esitazione	<i>Consulenza urologica</i>
urgenza minzionale	
pollachiuria	
incontinenza urinaria, nicturia, mancanza dello stimolo	<i>Consulenza urologica, presidi vari (cateteri, panni, traverse assorbenti)</i>

I parametri da utilizzare per gli interventi riguardanti il Sistema Nervoso e Psiche (fig. 11).

Fig 11. Parametri da utilizzare per la prescrizione di interventi: Sistema Nervoso e Psiche

SEGNI/SINTOMI	INTERVENTO
depressione	<i>Consulenza psichiatrica</i>
insonnia	<i>Consulenza psichiatrica</i>
labilità emotiva	
ansia	
riso e pianto spastico	
irritabilità	
demenza	<i>Consulenza neurologica</i>
Deficit funzioni intellettive	<i>Consulenza neurologica/psichiatrica, Mini Mental State Examination</i>
Deficit della funzione psichica	

Sono stati individuati poi i parametri da utilizzare per gli interventi riguardanti la Comunicazione (fig. 12).

Fig 12. Parametri da utilizzare per la prescrizione di interventi: Comunicazione

FONTE PARAMETRO	PARAMETRO	INTERVENTO/AUSILIO
ALSFRS _r	ITEM 1 score 3	<i>consulenza foniatrica/logopedica</i>
ALSFRS _r	ITEM 1 score 2	<i>Valutazione iniziale per AAC</i>
ALSFRS _r	ITEM 1 score 1	<i>prescrizione ausili (comunicatori alfabetici...)</i>
ALSFRS _r	ITEM 1 score 0	<i>prescrizione ausili (comunicatori controllo oculare...)</i>
<i>and</i>		
Segno	tetraparesi	

Sono stati individuati poi i parametri da utilizzare per gli interventi riguardanti l'apparato muscolare in riferimento alla MMT (fig. 13) e alla scala ALSFRS_r e ai segni (fig. 14)

Fig 13. Parametri da utilizzare per la prescrizione di interventi: Apparato Muscolare MMT

FONTE PARAMETRO	PARAMETRO	INTERVENTO/AUSILIO
MMT	Estensori del collo con punteggio MRC<3	<i>tutore cervicale</i>
MMT	Estensori del polso e delle dita con punteggio MRC<3	<i>splint per la stabilizzazione della mano e per ridurre il rischio di retrazioni tendinee a carico delle dita</i>
MMT	Dorsiflessori del piede con punteggio MRC<3	<i>tutore tibiotarsico per la stabilizzazione della caviglia</i>

Fig 14. Parametri da utilizzare per la prescrizione di interventi: Apparato Muscolare

FONTE PARAMETRO	PARAMETRO	INTERVENTO/AUSILIO
ALSFRS _r	ITEM 4; score 1	<i>Consulenza fisiatrica, prescrizione ausilio (sistema scrittura)</i>
ALSFRS _r	ITEM 8; score 2	<i>Consulenza fisiatrica</i>
<i>or</i>		
Segni	Distonia, ipertonìa, rigidità, spasmi, ipotrofia, spasticità, dolore	
ALSFRS _r	ITEM 8; score 1, 0	<i>Consulenza fisiatrica, prescrizione ausilio (carrozzina, sollevatore...)</i>
<i>or</i>		
Segni	Paraparesi, tetra paresi, deficit di forza, paralisi, flaccidità arti inferiori, atrofia muscoli	
ALSFRS _r	ITEM 9; score 1, 0	<i>Consulenza fisiatrica, prescrizione ausilio (montascale)</i>

Per quanto riguarda i livelli di compromissione funzionale dei pazienti per i quali sia corretto intraprendere il percorso per il riconoscimento dell'invalidità, sono state proposte due fasi di malattia, in cui è ipotizzabile intraprendere il percorso di richiesta:

- 1) alla diagnosi certa (verificare in anamnesi l'eventuale riconoscimento già presente per necessario raccordo anamnestic o se l'accertamento è già in atto non si deve fare una nuova domanda ma portare a visita solo la documentazione), se il paziente ha già fatto la visita si deve aspettare la fine dell'iter di riconoscimento;
- 2) quando vengono raggiunti i punteggi più bassi della scala ALSFRS_r, distinguendo tra lavoratori e non lavoratori;
- 3) tenendo conto di protesi e terapia: esito migliore possibile raggiungibile con correzione e peso della terapia correttiva.
- 4) NO quando il paziente non vuole presentare domanda di invalidità oppure se ha già ottenuto il massimo dei benefici previsti dalla legge (100%, 3C1, accompagnatoria etc)

Nella fig 15 sono riportati i punteggi della scala ALSFRS_r che propongono l'alert per la richiesta di domanda di invalidità.

Fig 15. Punteggi per attivazione domanda di invalidità

ITEM	SCORE
1 LINGUAGGIO	≤ 3
2 SALIVAZIONE	≤ 2
3 DEGLUTIZIONE	≤ 2
4 SCRIVERE A MANO	≤ 2
5 TAGLIARE CIBO	≤ 2
6 ABBIGLIAMENTO ED IGIENE	≤ 2
7 GIRARSI NEL LETTO	≤ 3
8 CAMMINARE	≤ 3
9 SALIRE LE SCALE	≤ 2
10 DISPNEA	≤ 3
11 ORTOPNEA	≤ 3
12 INSUFFICIENZA RESPIRATORIA	≤ 3

Il possibile percorso informatico è stato ipotizzato come segue: dopo aver compilato i vari item nella scheda del paziente, a determinati punteggi della scala ALSFRS_r si apre un Alert che chiede allo specialista neurologo l'attivazione del percorso per il riconoscimento dell'invalidità civile ed handicap. Se lo specialista clicca SI si apre una scheda in cui vengono riportati:

- i dati Anagrafici;
- la Diagnosi e la data della diagnosi;
- le Comorbidity: le ultime inserite;
- Segni e Sintomi: gli ultimi inseriti;
- Peso ed Altezza e IBM oppure l'andamento del calo ponderale;
- l'Esito di Esami strumentali ed eventuali Test Funzionali: in caso di item non compresi nella scala e cioè deficit di memoria, difetti intellettivi, alterazioni del comportamento e funzione psichica mostrando sia il punteggio totale del test che i punteggi specifici di ogni item;
- Scala ALSFRS_r con i vari punteggi per dare l'idea della progressione della patologia;
- Relazione dello specialista con un "campo note" in cui lo specialista può scrivere altre specifiche;

Una volta salvato in definitivo, se il paziente è concorde con l'attivazione del percorso, il documento viene visualizzato dalla commissione esaminatrice.

La revisione bibliografica condotta nel corso dei vari incontri del GdL, ha portato alla raccolta di 38 documenti per "ALS" AND "management", "ALS" AND "therapy", "ALS" AND "treatment" "ALS" AND "Multi-drug therapy", "ALS" AND "diet", "ALS" AND "clinical care",

“ALS” AND “clinical trials”, 11 documenti per “ALS” AND “palliative care”, “ALS” AND “quality of life”, “ALS” AND “symptoms”, 12 documenti per “ALS” AND “disability”, “ALS” AND “nutritional treatment”, “ALS” AND “Therapeutic exercise”, 16 documenti per “ALS” AND “performance”, “ALS” AND “ALSFRS-R score”, 13 documenti delle linee guida e delibere delle altre regioni dell’area Vasta e delle associazioni. Nel complesso sono stati organizzati 9 incontri, 6 con tutti i componenti presenti e 3 con i vari componenti dei sottogruppi creati. Gli accessi al sito per gli incontri a distanza, sono stati effettuati da tutti gli operatori abilitati che hanno potuto inserire i loro pareri e commenti.

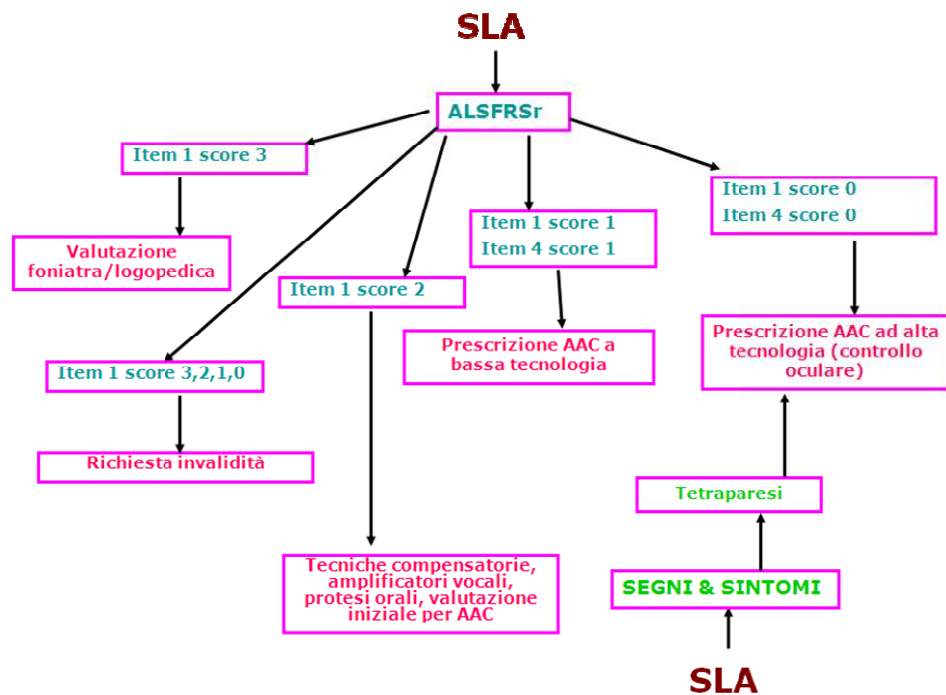
FLOW CHART

L’attività illustrata in precedenza passo passo ha portato alla definizione della flow-chart che viene illustrata di seguito.

Per ogni area funzionale sono stati indicati i punteggi dei vari item della scala ALSFRS-R (carattere azzurro), le azioni valutative e/o prescrittive proposte (carattere rosso), la valutazione dei segni e sintomi della cartella clinica (carattere verde), eventi intercorrenti (carattere nero) e esami strumentali (carattere giallo).

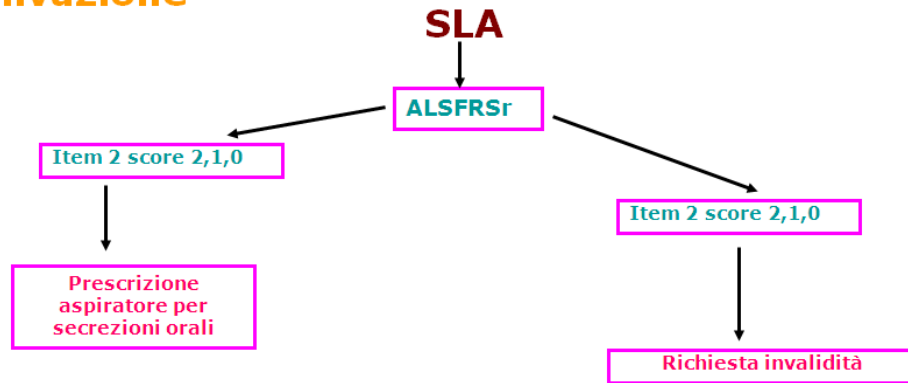
Il linguaggio è valutato dagli item 1 e 4. Questi si aggiungono al punteggio della ALSFRS-R per la prescrizione di AAC ad alta tecnologia. Questo perchè quando la funzione “linguaggio” è deficitaria possono essere presenti vari gradi di malattia e occorre sia compromessa anche la funzione muscolare prima di prescrivere i comunicatori a puntamento oculare.

Linguaggio

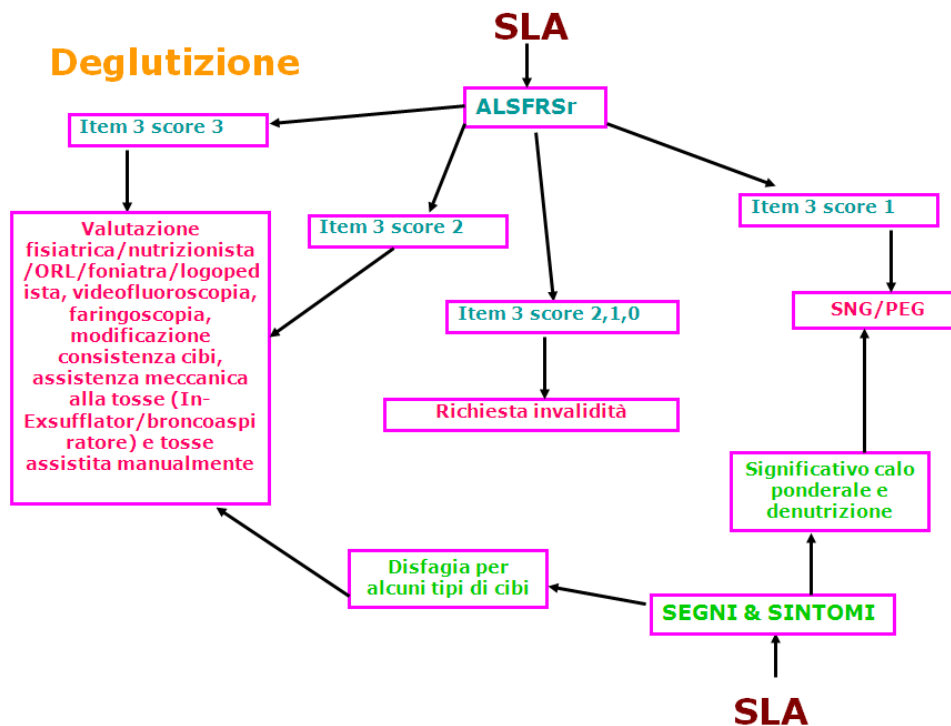


La salivazione è valutata dall'item 2.

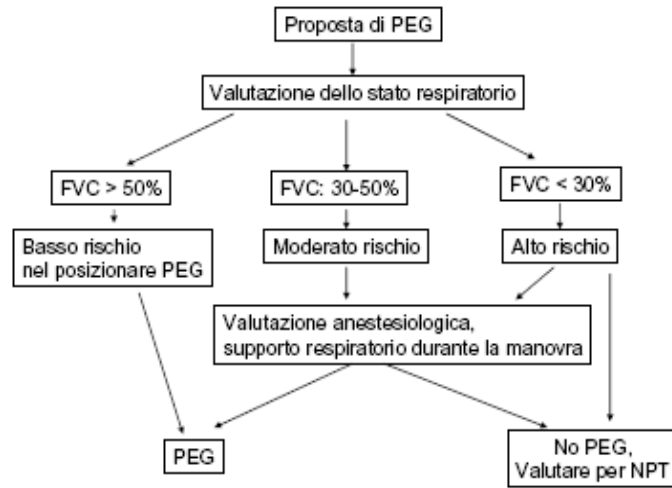
Salivazione



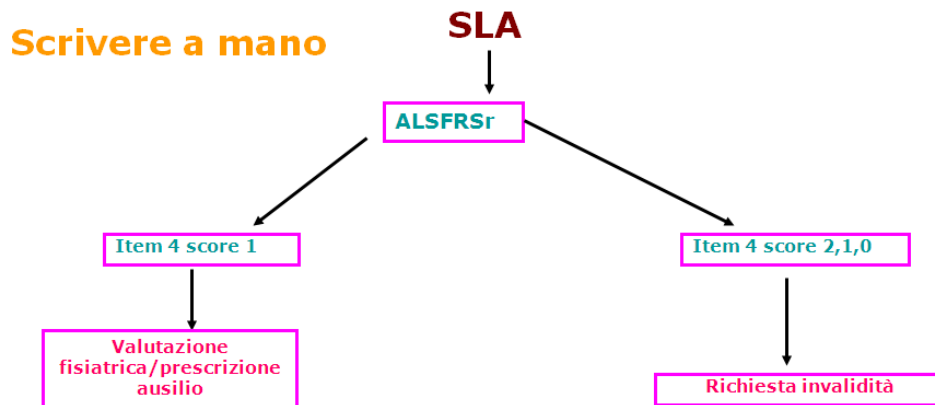
La deglutizione è valutata dall'item 3. Il sistema proporrà il posizionamento di un SNG o una PEG quando verranno compilati sia lo score 1 dell'item 3 della ALSFRS-R sia il significativo calo ponderale e denutrizione tra i segni.



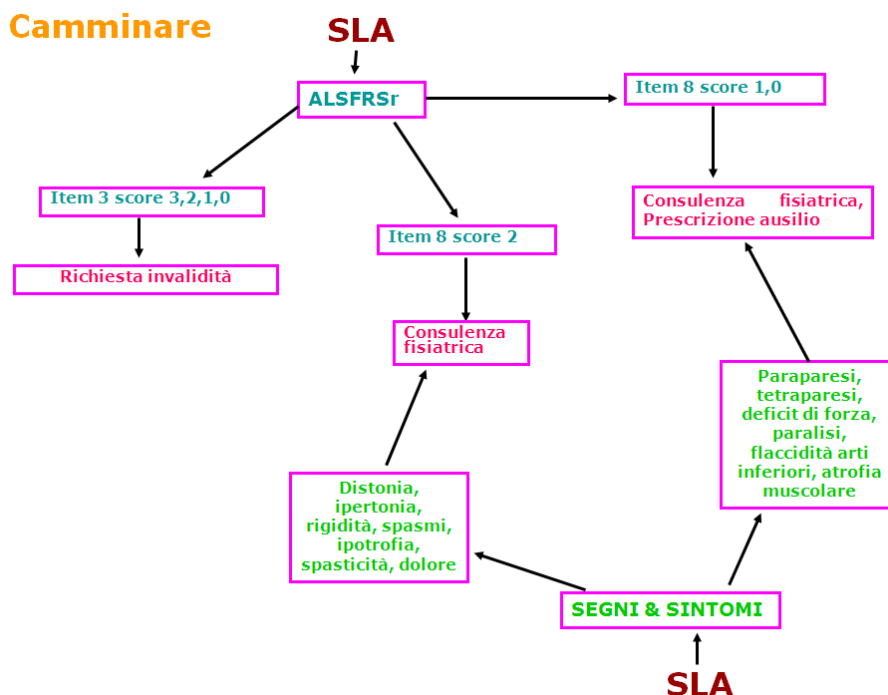
Poiché dalla letteratura è noto che il posizionamento di PEG ha un rischio elevato in caso di deficit respiratorio, il sistema integra i dati sulla deglutizione con i valori di FVC dell'ultima spirometria del paziente o comunque allerta l'operatore di prescrivere una adeguata valutazione della funzionalità respiratoria:



La scrittura è valutata dall'item 4. A determinati punteggi viene attivata, oltre alla consulenza fisiatrica e alla prescrizione di ausili, anche la richiesta di invalidità.

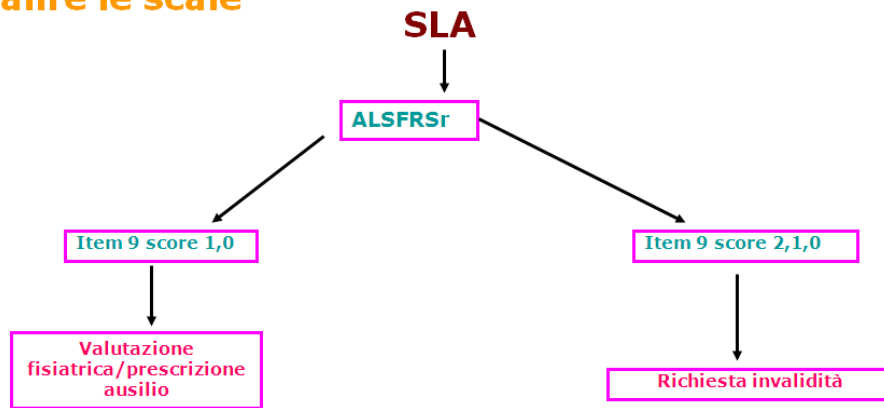


La funzione camminare è valutata dagli item 3 e 8. A determinati punteggi viene attivata la richiesta di consulenza fisiatrica e la prescrizione degli ausili.



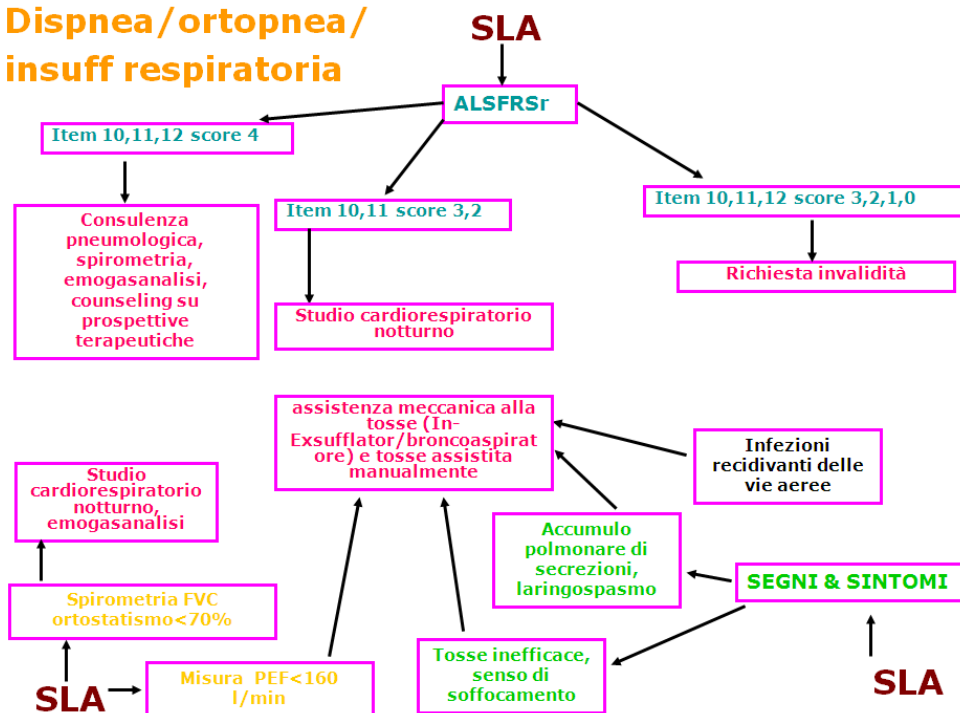
Il salire le scale è valutato dall'item 9.

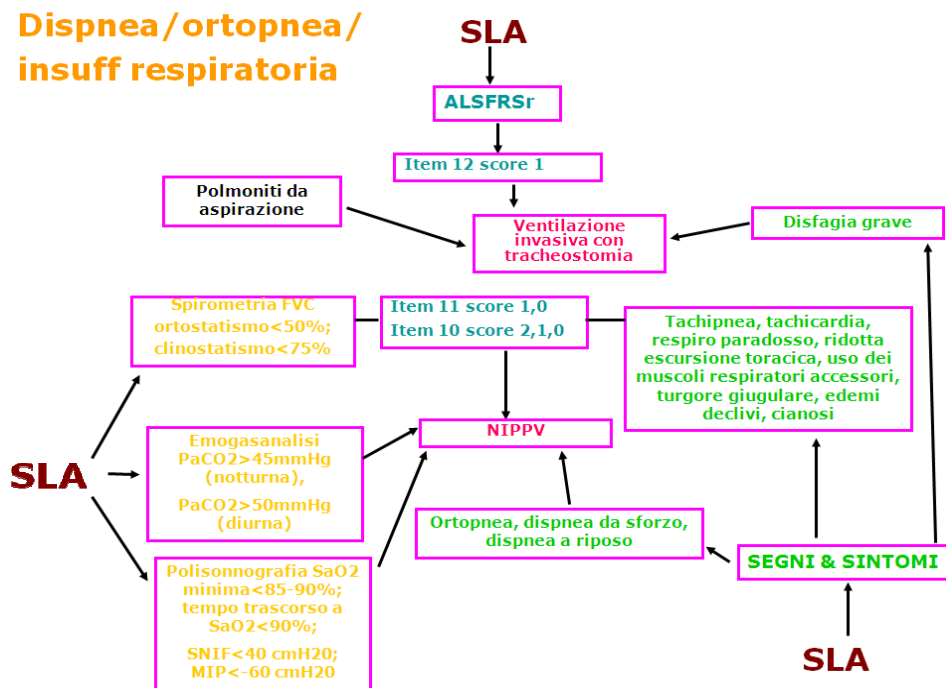
Salire le scale



La dispnea/ortopnea/insuff. respiratoria è valutata dagli item 10, 11 e 12. Questo schema è più complesso dei precedenti perché si associano anche esami strumentali (carattere giallo), che autonomamente attivano le azioni successive del percorso assistenziale e le infezioni recidivanti le vie aeree (carattere nero), che in una persona con SLA, aumentano significativamente la necessità a ricorrere ad ausili specifici, come l'In-Exsufflator o le polmoniti da aspirazione (carattere nero), per le quali si ricorre alla ventilazione invasiva.

Dispnea/ortopnea/insuff respiratoria





Per quanto riguarda l'apparato muscolare sono stati indicati i punteggi ottenuti somministrando una la MMT con delle proposte di trattamento nell'ultima colonna (riquadro fucsia) e lasciando la possibilità ai riabilitatori di utilizzare in aggiunta qualcuna delle scale da loro proposte (riquadro verde).

FONTE PARAMETRO	PARAMETRO	INTERVENTO/AUSILIO
MMT	Estensori del collo con punteggio MRC < 3	tutore cervicale
MMT	estensori del polso e delle dita con punteggio MRC < 3	splint per la stabilizzazione della mano e per ridurre il rischio di retrazioni tendinee a carico delle dita
MMT	dorsiflessori del piede con punteggio MRC < 3	tutore tibiotarsico per la stabilizzazione della caviglia

SCALE PROPOSTE DAI RIABILITATORI
Functional Ambulation Classification
Walking Handicap Scale
Scala Funzionale dell'Equilibrio di Berg
Test di Fugl-Meyer (modificato da Lindmark)
Test di Sollerman (modificato da Elliason)
Valutazione destrezza arto superiore
Scala di Ashworth modificata per spasticità
Indice di Hauser per il cammino
Wolf Motor Function Test

In questa griglia viene valutato l'apparato urinario, attraverso l'osservazione di segni e sintomi osservati dal clinico e riportati nella cartella clinica informatizzata del paziente. Nella colonna di sinistra si propone il trattamento.

SEGNI/SINTOMI	INTERVENTO
esitazione	<i>Consulenza urologica</i>
urgenza minzionale	
pollachiuria	
incontinenza urinaria, nicturia, mancanza dello stimolo	<i>Consulenza urologica, presidi vari (cateteri, panni, traverse assorbenti)</i>

In questa griglia viene valutato il sistema neurologico, attraverso l'osservazione di segni e sintomi osservati dal clinico e riportati nella cartella clinica informatizzata del paziente. Nella colonna di sinistra si propone il trattamento.

PERCORSO ASSISTENZIALE PER LA SLA:

Sistema Neurologico e Psiche

SEGNI/SINTOMI	INTERVENTO
depressione	<i>Consulenza psichiatrica</i>
insonnia	<i>Consulenza psichiatrica</i>
labilità emotiva	
ansia	
riso e pianto spastico	
irritabilità	
demenza	<i>Consulenza neurologica</i>
Deficit funzioni intellettive	<i>Consulenza neurologica/psichiatrica, Mini Mental State Examination</i>
Deficit della funzione psichica	

La richiesta di invalidità civile può essere effettuata alla diagnosi di malattia rara. Inoltre a determinati punteggi della scala ALSFRS_r (vedi tabella sottostante) viene proposto allo specialista se il paziente vuole attivare il percorso per l'invalidità civile attraverso la compilazione di apposita scheda. La scheda dovrà essere compilata sia che l'iter sia già stato avviato dal paziente, ma risulti ancora in attesa della visita presso la commissione, sia nel caso in cui il paziente voglia presentare domanda di aggravamento.

PERCORSO ASSISTENZIALE PER LA SLA: Invalidità Civile

Punteggio che propone l'Alert per la richiesta di invalidità

ITEM	SCORE
1 LINGUAGGIO	= 3
2 SALIVAZIONE	= 2
3 DEGLUTIZIONE	= 2
4 SCRIVERE A MANO	= 2
5 TAGLIARE CIBO	= 2
6 ABBIGLIAMENTO ED IGIENE	= 2
7 GIRARSI NEL LETTO	= 3
8 CAMMINARE	= 3
9 SALIRE LE SCALE	= 2
10 DISPNEA	= 3
11 ORTOPNEA	= 3
12 INSUFFICIENZA RESPIRATORIA	= 3

2.2 Fotografia dei pazienti con SLA

2.2.1 I dati del registro

I Centri Accreditati nell'intera Area Vasta per le malattie neurologiche compresa la SLA sono 6 nella Regione Veneto, 1 nella P.A. di Bolzano e 2 nella Regione Friuli Venezia Giulia (fig 16).

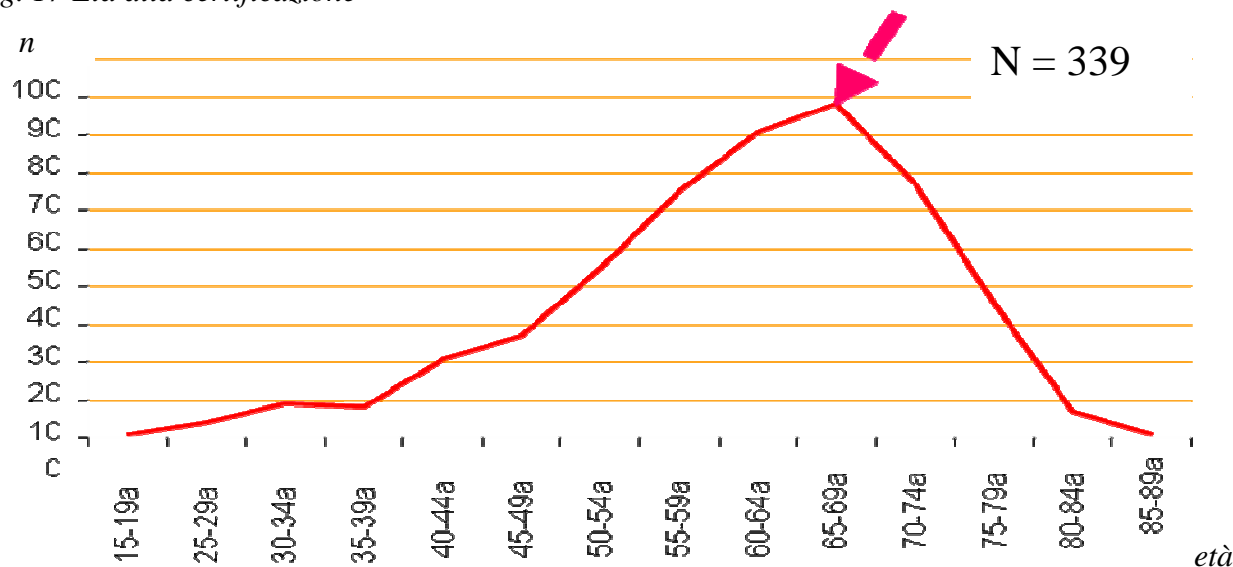
Fig 16. Centri di Riferimento Area Vasta per le malattie rare neurologiche

	Centro Accreditato	Reparto
Regione Veneto	ULSS 6 P.O. Vicenza	Neurologia
	ULSS 9 P.O. Treviso	Neurologia
	ULSS 16 P.O. Sant'Antonio di Padova	Neurologia
	Az. Osped. Padova	Clinica Neurologica/Neurologia e Psicopatologia
	Az. Osp. Verona - Borgo Roma	Neurologie/ Medicina Interna B
	ULSS 18 P.O. Rovigo	Neurologia
P.A. Bolzano	P.O. Bolzano	Neurologia
Friuli Venezia Giulia	P.O. Trieste	Neurologia
	P.O. Udine	

Allegato C della DGR 2046/2007¹²⁷.

In Regione sono attualmente residenti e viventi 339 persone con SLA, con circa 80 casi nuovi di SLA per anno. La sopravvivenza media di questi pazienti è intorno a 3 anni, con una lunga coda a destra che arriva ad oltre 10 anni. L'età alla certificazione presenta un picco tra i 65 ed i 69 anni (fig. 17). I Maschi sono il 57%, le Femmine il 43%.

Fig. 17 Età alla certificazione



La tabella 6 mostra i pazienti residenti in Veneto distribuiti nelle varie ULSS regionali.

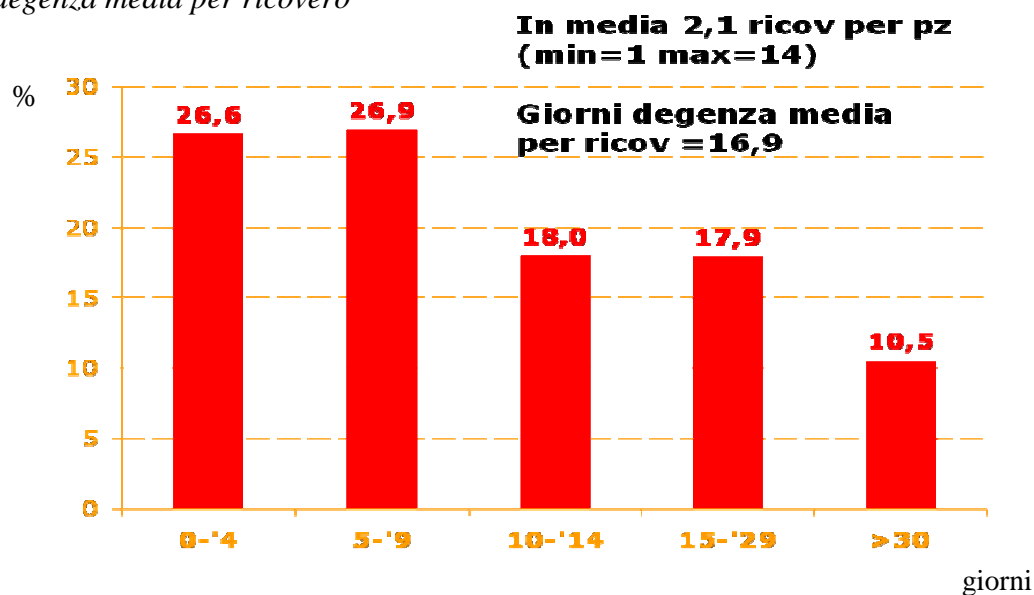
Tab 6 Numero pazienti per ULSS di residenza in Veneto

ULSS DI RESIDENZA	N
Azienda U.L.S.S. N. 1 Belluno	3
Azienda U.L.S.S. N. 2 Feltre	2
Azienda U.L.S.S. N. 3 Bassano del Grappa	10
Azienda U.L.S.S. N. 4 Alto Vicentino	8
Azienda U.L.S.S. N. 5 Ovest Vicentino	9
Azienda U.L.S.S. N. 6 Vicenza	14
Azienda U.L.S.S. N. 7 Pieve di Soligo	17
Azienda U.L.S.S. N. 8 Asolo	21
Azienda U.L.S.S. N. 9 Treviso	39
Azienda U.L.S.S. N. 10 Veneto Orientale	13
Azienda U.L.S.S. N. 12 Veneziana	25
Azienda U.L.S.S. N. 13 Mirano	22
Azienda U.L.S.S. N. 14 Chioggia	13
Azienda U.L.S.S. N. 15 Alta Padovana	14
Azienda U.L.S.S. N. 16 Padova	58
Azienda U.L.S.S. N. 17 Este	15
Azienda U.L.S.S. N. 18 Rovigo	9
Azienda U.L.S.S. N. 19 Adria	8
Azienda U.L.S.S. N. 20 Verona	25
Azienda U.L.S.S. N. 21 Legnago	4
Azienda U.L.S.S. N. 22 Bussolengo	10
Totale	339

I soggetti certificati e residenti nelle altre Aree dell'Area Vasta sono 52.

Da fonte SDO (2000-2006) le persone con diagnosi di SLA sono 1.171 con 2.824 ricoveri di cui 2.320 ordinari e 504 DH. In fig 17 vengono indicati il numero dei giorni per ricovero.

Fig 17 degenza media per ricovero



I reparti di ricovero son:

Reparto	%
Neurologia	45,6
Medicina generale	13,6
Pneumologia	12,9
Recupero e riabilitazione funzionale	8,0
Terapia intensiva	6,7
Lungodegenti	3,9
Geriatria	3,5
Chirurgia generale	1,4
Neurochirurgia	0,6
Otorinolaringoiatria	0,5
Gastroenterologia	0,5
Ortopedia e traumatologia	0,4
altri	2,4
<i>di cui neuro-riabilitazione</i>	<i>0,2</i>
<i>di cui Unità Spinale</i>	<i>0,2</i>

Gli istituti di ricovero sono:

AZIENDA OSPEDALIERA DI VERONA	10,7
PRESIDIO OSPEDALIERO DI TREVISO	8,7
AZIENDA OSPEDALIERA DI PADOVA	3,9
OSPEDALE CA FONCELLO	3,4
OSPEDALE SACRO CUORE NEGRAR	2,7
OSPEDALE SANT ANTONIO PADOVA	5,0
PRESIDIO OSPEDALIERO UMBERTO 1 MESTRE	2,5
OSPEDALE S. MARTINO BELLUNO	2,2
PRESIDIO OSPEDALIERO VICENZA	3,2
OSP. CLASS. S. CAMILLO	1,9
CASA DI CURA PRIVATA PEDERZOLI	1,8
PO MONTEBELLUNA	1,7
PO MIRANO	1,7
PO DOLO	1,5
PO ROVIGO	1,4
PO MESTRE	1,3
altri (meno di 30 ric)	46,4

2.2.2 Dati ricavati dai servizi territoriali

Vista la presenza di database per la gestione delle esenzioni distinti nelle varie ULSS della Regione Veneto, i servizi territoriali sono stati coinvolti nella verifica delle esenzioni rilasciate ai pazienti affetti da SLA al fine di verificare quelle rilasciate da Centri Accreditati di altre regioni e che i distretti non hanno ancora provveduto a segnalare nel Registro Regionale. Inoltre con tali servizi è stata fatta una ricognizione dei soggetti viventi invitandoli a segnalare i decessi tramite una funzione appositamente creata nel sistema informatico. Dalle verifiche sovradescritte si è rilevato che un 2% non è ancora inserito nel registro regionale, per cui i servizi sono stati invitati a farlo in tempi brevi, e un 3% di deceduti rispetto ai certificati ancora attivi.

In particolare con i servizi si è fatta una ricognizione sull'erogazione di una categoria particolare di presidi: i comunicatori.

Una prima ricognizione ha riguardato il biennio 2007-2008. A fronte di un totale di 295 pazienti viventi sono stati erogati 76 comunicatori di cui: 16 di tipo simbolico, 3 alfabetici, 57 a puntamento oculare (di cui 2 consegnati a noleggio). Nel biennio 2009-2011 le ULSS hanno fornito 36 comunicatori di cui: 1 simbolico e 35 a puntamento oculare. 7 utenti, al momento dell'indagine (settembre 2011) erano in attesa della fornitura. Il percorso di fornitura maggiormente dichiarato ha previsto la prescrizione da parte di uno specialista, l'intervento di un esperto in ausili per la comunicazione con delle prove presso il domicilio del paziente al fine di individuare l'idoneità

dell'ausilio rispetto alle esigenze dell'utente e una valutazione dell'impegno di spesa in corso di UVMD con la definizione del progetto assistenziale.

2.2.3 *Questionario somministrato ai pazienti affetti da SLA*

A luglio 2011 è stato organizzato un incontro con i Centri Accreditati della regione Veneto e le associazioni d'utenza AISLA e ASLA per la presentazione del questionario-intervista utilizzato per la raccolta di informazioni dai pazienti e loro familiari. Le associazioni d'utenza hanno deciso di partecipare all'iniziativa contattando i loro associati direttamente o tramite incontri associativi per favorire la loro partecipazione all'iniziativa.

Grazie alla collaborazione dei medici di medicina generale e delle Associazioni d'utenza, degli 86 pazienti contattati, hanno deciso di aderire all'iniziativa 65, residenti in diverse ULSS della regione Veneto:

- a) 1 residente dell'ULSS1 di Belluno;
- b) 1 residente dell'ULSS2 di Feltre;
- c) 4 residenti dell'ULSS 3 di Bassano;
- d) 4 residenti dell'ULSS 6 di Vicenza;
- e) 1 residente dell'ULSS 7 Pieve di Soligo;
- f) 4 residenti dell'ULSS 8 di Asolo;
- g) 16 residenti dell'ULSS 9 di Treviso intervistati dalla collega Dr.ssa Nicoletta Ciprian;
- h) 2 residenti dell'ULSS 10 Veneto Orientale;
- i) 7 residenti dell'ULSS 12 Venezia;
- j) 12 residenti dell'ULSS 13 Mirano Dolo;
- k) 5 residenti dell'ULSS 15 Alta Padovana;
- l) 3 residenti dell'ULSS 16 Padova;
- m) 1 residente dell'ULSS 18 di Rovigo;
- n) 2 residenti dell'ULSS 19 di Adria.

Dei pazienti contattati che hanno preferito non partecipare all'indagine:

- a) Per 1 la diagnosi non è ancora definita e gli accertamenti sono ancora in corso dall'84, ha riferito di non avere nessun problema, di stare bene e che non avrebbe nessuna difficoltà da riferire, forse la sua diagnosi non è propriamente di SLA;
- b) 2 hanno ricevuto diagnosi da poco e non se la sentono di partecipare all'intervista;
- c) 2 hanno riferito al loro medico di base di non essere interessati a partecipare all'indagine;

- d) uno si era reso disponibile ma è stato chiamato per un ricovero programmato presso il centro San Raffaele di Milano e richiamerà quando tornerà a domicilio;
- e) un paziente è stato ricoverato presso il Centro di riabilitazione di Asiago e non sa riferire la data di ritorno presso il domicilio, chiamerà lui se interessato all'iniziativa;
- f) 1 ha riferito di non gradire l'intervista perché in una fase stabile della malattia e non interessato a dire nulla rispetto ai servizi e all'assistenza ricevuta;
- g) 1 ha ricevuto diagnosi di sospetta SLA e gli specialisti gli hanno rilasciato la certificazione, ancora attiva nel Registro Malattie Rare, ma poi la diagnosi non è stata confermata;
- h) 9 pazienti sono stati contattati dal medico di famiglia e si sono presi l'impegno di richiamare loro se interessati all'iniziativa;
- i) Per 3 pazienti c'è stata difficoltà nel poterli reperire.

Anagrafica e nucleo familiare

L'età ad oggi dei soggetti intervistati varia dai 27 agli 83 anni, con un'età media e mediana di circa 65 anni. L'86% circa ha più di 55 anni ed in particolare: il 28% si pone tra i 55 ed i 64 anni, il 37% ha un'età compresa tra i 65 ed i 74 anni, il 19% circa ha più di 75 anni (tab. 7).

Tab 7 Classi di età ad oggi dei soggetti affetti da SLA

Classi di età	% pazienti
25-34	2
35-44	3
45-54	12
55-64	27
65-74	38
75-85	18

L'età all'esordio dei sintomi e quindi alla presunta comparsa della malattia varia dai 15 ai 75 anni, con un'età media di 58 anni e mediana di 60 anni. Il 72% circa aveva più di 55 anni ed in particolare: il 34% tra i 55 ed i 64 anni, il 38% tra i 65 ed i 75 anni. Il 28% dei soggetti ha avuto l'esordio della malattia entro i 55 anni, età inferiore a quella indicata in letteratura come età di esordio della malattia e cioè i 55-60 anni (tab. 8).

Tab 8. Classi di età d'esordio dei soggetti affetti da SLA

Classi di età	% pazienti
25-34	6
35-44	2
45-54	20
55-64	34
65-75	38

Il 55% dei soggetti è in possesso della licenza elementare, il 29% della licenza media inferiore e il 14% del diploma di scuola media superiore. Solo un soggetto ha conseguito la laurea. 49 sono pensionati per età, 6 pazienti sono casalinghe, 1 paziente è in cassa integrazione, 4 sono andati in prepensionamento, 1 segue ancora marginalmente la sua attività di panificio pasticceria anche se ha chiesto il prepensionamento, 1 paziente non ha mai lavorato perché ammalatasi a 17 anni (27 anni attuali) ha abbandonato gli studi e non ha mai intrapreso nessuna attività lavorativa. 3 soggetti lavorano ancora con orario limitato: 1 nella macelleria di proprietà assieme al marito aiutandosi con un Iphone per servire i clienti, 1 nel suo negozio di ferramenta nel quale si sposta con la carrozzina manuale e mantenendo un eloquio fluido, 1 come dipendente postale aiutato dai colleghi che si turnano per il trasporto dall'abitazione all'ufficio.

I caregiver sono soprattutto donne, 80%, mentre il 20% sono uomini. Un soggetto non ha riferito la presenza del caregiver riuscendo a gestire in autonomia tutto ciò che riguarda la terapia, l'assistenza personale (fornita da 2 badanti) ed il rapporto con gli specialisti che lo hanno in cura. In realtà questa persona è abbastanza compromessa dal punto di vista motorio funzionale ma preferisce non coinvolgere nessun suo familiare ed escluderli anche dalla condivisione di qualsiasi sua decisione in merito alla sua persona. L'età ad oggi dei caregiver varia dai 23 agli 87 anni con un'età media di 56 anni e una mediana di 59. Il 59% circa ha più di 55 anni ed in particolare: il 25% si pone tra i 55 ed i 64 anni, il 28% ha un'età compresa tra i 65 ed i 74 anni, il 6% circa ha più di 75 anni. L'8% circa dei caregiver presenta un'età inferiore ai 35 anni (tab. 9).

Tab 9. Classi di età dei caregiver

Classi di età	% caregiver
23-34	8
35-44	14
45-54	19
55-64	25
65-74	28
75-85	6

Il 38% dei caregiver è in possesso della licenza elementare, il 33% della licenza media inferiore, il 21% della licenza media superiore e l'8% ha conseguito una laurea. La maggioranza dei caregiver, 60, sono familiari diretti del soggetto malato ed in particolare: 44 sono il coniuge, 13 figlio/figlia, 2 i genitori e in 1 caso è il fratello. Per 4 pazienti la badante oltre ad essere adibita all'assistenza del malato è identificata anche come suo caregiver. 42 caregiver sono pensionati/e, 8 sono dipendenti, 5 commercianti, 2 operai, 2 disoccupati e 1 ancora studente. 4 svolgono l'attività di badante. La maggior parte dei caregiver, il 60%, non ha problemi di salute. Tra i problemi di salute annoverati dal 40% dei caregiver non sani compaiono: diabete mellito, artrosi, cardiopatie acquisite, ipertensione arteriosa e ipercolesterolemia, patologie neoplastiche in fase avanzata, quadri depressivi, asma, ernie discali, ipotiroidismo.

I nuclei familiari coinvolti nell'assistenza di tali soggetti sono costituiti nel 38% dei casi da 3 persone, nel 23% da 4 persone, nel 19% da 2 persone, nel 10% dei casi da 5 persone e nel 6% da 6 persone. 2 pazienti hanno riferito come nucleo familiare coinvolto nell'assistenza solo il coniuge. Esclusi i nuclei in cui è presente solo il coniuge, negli altri nuclei sono presenti in accoppiata il coniuge e il figlio/a nella maggior parte dei nuclei. In 9 casi sono coinvolti anche i fratelli/sorelle. Solo una coppia non ha figli. 7 nuclei vedono ancora la presenza dei genitori del paziente coinvolti nel supporto economico ed affettivo assistenziale. In 10 casi sono coinvolti altri parenti oltre a quelli più stretti della famiglia coniuge, figli, fratelli. Nel complesso sono coinvolti nell'assistenza di questi 65 soggetti ben 215 individui con un'età compresa tra gli 11 e i 95 anni, con una età media di 47 anni. Il 58% dei soggetti coinvolti nell'assistenza convive con i pazienti, il 48% no avendo una sua abitazione (sono solitamente i figli, i fratelli, alcuni dei genitori e gli altri parenti). Il 78% degli individui costituenti i nuclei familiari non ha problemi di salute. Tra i problemi di salute sono compresi quelli dei caregiver con l'aggiunta di: HIV chemiotrattata e cistiti ricorrenti.

19 interviste sono state sostenute dai soli familiari senza la presenza del paziente perché impossibilitato a partecipare vista la gravità clinica o per volontà dei familiari stessi. In 39 casi l'intervista ha visto partecipi il paziente in maniera più o meno attiva ed i suoi familiari nella figura dei figli solamente, dei coniugi solamente o di entrambi. Per 1 paziente era presente la sorella molto coinvolta nell'assistenza e in 1 altro caso oltre alla figlia anche la badante. 5 pazienti hanno preferito essere intervistati da soli in assenza dei loro familiari.

Esordio della patologia

Solo 6 pazienti hanno avuto un esordio della patologia acuto, nella restante totalità di casi l'esordio è stato subdolo presentandosi con sintomi vaghi quali ad esempio crampi, pesantezza di un arto, astenia, algie, caduta del piede, fascicolazioni, ipotonia muscolare delle mani o degli arti

superiori, disartria, disfagia che non hanno allarmato né i pazienti né i loro familiari tanto che hanno temporeggiato prima di rivolgersi al medico di famiglia o allo specialista prescelto. All'insorgere dei disturbi infatti hanno collegato la sintomatologia ad uno sforzo fisico, un malessere temporaneo, alla conseguenza di un intervento chirurgico a cui si sono sottoposti. Alcuni pazienti hanno riferito la convinzione che la patologia possa essere stata causata da un evento particolare della loro vita: per 2 pazienti tutto è iniziato dopo il vaccino antiinfluenzale, per la paziente più giovane la sintomatologia è iniziata dopo un incidente stradale, 7 hanno riferito che tutto è incominciato dopo un'anestesia generale per un intervento odontoiatrico, ortopedico, cardiaco, alla prostata, di ernia discale con la convinzione che l'anestesia stessa possa essere un fattore causante la patologia. Nei pochi casi in cui l'esordio è stato acuto, si è manifestato disfagia, disartria, fascicolazioni alla lingua, ipofunzione mano sinistra e deficit funzionale arto superiore.

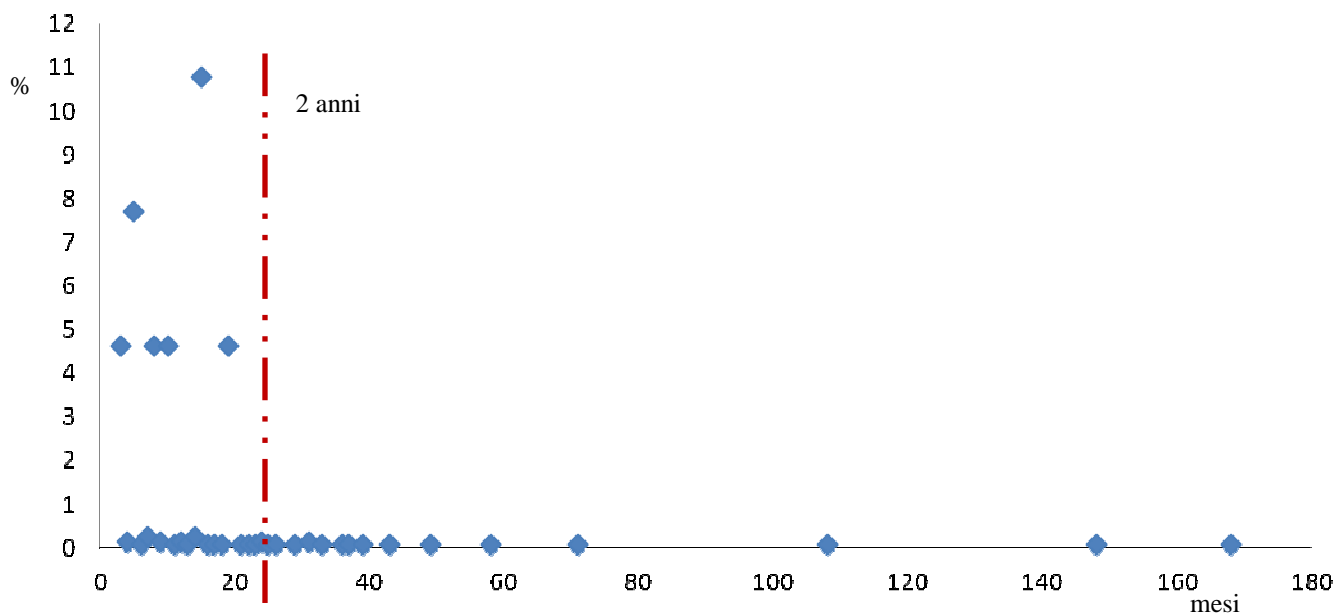
Percorso diagnostico e informazioni ricevute

Alla manifestazione dei sintomi, 34 pazienti (il 52%) si sono rivolti al medico di medicina generale, 19 (il 30%) ad uno specialista convenzionato, 10 (il 15%) ad uno specialista privato. Un soggetto si è affidato alle cure di un medico suo conoscente. Tra le figure specialistiche interpellate prevale sicuramente il neurologo (15 soggetti) ma compaiono anche l'ortopedico nei 4 casi in cui il sintomo iniziale è stato il piede cadente, cruralgia, deficit arti superiori, zoppia o il dolore alle spalle, il cardiologo per il paziente che ha accusato astenia importante e vertigini post intervento cardiaco, il fisiatra (4 casi) soprattutto in presenza di ipotonia agli arti superiori e/o inferiori, zoppia, lombalgia, l'otorino nei 2 casi che hanno esordito con la disartria e l'afonia, il pneumologo in uno dei casi che ha esordito con difficoltà respiratorie (4 casi) ed insonnia. Il primo sospetto di SLA è stato posto nella maggior parte dei casi (72%) da uno specialista ospedaliero. Tra le figure maggiormente riferite dai pazienti risulta il neurologo nel 61% dei casi e il fisiatra nel 3%. Solo in un caso il sospetto è stato formulato dal MMG. Nel 7% dei casi sono stati i familiari, nel 9% i pazienti stessi. Solo un 3% ha avuto conferma dello specialista privato. Non sembra che la tipologia dei disturbi d'esordio, influenzi il ricorso ad uno specialista privato rispetto a quello convenzionato, non sembra cioè che il tipo di esordio induca a rivolgersi ad un determinato specialista. Lo scegliere se affidarsi come prima battuta ad un medico o ad un altro sembra si basi sulla fiducia che i soggetti hanno nel MMG e il desiderio di avere una spiegazione ai propri disturbi in tempi più brevi. Alcuni soggetti hanno pagato la prima visita per poter accelerare i tempi di visita o per poter consultare uno specifico specialista che visita in formula privata.

La latenza della diagnosi calcolata come intervallo temporale tra la data in cui è stata confermata la diagnosi e la data in cui, secondo il ricordo dei pazienti, sono iniziati i primi disturbi,

varia da 3 a 168 mesi con una media di 23 mesi e una mediana di 15 mesi. 25 soggetti hanno ottenuto conferma della diagnosi entro l'anno, i $\frac{3}{4}$ (75%) del campione ha ricevuto conferma della diagnosi entro 2 anni (fig. 18).

Fig 18 Latenza diagnosi di SLA



3 soggetti presentano una latenza molto ampia che varia tra i 9 ed i 14 anni ed i loro sintomi d'esordio sono stati di prevalente interesse muscolare: astenia, crampi, fascicolazioni, piede cadente, ariflessia del piede, ipotonia agli arti superiori e solo in uno dei tre bradilalia lieve. Andando a valutare la loro condizione clinica odierna si evidenzia che due dei tre soggetti presentano lieve disfagia ai liquidi, lievi problemi respiratori, lieve bradilalia e che per tutti la compromissione maggiore è quella motoria con impossibilità a deambulare e utilizzo della carrozzina per due di essi. Disturbi prevalentemente motori si ritrovano anche in chi ha latenza molto bassa, inferiore all'anno e andando a verificare chi ha esordito con disturbi invece della funzione respiratoria e fonatoria si nota che essi sono presenti sia nel gruppo dei soggetti con latenza breve sia in quello con latenza lunga. Si potrebbe pensare quindi che non esiste un insieme di sintomi in grado di facilitare la diagnosi rispetto ad altri più subdoli ma è anche vero che l'esordio è riferito dal ricordo del paziente, su quello che ricorda lui come possibili sintomi e segni iniziali, molti hanno in realtà atteso prima di rivolgersi ad un medico reputando i disturbi non preoccupanti. Dal campione non sembra nemmeno emergere una relazione tra compromissione clinica e latenza della diagnosi. 2 pazienti in realtà non hanno attualmente conferma della diagnosi in modo definitivo avendo sintomi e disturbi anomali rispetto a quelli delle forme classiche di SLA, per loro gli specialisti ipotizzano una forma atipica.

63 pazienti hanno ottenuto conferma della diagnosi in un reparto ospedaliero: 61 in una neurologia, 1 in una ortopedia e 1 in una pneumologia.

Per avere conferma della diagnosi i pazienti si sono rivolti, nel 41% dei casi a tre centri, il 28% a due, il 15% a 4 (tab. 10). Solamente 3 a cinque o più centri. 7 pazienti si sono rivolti e sono attualmente in carico ad 1 solo centro e nello specifico 4 sono in carico all'Ospedale di Treviso, 1 all'Ospedale dell'Angelo di Mestre, 1 all'Ospedale di Camposampiero e 1 all'Ospedale di Padova. Di questi è da rilevare che due centri (Mestre e Camposampiero) non sono centri riconosciuti come accreditati dalla Regione Veneto. 40 pazienti si sono rivolti a centri presenti nella Regione Veneto (1 nella ULSS di residenza, 3 in altre ULSS della provincia e 36 fuori provincia), 23 pazienti sono migrati in centri fuori regione, mentre 2 hanno consultato un centro all'estero (Austria e Thailandia). Tra i centri fuori regione prevalgono i Presidi Ospedalieri di Milano, Torino e Novara. 1 paziente si è rivolto a più centri perché il primo centro non era stato in grado di fare correttamente la diagnosi, 2 pazienti si sono rivolti ad un centro fuori regione per la difficoltà di confermare la diagnosi, 1 paziente mantiene il contatto con un centro fuori regione per il proseguimento della terapia a base di Ig, 6 pazienti si sono rivolti ad un centro fuori regione per aderire ad una sperimentazione con le cellule staminali, 1 pz si rivolge tuttora all'estero (San Marino) per continuare una terapia sperimentale vaccinale, 1 paziente si è rivolto ad un centro fuori regione per aderire ad una sperimentazione con Rocefin e 1 per sottoporsi a test riguardanti l'accumulo di metalli pesanti.

Tabella 10. Numero di centri consultati dai pazienti

Numero pazienti	Numero di centri
7	1
18	2
27	3
10	4
1	5
2	6

Il 68% dei soggetti ha ricevuto un'altra diagnosi prima della conferma di SLA. Le diagnosi ipotizzate sono state: stress, ansia, ernie discali, insufficienza cardiaca, malattia delle braccia, rottura della cuffia dei rotatori, assonopatia assonomotoria, tunnel carpale e dita a scatto, mielite trasversa, sclerosi multipla, malattia del I e del II motoneurone non meglio specificata, sclerosi multifocale a blocchi, neuropatia motoria, astenia post operatoria, vertigini da labirintite e malformazione vascolare cerebrale, stiramento muscolare, neoplasia encefalica, morbo di parkinson, sindrome depressiva, ipotiroidismo da tiroidectomia, demenza senile, demenza di alzheimer, sclerosi laterale primaria, morbo della muca pazza, reflusso gastroesofageo, allergia, rallentamento senile, esaurimento nervoso, intossicazione da antidepressivi, disidratazione,

polineuropatia infiammatoria, miastenia e tia. Le diagnosi alternative ricevute dai pazienti del gruppo intervistato sono quelle che rientrano nella diagnosi differenziale come previsto in letteratura⁴⁹.

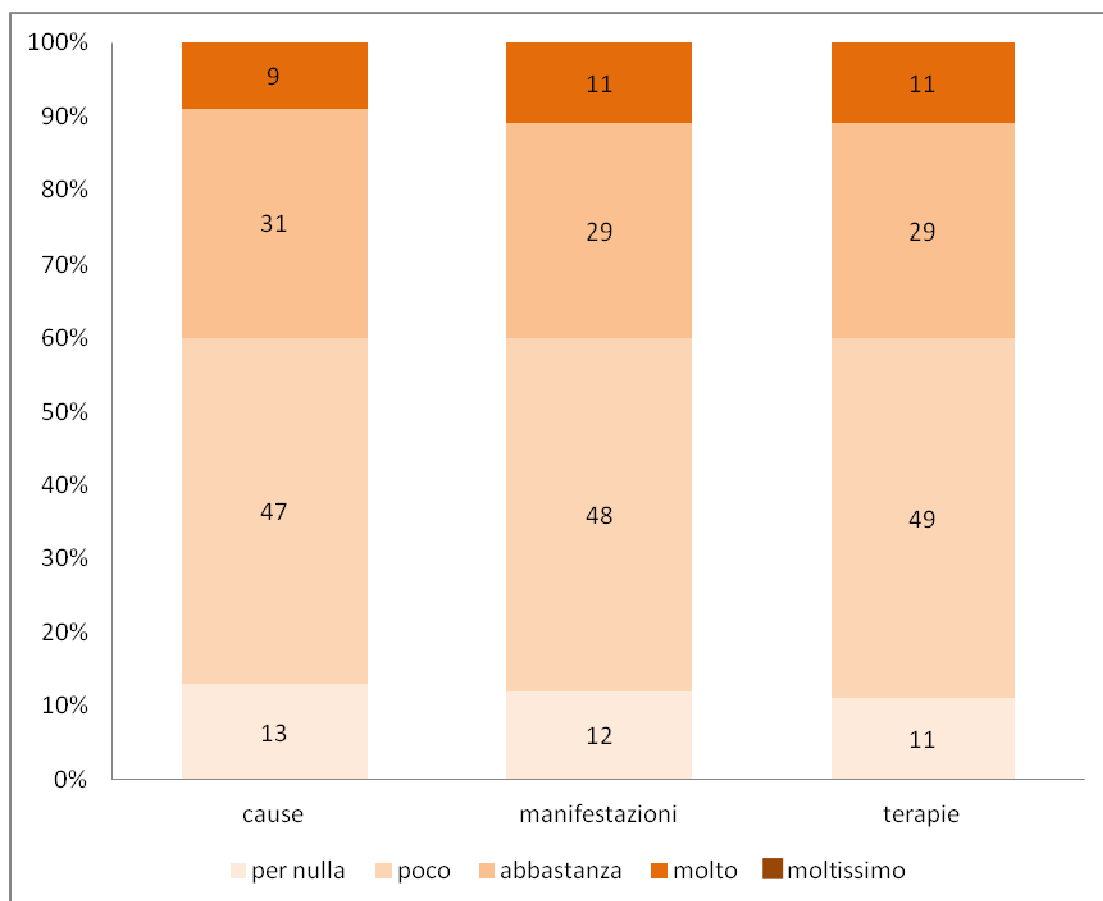
Non sembrano esserci differenze rilevanti tra i sintomi di esordio di chi ha avuto subito diagnosi di SLA e chi invece ha ricevuto altre diagnosi, in entrambi le popolazioni le disfunzioni sono state varie. Dei 44 soggetti che hanno avuto più diagnosi, 30 hanno una latenza di diagnosi contenuta entro i 24 mesi e nello specifico 6 entro i 15 mesi e 4 entro i 5 mesi. Quindi una certa difficoltà nel confermare la diagnosi corretta non sembra correlata alla latenza di diagnosi e ai tempi di attesa della sua conferma. Dei soggetti che hanno avuto più diagnosi (44), il 77% si è rivolto a 2 o 3 centri, solo il 18% ha consultato più di 4 centri. Dei soggetti che non hanno ricevuto più diagnosi (21), il 52% si è rivolto a 2 o 3 centri e solo il 19% si è rivolto a più di 4 centri. Questo può fare ipotizzare che la migrazione dei pazienti in più centri non sembra correlarsi alla difficoltà o errore di diagnosi ma forse alla necessità dei pazienti di avere più consulti e pareri.

Per quanto riguarda le informazioni che i pazienti ed i familiari riescono a reperire per rivolgersi ai centri adeguati, nel 58% dei casi essi sono consigliati da medici e specialisti e nel 24% dei casi da familiari. Questo indica la presenza di una rete di informazioni al primo accesso abbastanza adeguata. La prima comunicazione della diagnosi è stata fatta in quasi tutti i casi (90%) dal neurologo che ha seguito il percorso diagnostico al paziente in separata sede nel 23% dei casi (15), ai soli familiari nel 37% dei casi (24) e ad entrambi, paziente e familiari nel 40% dei casi (26). Nei 6 casi in cui la diagnosi non è stata comunicata dal neurologo, la comunicazione è stata effettuata dall'ortopedico (1 caso), dal pneumologo (2 casi), da un medico conoscente (1 caso), dall'intero team multidisciplinare che ha seguito il percorso diagnostico (2 casi). L'ambiente ed i tempi di comunicazione sono stati ritenuti abbastanza adeguati per il 46% dei soggetti, per nulla o poco adeguati ed insufficienti per il 32% circa. Nessuno ha dichiarato che il tempo dedicato alla comunicazione sia stato eccessivo. Non tutti i pazienti comunicano la diagnosi ai componenti della famiglia più o meno allargata, ma solo a chi ritengono sia indispensabile come ad esempio il medico di famiglia. Raramente (5 casi) la comunicano agli amici e conoscenti.

Per quanto riguarda il giudizio sulla qualità delle informazioni ricevute dagli specialisti su cause, manifestazioni cliniche e possibilità terapeutiche, la maggior parte del campione si pone tra il "poco" e "l'abbastanza" con una maggiore prevalenza (47-49%) del giudizio "poco". Per fare un'analisi obiettiva di tale dato bisogna però scorporare da questo giudizio che sembra negativo, le informazioni realmente date dagli specialisti, magari anche in modo adeguato, e le scarse informazioni proprie della patologia di cui non si conoscono le reali cause, non è possibile predire l'evoluzione in ogni singolo individuo e al momento attuale non sussistono conoscenze sufficienti

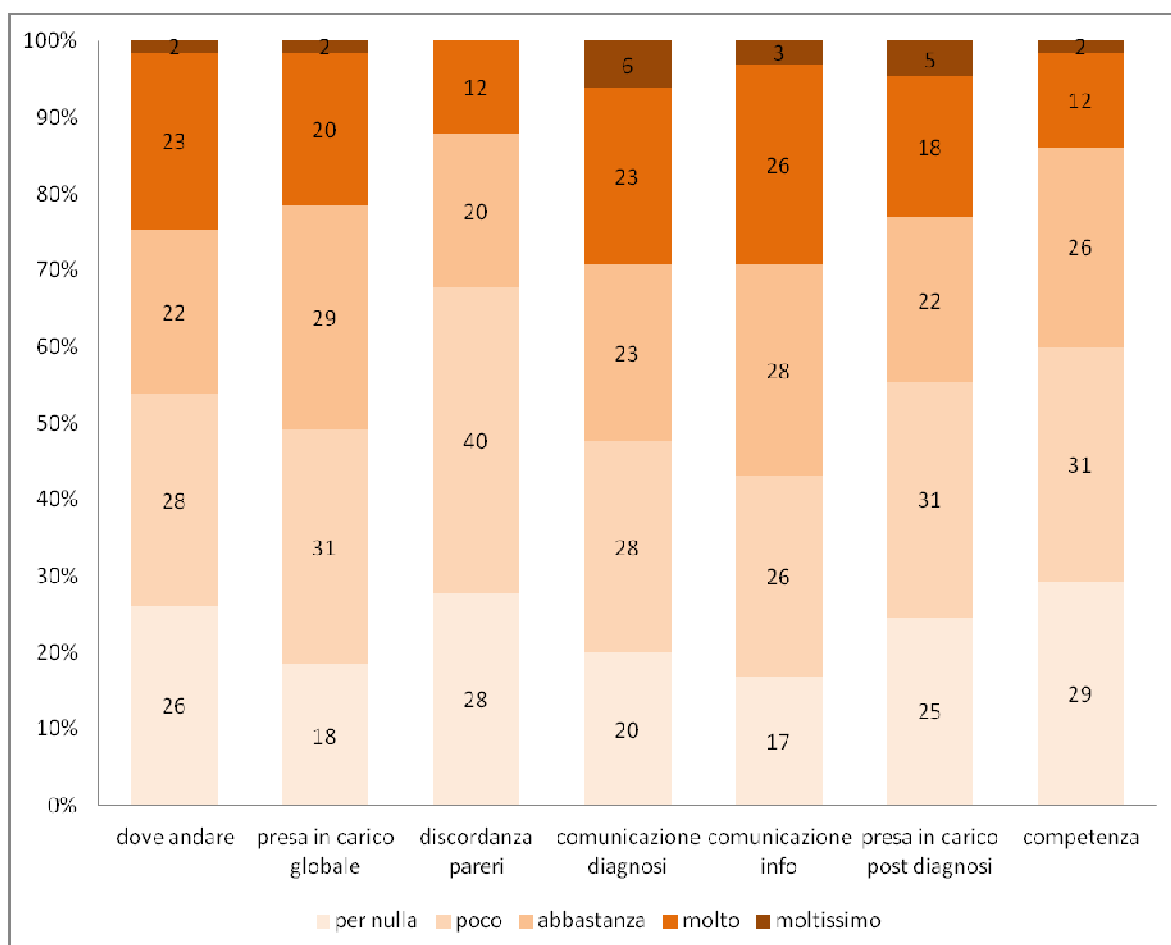
su terapie eziologiche efficaci. Onestamente gli stessi pazienti comprendono le difficoltà che incontrano gli specialisti nel momento della comunicazione e non rimangono tanto delusi da loro ma proprio dalla scarsità dei contenuti, al momento non noti, soprattutto in merito alle cause e alle terapie possibili (fig. 19).

Fig. 19. Giudizio sulla qualità delle informazioni ricevute



Per quanto riguarda il giudizio sulla qualità del percorso diagnostico vissuto esso risulta tendenzialmente buono. Quello che è risultato più pesante o che è mancato di più è stata la comunicazione della diagnosi (23% rispettivamente “abbastanza” e “molto”) e delle informazioni riguardanti la patologia (28% “abbastanza” e 26% “molto”). Le cose che sono mancate meno sono state la competenza e la discordanza dei pareri degli specialisti (fig. 20). Questo giudizio si ricollega a quello della domanda precedente dimostrando coerenza e linearità nelle risposte degli intervistati. Solo 4 intervistati hanno dato il giudizio più positivo a tutte le variabili indicando che per ogni item non hanno accusato nessun problema. 5 intervistati hanno riferito che l’intero percorso diagnostico è pesato in maniera “abbastanza” e “molto importante”. Il paziente che ha dichiarato la mancanza estrema di sapere dove andare e di una presa in carico globale ha trovato mancanti anche la comunicazione e le informazioni ricevute così come la presa in carico post diagnosi.

Figura 20. Cos' è mancato o pesato nel percorso diagnostico



13 pazienti non hanno sostenuto costi per le procedure per ottenere la diagnosi, i rimanenti hanno pagato visite ed accertamenti privati per: accelerare i tempi considerati eccessivi con il servizio pubblico, o perché volevano uno specifico specialista che visitava solo in libera professione (10 casi). 1 soggetto ha pagato la visita iniziale perché effettuata all'estero.

Condizione clinica

Nella sezione dedicata alla situazione clinica dei soggetti intervistati sono state raccolte informazioni riguardanti le funzioni maggiormente interessate dalla patologia: la funzione cognitiva, l'alimentazione, la funzione respiratoria, la comunicazione e la funzione motoria.

Solo 14 soggetti intervistati presentano disturbi della funzione cognitiva e nello specifico: 8 depressione/apatia, 1 disorientamento spazio temporale ed apatia, 2 demenza, 2 difficoltà a ricordare le parole, 1 disturbi di memoria e di orientamento spazio/temporale. Di questi, 9 sono stati valutati nella quasi totalità dei casi (77%) da uno neurologo ospedaliero e a 6 è stata proposta una terapia farmacologica attualmente in corso gestita nella metà dei casi dal neurologo stesso. Un solo soggetto usufruisce di un supporto psicosociale.

13 soggetti non hanno alcun disturbo dell'alimentazione. I disturbi dell'alimentazione rilevati nel campione sono descritti in tabella 11. Il disturbo prevalente è la disfagia per i solidi e/o liquidi, seguito dalla perdita di peso e l'affaticamento e l'allungamento dei tempi per nutrirsi. 33 soggetti presentano almeno 2 disturbi contemporaneamente.

Tabella 11. % dei soggetti con disturbi dell'alimentazione

Disturbo dell'alimentazione	Percentuale sul totale (65)
Perdita peso	51
Difficoltà deglutizione disfagia	65
Affaticamento tempi lunghi per nutrirsi	34
Alterazione parametri bioumoral	15
Nessun disturbo	20

Il 45% dei soggetti è stato sottoposto alla valutazione sia di un nutrizionista che di un logopedista, l'8% solo a quella del nutrizionista, il 17% sono a quella del logopedista, un 30% circa a nessuna valutazione. Non tutti i soggetti con disturbi dell'alimentazione sono stati sottoposti a valutazione così come alcuni soggetti senza alcun disturbo sono stati comunque valutati. Alcuni soggetti sono in attesa di tali valutazioni. Solitamente la valutazione viene proposta dal neurologo ospedaliero che ha in carico il paziente (33 casi). In 4 casi le valutazioni sono state proposte dal logopedista. Per correggere tali disturbi 10 soggetti hanno seguito nel passato modificazioni della dieta e 23 le seguono attualmente, 14 l'uso di integratori alimentari e di addensanti nel passato e 23 attualmente, uno di questi soggetti ha fatto NPT tramite CVC, 3 soggetti hanno utilizzato gli addensanti solo per un periodo in passato perché non graditi. 18 hanno in uso la PEG, per 5 è stata programmata e 1 l'ha rifiutata (tab. 12).

Tabella 12. Interventi per disturbi dell'alimentazione

	Fatto in passato per un certo periodo	Appena tentato in passato e subito sospeso	Attualmente in corso	Programmata	Proposta ma rifiutata
Modificazioni dieta	10		23	1	
Integratori alimentari	7		16		1
Addensanti	7	3	7	1	1
CVC	1				
PEG			18	5	1
Esercizi Deglutizione			2		

La proposta iniziale del ricorso alla PEG per i 18 pazienti che l'hanno già in uso ed i 5 programmati, è avvenuta prevalentemente dal neurologo (9 casi) a seguire dal pneumologo (5 casi). In due casi a parlarne per la prima volta è stato il medico di base ed in altri due casi un medico del distretto. Il posizionamento definitivo è stato proposto dal gastroenterologo in 9 casi, dal neurologo in 4 casi, dal pneumologo in 3 ed in altri 3 dal nutrizionista. Un paziente ha avuto difficoltà nel posizionamento della PEG che è stata inserita a livello del digiuno. I 18 portatori di PEG vivono con tale presidio da un minimo di 11 mesi a ad un massimo di 62 mesi, più della metà da oltre 2 anni. Quasi tutti (16) ricevono assistenza da parte dei servizi territoriali ma per la sostituzione della canula PEG devono recarsi in ospedale con le relative difficoltà di trasporto tramite ambulanza con medico a bordo. Per due pazienti il cambio PEG avviene presso il proprio domicilio da parte di un medico conoscente. In due casi i familiari integrano i pasti forniti dalla ULSS con alimenti preparati da loro e adeguatamente frullati, alimenti richiesti direttamente dai pazienti secondo i loro gusti e piaceri. Un soggetto mantiene ancora in parte l'alimentazione anche per os. 2 pazienti non erano concordi con l'inserimento della PEG ma i familiari hanno deciso per tale provvedimento terapeutico. 2 soggetti hanno formalmente espresso per iscritto la volontà di non essere sottoposti a tale trattamento in caso di bisogno, per un soggetto in realtà non è ancora stata proposta da nessun specialista. Tutti i portatori di PEG sono concordi nel dire che essa ha migliorato la loro qualità di vita, alcune perplessità sono state sollevate da una paziente non ancora molto convinta e dai familiari che si sono trovati impreparati nella gestione a domicilio non essendo stati adeguatamente educati prima del ritorno a casa, una volta presa confidenza però non accusano difficoltà nella sua gestione. 2 soggetti hanno la PEG ad 1 anno dall'esordio della malattia e ad un altro è già stata proposta, 6 hanno la PEG a due-tre anni dall'esordio della malattia e altri 7 a 4-6 anni dall'esordio. I disturbi dell'alimentazione che erano maggiormente presenti nei soggetti con PEG (18) sono stati la disfagia (94%) e perdita di peso (84%) (tab. 13). il 50% di loro presentava tutti i disturbi dell'alimentazione indagati, un 27% perdita di peso e disfagia, un 16% solo disfagia e 1 paziente solo perdita di peso. I sintomi di esordio di questi pazienti sono stati sia di natura motoria che bulbare con un prevalenza per le forme motorie.

Tabella 13. % dei soggetti con PEG con disturbi dell'alimentazione

Disturbo dell'alimentazione	Percentuale dei pz con PEG
Perdita peso	84
Difficoltà deglutizione disfagia	94
Affaticamento tempi lunghi per nutrirsi	50
Alterazione parametri bioumorali	50

11 soggetti non hanno alcun disturbo della funzione respiratoria. I disturbi rilevati nel campione sono descritti in tabella 14. Il disturbo prevalente è la difficoltà respiratoria (75%), segue la tosse (34%) e la difficoltà al riposo notturno (32%), la sonnolenza diurna ed in pochi casi l'inappetenza. 23 soggetti presentano un solo disturbo e nella quasi totalità (21) si tratta della difficoltà respiratoria, 8 hanno 3 disturbi contemporaneamente, 3 ne hanno 4, solo 2 hanno tutti i disturbi indagati contemporaneamente.

Tabella 14. % dei soggetti con disturbi della funzione respiratoria

Disturbo della funzione respiratoria	Percentuale sul totale (65)
Tosse	34
Difficoltà respiratoria	75
Difficoltà al riposo notturno	32
Sonnolenza diurna	15
Inappetenza	5
Nessun disturbo	17

Il 97% del campione è stato sottoposto a valutazione da parte di un pneumologo, anche nei soggetti senza alcun disturbo clinico. Per 38 soggetti la valutazione è stata proposta dal pneumologo ospedaliero e per 21 dal neurologo ospedaliero che ha in carico il paziente. Solo 3 pazienti sono stati sottoposti a tutte le valutazioni indicate nel questionario: spirometria, RX torace, SNIFF test, emogasanalisi e polisonnografia. 59 hanno fatto la spirometria, 51 l'emogasanalisi, 10 hanno eseguito una polisonnografia, 3 lo SNIFF test. 43 soggetti dei 63 valutati dal pneumologo, hanno seguito nel passato, stanno seguendo o sono di prossima programmazione i trattamenti come indicato in tabella 15.

Tabella 15. Interventi per disturbi della funzione respiratoria

	Fatto in passato per un certo periodo	Appena tentato in passato e subito sospeso	Attualmente in corso	Programmata	Proposta ma rifiutata
Fisioterapia respiratoria	4	1	10	1	
Compressioni addominali e tecniche meccaniche	2		1	1	
NIV	6		14	2	
Mechanical in exsufflator	1		1	1	
Ventilazione invasiva			13	2	
Tracheostomia senza ventilazione			1		1

5 soggetti hanno seguito nel passato fisioterapia respiratoria, 10 le seguono attualmente, 2 compressioni addominali e tecniche meccaniche nel passato e 1 attualmente e per 1 sono programmate. 6 soggetti hanno fatto NIV per diverse ore al giorno e la notte nel passato, 14 la fanno tutt'ora e per due è di prossimo uso. Il NIV è un trattamento terapeutico che ha indubbiamente migliorato la condizione clinica di chi lo usa, è un apparecchio che disturba solo per la comparsa di decubito a livello dell'inserzione della maschera, e che da noia ai pazienti ed ai familiari durante il riposo notturno poiché, a seguito di movimenti incontrollati, scatta l'allarme dell'apparecchio non più adeguatamente indossato. Alcuni familiari si turnano nel riposo notturno accanto al paziente per poter godere di notti di riposo non interrotte frequenti volte. 3 soggetti sono ricorsi al Mechanical in exsufflator: 1 nel passato, uno attualmente e uno nel prossimo futuro. 13 soggetti hanno la ventilazione invasiva e 2 sono in attesa di intervento, 1 soggetto ha la tracheostomia senza ventilazione invasiva mentre 1 soggetto l'ha formalmente rifiutata. Solo alcuni soggetti sono riusciti a formulare un consenso informato su tale trattamento poiché nella maggioranza dei casi l'evento è stato improvviso e dettato da una grave insufficienza respiratoria che non ha lasciato il tempo sufficiente per parlare con il malato. È innegabile che tale trattamento ha permesso la sopravvivenza dei soggetti trattati ma solo pochi hanno espresso un parere nettamente positivo nei suoi confronti poiché non è stata una scelta del tutto condivisa. Importanti difficoltà sono state vissute dai familiari che non sono stati adeguatamente preparati sulla gestione della canula, aspiratore, ventilatore. Nella quasi totalità dei casi la sostituzione della canula avviene a domicilio da parte di un pneumologo o otorino, 1 soggetto deve recarsi in ospedale perché tale servizio non è garantito a domicilio, 1 soggetto usufruisce dell'intervento volontario di un medico conoscente proprio per evitare il trasporto molto difficoltoso. 2 soggetti hanno formalmente espresso per iscritto la volontà di non essere sottoposti a tale trattamento in caso di bisogno, ad uno dei due la proposta non è ancora stata fatta da nessun specialista. Tutti ricevono assistenza da parte della ditta fornitrice del ventilatore e nessuno ha avuto alcuna difficoltà nella fornitura a domicilio. Per quanto riguarda la sicurezza della ventilazione tutti i soggetti hanno due ventilatori uno comprensivo di batteria e hanno le agevolazioni fiscali previste dall'ENEL (sconto sulle spese di consumo). Alcuni familiari riferiscono che non tutti gli ospedali presentano personale preparato per la gestione dei ventilatori e hanno raccontato alcune difficoltà sulla taratura degli apparecchi e la necessità di ricorrere a più consulti prima di ottenere il miglior beneficio per i pazienti. Un altro problema importante rilevato è che non erano stati informati della perdita della capacità comunicativa del loro caro dopo tracheostomia.

2 soggetti hanno in programma l'uso della PEP mask.

I disturbi della funzione respiratoria che erano maggiormente presenti nei soggetti con ventilazione invasiva (13) sono stati la difficoltà respiratoria (100%) e la difficoltà al riposo notturno (62%) (tab. 16). Il 15% di loro presentava tutti i disturbi della funzione respiratoria indagati, un 23% difficoltà respiratoria e al riposo notturno. I sintomi di esordio di questi pazienti sono stati sia di natura motoria che bulbare con un prevalenza per le forme motorie.

Tabella 16. % dei soggetti con ventilazione invasiva con i vari disturbi della funzione respiratoria

Disturbo della funzione respiratoria	% pz con ventilazione invasiva
Tosse	38
Difficoltà respiratoria	100
Difficoltà al riposo notturno	62
Sonnolenza diurna	31
Inappetenza	16

13 soggetti non hanno alcun disturbo della comunicazione. I disturbi rilevati nel campione sono descritti in tabella 18. Il disturbo prevalente è l'afasia completa o quasi completa (40%), segue la disartria (35%) e poi la bradilalia (23%). 43 soggetti presentano un solo disturbo e in circa la metà dei casi (25) si tratta della afasia completa, 12 hanno solo disartria, 11 sia disartria che bradilalia e 4 solo bradilalia.

Tabella 18. Disturbi della comunicazione

Disturbo della comunicazione	Percentuale sul totale (65)
Disartria	35
Bradilalia	23
Afasia completa	40
Nessun disturbo	20

49 pazienti sono stati sottoposti a valutazione, su proposta del neurologo ospedaliero per 38 di essi, su proposta del logopedista per 4 di loro. 35 soggetti dei 49 valutati hanno seguito, seguono o hanno in programma di seguire un qualche trattamento. 2 soggetti non valutati da nessun specialista hanno comunque intrapreso qualche trattamento.

Tabella 19. Interventi per disturbi della comunicazione

	Fatto in passato per un certo periodo	Appena tentato in passato e subito sospeso	Attualmente in corso	Programmata	Proposta ma rifiutata
Riabilitazione logopedica	10	2	12	2	
Comunicazione alternativa con strumenti non elettronici	1	1	6		
Comunicazione alternativa con strumenti elettronici	1		5	1	1
Comunicatori a puntamento oculare	1		12	1	1

12 pazienti seguono e 12 hanno seguito un ciclo di riabilitazione logopedica, per 2 è stata programmata. 6 pazienti utilizzano attualmente sistemi di comunicazione non elettronici: scrivono su di una agenda, utilizzano una tavola alfabetica e numerica cartacea o una lavagna trasparente. Due di questi hanno anche un comunicatore elettronico (pc) ma preferiscono l'uso più familiare non elettronico. Un soggetto utilizza l'iphone con installato il programma vocale speaker (tutto a carico della famiglia), 2 hanno un comunicatore elettronico con sintetizzatore di voce per il quale hanno contribuito in parte alla spesa per avere funzioni aggiuntive rispetto a quelle passate dalla ULSS (es. per telefonare, domotica), 12 hanno il comunicatore a puntamento oculare, 1 è in attesa di riceverlo, un soggetto ne ha rifiutato l'uso (tab. 19). Tutti ricevono assistenza da parte della ditta fornitrice del comunicatore ed i tempi di attesa per ottenerlo variano da meno di un mese a un anno circa, il 44% circa dei soggetti ha atteso comunque oltre i 6 mesi. La prescrizione è stata fatta nella maggioranza dei casi (66%) dal fisiatra del centro o del territorio. La fornitura è sempre stata garantita dalla ULSS. Solo in un caso il paziente ha contribuito alla spesa per l'acquisto, in 1 caso il noleggio mensile è sostenuto da parenti ed amici.

Tutti gli usufruttori di tali sistemi di comunicazione sono concordi nel dire che essi hanno migliorato la loro qualità di vita, alcune perplessità sono state sollevate dai familiari sulla difficoltà di utilizzo tipo la calibratura e la centratura delle pupille, il fatto che i pazienti si stancano e presentano irritazioni oculari con infiammazione e infezioni, poca utilizzabilità da parte di alcuni soggetti per i quali magari il comunicatore non è stato adeguato es vorrebbero internet che non c'è, troppo complesso per loro, funzioni non presenti. Alcuni soggetti nonostante il comunicatore preferiscono non utilizzarlo o per reale difficoltà di utilizzo o perché non interessati.

Per gli 8 pazienti per cui è stata indicata la prescrizione della comunicazione aumentativa alternativa con strumenti elettronici non a puntamento oculare, il tempo passato dall'esordio della malattia ad oggi è entro i 5 anni (2, 3, 5 anni) per metà di loro, per l'altra metà è tra gli 8 ed i 12 anni. Il tempo passato dalla conferma della diagnosi ad oggi è stato di 1-3 anni per 4 di loro e di 7-10 per gli altri 4. Per i 15 pazienti per cui è stata indicata la prescrizione della comunicazione aumentativa alternativa con strumenti elettronici a puntamento oculare, per 11, il tempo passato dall'esordio della malattia ad oggi è entro i 6 anni (2, 3, 4, 6 anni), per 4 è tra gli 8 ed gli 11 anni. Il tempo passato dalla conferma della diagnosi ad oggi è stato di 1-4 anni per 11 di loro e di 7-10 per gli altri 4.

Tutti i soggetti hanno uno o più disturbi della funzione motoria. I disturbi rilevati nel campione sono descritti in tabella 20. Il disturbo prevalente è la difficoltà nella cura di sé e nel vestirsi (95%), segue la scrittura lenta o poco leggibile/difficoltà a tagliare il cibo (94%), difficoltà nel muovere gli AS/impaccio motorio AS (90%), difficoltà a sistemarsi e/o girarsi nel letto/iniziali difficoltà nella deambulazione (71%), cammino con assistenza (69%). Solo un paziente presenta una scrittura lenta o poco leggibile/difficoltà a tagliare il cibo. La compromissione maggiore riguarda la funzionalità degli arti superiori, il 70% presenta compromessa la funzione degli arti inferiori. Il 48% dei soggetti è impossibilitato a deambulare e a muoversi nel letto.

Tabella 20. % dei soggetti con disturbi della funzione motoria

Disturbo della funzione motoria	Percentuale sul totale (65)
Scrittura lenta o poco leggibile/difficoltà a tagliare il cibo	94
Incapacità a tenere la penna in mano/incapacità a tagliare il cibo	91
Difficoltà nella cura di sé/Difficoltà a vestirsi	95
Difficoltà nel muovere gli AS/impaccio motorio AS	90
Difficoltà a sistemarsi e/o girarsi nel letto/iniziali difficoltà nella deambulazione	71
Cammino con assistenza	69
Impossibilità a muoversi nel letto/impossibilità a deambulare	48
Nessun disturbo	0

Per tali disturbi tutti i pazienti sono stati sottoposti a valutazione da parte di un fisiatra ospedaliero nel 90% dei casi e dal neurologo stesso nel restante 10%. Solitamente (83%) la valutazione è stata proposta dal neurologo che ha in carico il paziente. Solo in un 11% di casi la valutazione è stata proposta dal fisiatra.

Tabella 21. Interventi per disturbi della funzione motoria

	Fatto in passato per un certo periodo	Appena tentato in passato e subito sospeso	Attualmente in corso	Programmata	Proposta ma rifiutata
Fisioterapia motoria	12	1	45	2	1
Attività aerobica		1	5		
Assistenza personale	1		48		
Uso di dispositivi/ausili			50	1	1

45 pazienti seguono e 12 hanno seguito della fisioterapia motoria, per 2 è stata programmata. 5 hanno fatto attività aerobica. 48 pazienti godono di assistenza personale. 50 pazienti utilizzano dispositivi ed ausili di varia natura ad es carrozzina manuale, carrozzina elettrica, deambulatore, sollevatore, alzawater, sedia doccia. 2 fanno ginnastica e nuoto a loro spese (tab. 21).

Per quanto riguarda i presidi e gli ausili utilizzati si veda la tabella per tempi di ottenimento e loro fornitura. I presidi ed ausili in uso a questi 65 pazienti sono circa 256. Il 63% dei presidi sono stati prescritti dal fisiatra, un 16% dal MMG (letto, materasso, alzawater, sediadoccia), un 14% dal pneumologo ospedaliero (ventilatore, aspiratore, macchina per la tosse), un 13% è stato procurato direttamente dalla famiglia. L'80% è stato fornito dall'ULSS, un 14% dalla famiglia. Sui 62 presidi per i quali i pazienti (22) hanno contribuito alla spesa di acquisto, per il 76% dei prodotti il contributo è stato totale, per il 24% parziale. 13 soggetti non hanno nessun presidio o ausilio (tab. 22).

Tabella 22. Ausili forniti, tempi di fornitura, prescrizione e contributo alla spesa.

Tipo ausilio	N pezzi	Tempo per ottenerlo min max (gg)	Prescrizione	Fornitura	Contributo spesa
Alzawater	6	5-90	Fisiatra	ULSS	
Ambu	1	0	Fisiatra	SCamillo	
Archetto	1	7	MMG	ULSS	
Aspiratore	15	0-10	Pneumologo	ULSS	
Barre	1	0	Privato	Privato	Totale
Bastone	1	0	Privato	Privato	Totale
Bragatura	1	0	Privato	Privato	Totale
Ciclette	4	20	Fisiatra/Privato	ULSS/Privato	Nulla/Totale
Carrozzina elettrica	7	60-180	Fisiatra	ULSS	Parziale
Carrozzina manuale	40	5-180	Fisiatra	ULSS	
Cingolo	2	30	Fisiatra	ULSS	
Codeville	5	15-90	Fisiatra	ULSS	Parziale
Collare	2	5	Fisiatra	ULSS	
Comoda	8	7-15	MMG	ULSS	
Comunicatore	11	10-365	Fisiatra/Efesto	ULSS	
Cuscini	5	5-90	Privato/Fisiatra	Privato/ULSS	Totale/Nulla
Deambulatori	23	5-180	Fisiatra	ULSS	
Iphone	1	0	Privato	Privato	Totale
Letto manuale	19-20	0-10	Fisiatra/Privato	ULSS/Privato	Totale
Letto elettrico	4	30-90	Fisiatra	ULSS	
Macchina per la tosse	2	0	Pneumologo	Ospedale	
Maniglioni	2	0	Privato	Privato	Totale
Materasso	23	2-30	Fisiatra/Privato	ULSS/Privato	Nulla/Totale
Montascale	5	30-60	Fisiatra/Privato	ULSS/Privato	Parziale/Totale
Sollevatore	18	1-180	Privato/MMG	Privato/ULSS	Totale/Nulla
Saturimetro	4	0	Pneumologo	Ospedale	
Scarpe	2	5-30	Privato/Fisiatra	Privato/ULSS	Totale/Nulla
Scooter	1	5	Fisiatra	ULSS	
Sedia doccia	11	30-150	Fisiatra/MMG	SCamillo/ULSS	
Standing	2	5-60	AISM	AISM	
Ventilatore	20	0-7	Pneumologo	Ospedale	

La difficoltà nell'ottenere un presidio rispetto ad un altro non sembra legata alla tipologia del prodotto ma varia tra i casi singoli e le varie ULSS.

Tra i presidi in attesa di essere forniti (26) alcuni sono: 6 carrozzine di cui 3 elettriche (tra i 10 ed i 60 giorni), 3 comunicatori (attesa di 60-90-365 giorni), 1 standing (30 gg), 1 montascale (120 gg). L'attesa è dovuta per: il trasferimento di residenza, i tempi della visita del fisiatra a domicilio, l'autorizzazione della spesa da parte dell'ULSS (42%), i tempi di fornitura, la mancata

erogazione dell'indennità di accompagnamento con la quale contribuire all'acquisto del prodotto (comunicatore e montascale).

Del totale dei pazienti sottoposti al questionario, tutti presentano almeno un disturbo della funzione motoria, 4 presentano solo tale tipo di compromissione mentre gli altri 61 presentano varie combinazioni come indicato in tabella 23. Il 49% ha contemporaneamente almeno un disturbo della funzione motoria, della comunicazione, della funzione respiratoria e dell'alimentazione. Un 14% ha almeno un disturbo in ogni area indagata. L'8% ha due aree compromesse, il 17% ha compromesse tre aree.

Tabella 23. Disturbi dei pazienti affetti da SLA.

D. Cognitivi	D. alimentazione	D. respirazione	Comunicazione	D. motori	N	%
					4	6
					1	2
					3	4
					4	6
					4	6
					3	5
					32	49
					1	2
					1	2
					1	2
					1	2
					10	14

Percorso Terapeutico

Tutti i pazienti (97%) seguono un trattamento terapeutico più o meno specifico per la patologia e stabilito nella quasi totalità dei casi dal neurologo (88%), negli altri casi gestisce la terapia il MMG. 48 pazienti assumono rilutek da tempi più o meno lunghi e si sottopongono ai controlli periodici della funzione epatica. 2 soggetti si sottopongono a terapia mediante infusione di Ig (uno in un centro fuori regione e uno in un centro regionale), 31 utilizzano integratori e complessi multivitaminici, 1 soggetto ad una terapia vaccinale fuori Italia. 5 seguono della psicoterapia mentre altre 6 l'hanno provata in passato, 9 utilizzano medicine alternative (cerotti energetici, antiradicali, detossificanti, purificanti). 10 hanno fatto terapia sperimentale, per 2 è ancora in corso. 46 dei soggetti sostengono delle spese per i trattamenti farmacologici in atto che sono il pagamento completo di altri trattamenti (45%), il 15% paga interamente i farmaci (es fascia C) o solo il ticket (10%). Un 30% non sostiene spese per la terapia farmacologica (tab. 24).

Tabella 24. Trattamenti terapeutici

	Fatto in passato per un certo periodo	Appena tentato in passato e subito sospeso	Attualmente in corso
Farmacologica	3	1	59
Logopedia	5		9
Psicoterapia	3	3	5
Sostegno Sociale			
Medicine Alternative	4		9
Terapia sperimentale	7	1	2
Cure palliative			1
Altri trattamenti	1		1

I pazienti ed i familiari interrogati se inseriti in un programma di assistenza domiciliare affermano che solo 27 pazienti (il 42%) sono seguiti in Assistenza Domiciliare Integrata, mentre per il restante 58% non è stata attivata l'ADI. Il profilo assistenziale attivato a domicilio è di tipo ADIMED. C'è il dubbio però che i pazienti ed i familiari non sappiano di essere inseriti in tale programma viste le figure che si recano presso il loro domicilio. Le principali figure professionali che assistono il paziente a domicilio sono: MMG (35%), IP (38%), fisioterapista (13%), pneumologo (8%) con una frequenza che varia da 3 volte a settimana a 1 volta ogni 4 mesi per tempi che variano da 10 a 60 minuti circa (tab. 25). 13 pazienti hanno almeno 4 figure professionali distinte che si recano a domicilio, 14 hanno una sola figura.

Tabella 25. Figure professionali dell'assistenza domiciliare

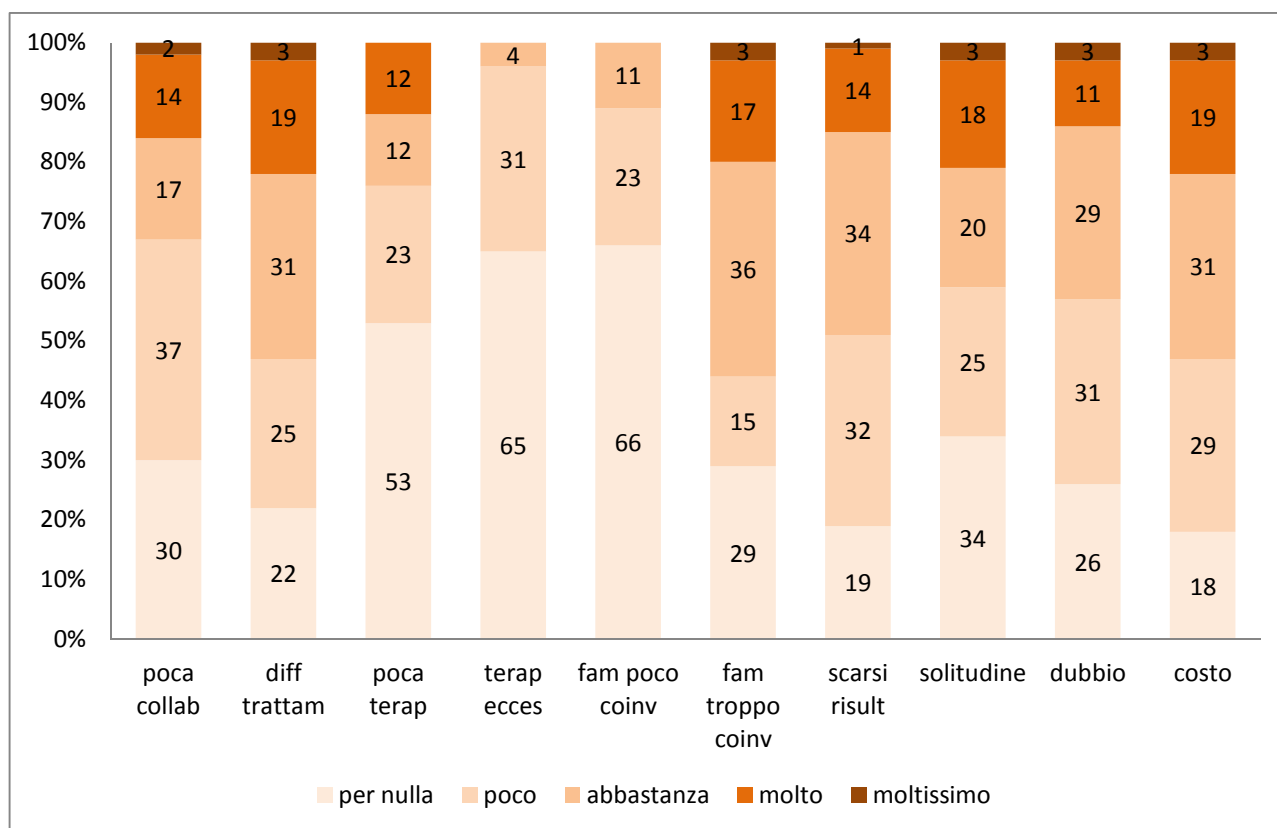
Professionista	Frequenza	Tempo
MMG	Da 1 a 4 volte al mese	Da 15 a 30 minuti
fisioterapista	Da 4 a 8 volte al mese	Da 30 a 45 minuti
IP	Da 1 a 12 volte al mese	Da 15 a 20 minuti
pneumologo	Da 1 volta al mese a ogni 4 mesi	Da 15 a 30 minuti

Il numero di ricoveri dal momento della diagnosi varia da un minimo di 1 ad un massimo di 50. 3 soggetti non hanno avuto ulteriori ricoveri oltre a quello per la diagnosi, l'80% ha al massimo 3 ricoveri. 3 casi hanno avuto più di 20 ricoveri per difficoltà nel fare la diagnosi o difficile gestione a domicilio. 1/3 è stato ricoverato nell'ultimo anno almeno una volta. Le cause di ricovero sono: accertamenti diagnostici, infezioni ricorrenti, disidratazione, difficoltà respiratorie, riabilitazione. Il tempo di ricovero varia da un minimo di 2 giorni ad un massimo di 90 giorni. Il 77% dei ricoveri

dura meno di 15 giorni, i ricoveri che durano 60-90 giorni sono effettuati in reparti di riabilitazione fisico-motoria. I reparti di ricovero sono: neurologia (45%), pneumologia (23%), medicina interna (10%), riabilitazione (6%). 2 soggetti hanno avuto un ricovero temporaneo in una struttura residenziale. 8 pazienti hanno riferito come ricovero di sollievo il centro di riabilitazione San Camillo del Lido per 2 mesi di riabilitazione.

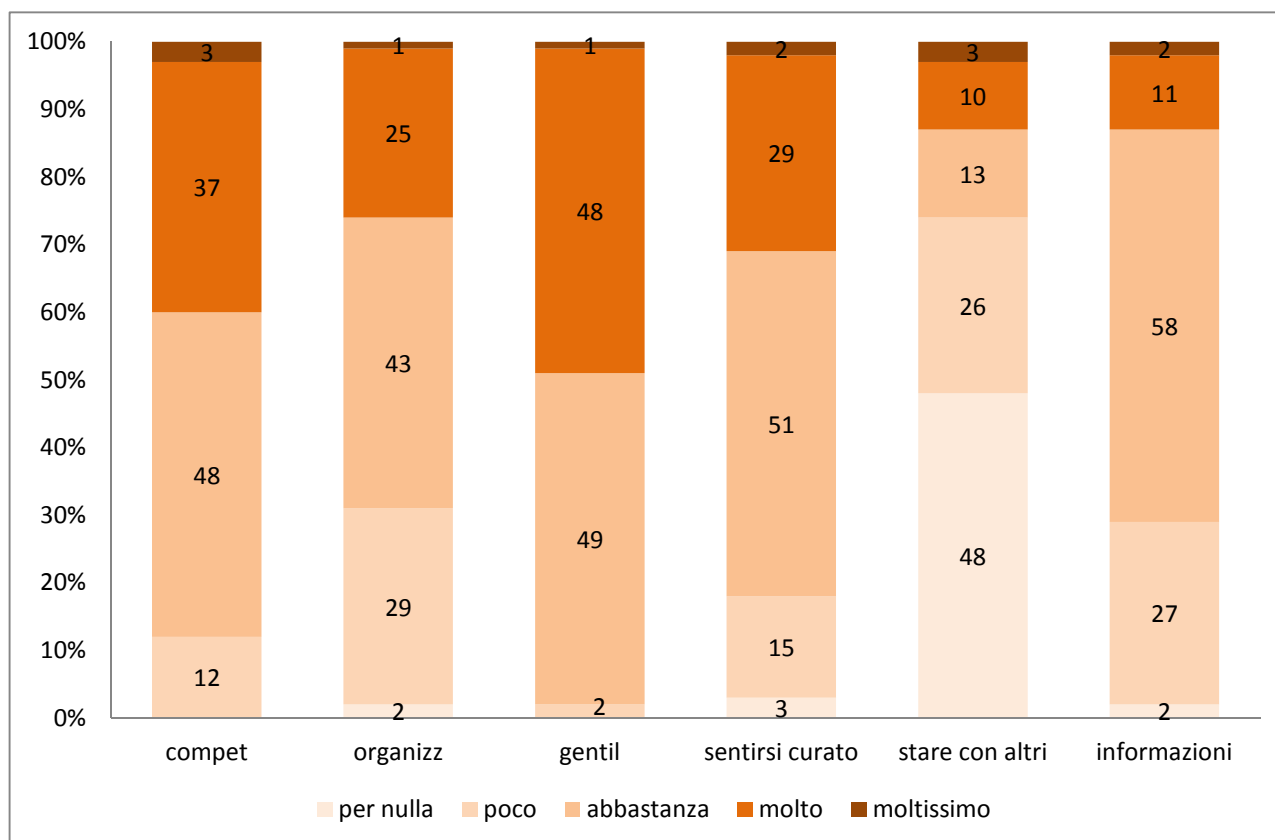
Riguardo al trattamento ricevuto, in generale i pazienti si sono espressi in modo positivo non lamentando eccessive mancanze. Quello che comunque è pesato di più è il coinvolgimento eccessivo della famiglia per il 36% “abbastanza”, per il 17% “molto” e per il 3% “moltissimo”. A seguire gli scarsi risultati degli interventi terapeutici (il 34% “abbastanza” ed il 15% “molto-moltissimo”), la difficoltà nell’organizzare il trattamento ed il costo sostenuto per esso (31% “abbastanza”, 19% “molto” e 3% “moltissimo”), la sensazione di trovarsi soli ed il dubbio che non si stia facendo tutto il possibile (fig. 22).

Figura 22. Cos’è mancato o pesato nel trattamento ricevuto



L’aspetto maggiormente apprezzato nel trattamento ricevuto è stata la gentilezza (48% “molto”) e la competenza degli operatori incontrati per il 37% “molto” (fig. 23).

Figura 23. Che cosa ha apprezzato nel trattamento ricevuto



Nel complesso il livello di gradimento del trattamento ricevuto è stato buono per il 58% dei soggetti e “sufficiente” per il 30% di loro. Un 6% lo definisce “ottimo”, un 6% “scarso”. Se invece si vanno a considerare i diversi ambiti di assistenza, il giudizio è “buono” (63%) per l’ambito sanitario, il sociale si divide tra “sufficiente” (34%) e “buono” (43%), l’ambito familiare “buono” (60%) e “ottimo” (32%). Sull’ambito lavorativo hanno risposto solamente 45 intervistati dando un giudizio che si divide tra “sufficiente” (25%) e “buono” (37%). Solo due intervistati giudicano ottimi tutti gli ambiti.

Presa in carico formale

Solo il 6% dei pazienti ha cambiato MMG perché non soddisfatto. L’11% l’ha cambiato in seguito al cambio di residenza o per decesso del precedente, l’83% ha mantenuto sempre lo stesso medico di base. La maggior parte (56%) si rivolge al MMG per problemi acuti intercorrenti, solo il 28% si rivolge per la sola ripetizione delle ricette. Hanno modo di contattare il MMG per circa 4 volte al mese circa 12 pazienti, 1 volta al mese 38 paziente e meno di una volta al mense circa 10 pazienti.

Le figure coinvolte nell’assistenza sono prevalentemente

- 1) il neurologo ospedaliero di un centro presente in regione con visite programmate ogni 4-6 mesi (37% dei casi). Il 26% dei soggetti non è seguito da un neurologo. 1 solo è

seguito da un neurologo privato, uno solo dal neurologo territoriale. Il 17% è seguito da un neurologo ospedaliero di un centro dell'ULSS di residenza. 5 hanno scelto un neurologo di un centro fuori regione.

- 2) il fisiatra territoriale dell'ULSS di residenza con visite programmate ogni anno o meno (11%). Il 60% non viene seguito regolarmente da un fisiatra. L'8% è seguito dal fisiatra ospedaliero dell'ULSS di residenza ogni 6 mesi.
- 3) il fisioterapista territoriale dell'ULSS di residenza con prestazioni ogni 1 o 2 settimane (23% dei casi). Il 38% non viene seguito dal fisioterapista. Solo un 14% ha più sedute settimanali del fisioterapista. Il 9% ricorre a sedute private.
- 4) lo psicologo territoriale dell'ULSS di residenza con sedute che variano da una volta alla settimana a una volta l'anno per 3 pazienti. 2 pazienti ricorrono all'aiuto di uno psicologo in formula privatistica.
- 5) il logopedista ospedaliero o convenzionato dell'ULSS di residenza con visite programmate ogni 3-6 mesi per circa 10 soggetti. Il 75% non è seguito dal logopedista.
- 6) il pneumologo ospedaliero di un centro presente in regione con visite programmate ogni 4-6 mesi (23% dei casi). Il 28% dei soggetti non è seguito da un pneumologo. Il 13% è seguito da un pneumologo territoriale di un centro dell'ULSS di residenza.
- 7) l'infermiere professionale territoriale dell'ULSS di residenza con visite programmate ogni 1-2 settimane (20%). Il 60% dei soggetti non è seguito da un infermiere. Solo per 5 pazienti l'infermiere va più volte a settimana.

Altre figure come il foniatra, il nutrizionista, gli OSS e l'assistente sociale sono stati riferiti da 5 pazienti o meno, il palliativista non è stato indicato da nessuno. Mettendo assieme tutte le figure professionali coinvolte si nota che il servizio è prevalentemente ospedaliero (48%), a seguire quello territoriale (37%), convenzionato (10%), e privato solo un 5%. L'ospedaliero è molto rappresentato perché prevalgono le figure del neurologo e pneumologo. Il privato è poco perché rappresentato solo per le figure quali il fisioterapista e lo psicologo. Un 60% degli assistiti riesce a trovare risposta dalle strutture dell'ULSS di residenza (fisioterapista, IP), un 27% ricorre a centri presenti in regione (per il neurologo), un 10% si deve spostare in un centro della provincia e solo un 3% si sposta fuori regione. Se consideriamo la presa in carico del neurologo e del pneumologo la frequenza di visita si assesta su ogni 4-6 mesi, se si considerano altre figure come il fisioterapista e gli IP la frequenza sale a una o più volte a settimana.

Il 34% dei pazienti sente come riferimento il MMG, il 25% il neurologo. Un 20% non sente come riferimento nessuna delle figure proposte dal questionario ma vede questo ruolo affidato ad un

medico conoscente, al servizio del 118 che risponde in caso di necessità, un medico di distretto, specialisti di centri fuori regione. Il pneumologo è di riferimento per il 5% dei pazienti.

La comunicazione tra loro e gli operatori e gli operatori stessi è ritenuta “sufficiente” per circa il 37% e “buona” per circa il 51%. Il 41% ritiene di non aver ricevuto informazioni riguardanti i servizi territoriali a disposizione, il 57% in modo solo approssimativo.

Tutti hanno inoltrato domanda per il riconoscimento dell’invalidità civile e 53 anche dell’handicap. Il 52% di loro è stato informato direttamente dal MMG o dallo specialista stesso. Un 9% è stato informato rispettivamente dall’assistente sociale, dai familiari o conoscenti ed amici.

Dei 57 che hanno ottenuto il riconoscimento di invalidità, il 97% ha riconosciuto il 100% di invalidità civile, 1 ha l’80% e uno il 90%, 10 non hanno l’indennità di accompagnamento, 6 hanno avuto il riconoscimento dell’indennità di accompagnamento o assegno di cura o assegno di vita indipendente ma sono in attesa di ricevere il contributo economico. 49 soggetti ha ottenuto il riconoscimento di handicap grave. L’83% ha ottenuto il riconoscimento dell’invalidità ed handicap entro i 6 mesi, il 17% ha atteso oltre i 7 mesi fino ad un massimo di 18 mesi. 8 sono in attesa della risposta della valutazione di invalidità, a 4 non è stato riconosciuto lo stato di handicap grave. Alcuni pazienti lamentano difficoltà nelle pratiche burocratiche per esempio per l’ottenimento del contributo per il progetto vita indipendente tanto che sono scoraggiati dal fatto di presentare ancora la domanda o difficoltà ad ottenere il tagliando per il parcheggio dell’handicap perché bisogna presentarsi di persona all’ufficio competente cosa alquanto difficoltosa per alcuni di loro.

Assistenza al paziente e alla famiglia

Dal punto di vista economico la situazione è peggiorata per il 60% mentre per il restante 40% è rimasta invariata. Nei casi in cui è peggiorata lo è soprattutto per i maggiori costi sostenuti per la terapia/asuili e per l’accudimento rispetto al fatto di poter lavorare meno.

Il 23% usufruisce di un servizio gratuito o su offerta per il trasporto al centro di riferimento, il restante 77% usa mezzi propri. 13 pz sono iscritti ad una associazione d’utenza, mentre 48 non sono iscritti né partecipano a nessuna iniziativa legata alla patologia. La quasi totalità dei familiari (80%) non frequenta gruppi di familiari o è iscritto ad associazioni d’utenza, solo un 8% frequenta incontri con altri familiari, convegni e seminari organizzati sulla malattia. In alcuni casi è per mancanza di interesse ma nella maggior parte di casi è la difficoltà ad avere il tempo e la tranquillità sufficiente per separarsi dal familiare malato e recarsi al luogo dell’attività dell’incontro, non hanno una persona che li può sostituire nell’assistenza.

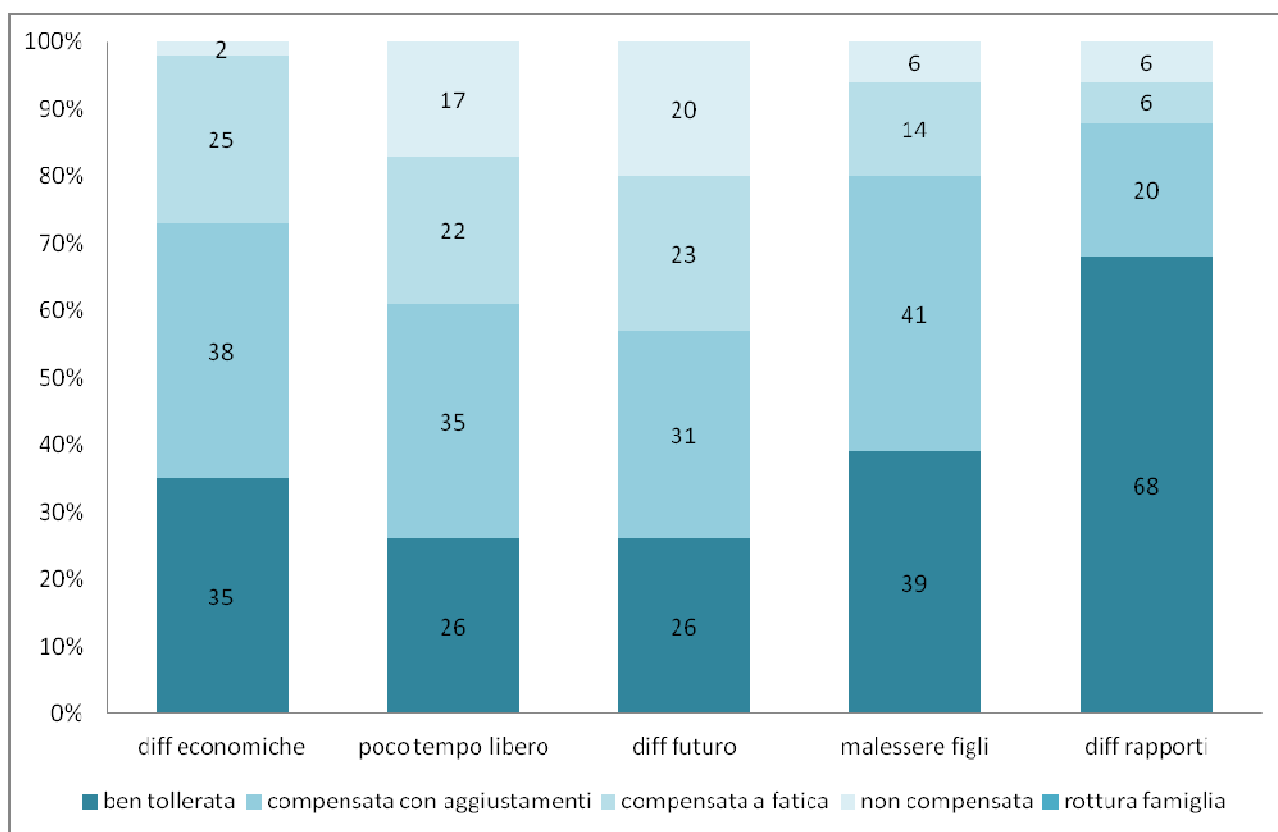
I familiari che maggiormente hanno modificato la loro attività lavorativa innanzitutto i figli e poi i coniugi: hanno perso il lavoro rispettivamente 3 figlie e 4 coniugi, cambiato o limitato 8 figli, usufruiscono dei permessi previsti dalla legge 104 rispettivamente 12 figli e 3 coniugi.

Il 52% ha apportato modifiche alla casa prevalentemente per adattarla meglio alle proprie esigenze. 24 hanno fatto solamente delle modifiche strutturali della casa, 5 hanno cambiato abitazione nello stesso paese, 4 si sono trasferiti in un paese diverso per avvicinarsi ai propri parenti. Solo il 19% dei pazienti e familiari vanno regolarmente in vacanza, il 15% solo raramente e il 66% mai. Solo il 9% gode di ricoveri di sollievo.

I familiari sono direttamente coinvolti nell'assistenza, nell'accudimento e supporto della persona con SLA. La maggior parte di essi nella figura dei figli (44%), dei coniugi (36%). Figurano poi in misura molto minore genitori, fratelli e sorelle, nuore, cognate/i, zie. Il tipo di attività svolto riguarda prevalentemente (56%) l'assistenza globale (soprattutto i coniugi) del soggetto malato, il 27% dei familiari si dedica all'accudimento e compagnia (soprattutto i figli, generi, cognate, fratelli e sorelle). Il 45% è coinvolto in maniera continuativa (soprattutto dai coniugi), il 25% ogni giorno ma con possibilità di momenti liberi (soprattutto i figli). Praticamente mai l'impegno assistenziale è inferiore ad una frequenza settimanale. Nell'84% dei casi l'assistenza è sostituibile solo qualche volta e con difficoltà o non sostituibile per nulla (soprattutto i coniugi). Solo nel 16% dei casi i soggetti dediti all'assistenza possono essere sostituiti con facilità e sono soprattutto parenti non appartenenti al nucleo familiare ristretto. Come risultano coinvolti direttamente nell'assistenza così risultano più interessati dalle conseguenze della patologia i coniugi nel 63% dei casi ed i figli nel 21% dei casi.

Il 68% dei casi ha risposto che la difficoltà dei rapporti e delle relazioni tra i membri della famiglia è "ben tollerata", il 20% deve mettere in atto degli aggiustamenti. Il 38% dichiara di riuscire a compensare le difficoltà economiche con qualche aggiustamento, mentre il 25% fa molta fatica. Il tempo libero è gestito con qualche aggiustamento dal 35% degli intervistati e a fatica per il 22%. La difficoltà di progettare il proprio futuro sembra la cosa più difficoltosa da affrontare, il 20% dice di non riuscire a farlo. Il 14% degli intervistati dice di compensare a fatica l'alterato benessere dei figli che evidentemente soffrono per la situazione (fig. 24).

Figura 24. Conseguenze sulla vita della famiglia



Di fronte all'impegno assistenziale il 69% riceve aiuto soprattutto da personale retribuito per accompagnare la persona con SLA alle visite o in altri posti, fare compagnia, per la preparazione dei pasti e l'accudimento della casa e la gestione della terapia in maniera prevalentemente costante. Aiuti costanti vengono anche da parte di altri familiari soprattutto per la compagnia e l'accudimento in modo abbastanza costante. Vicini e amici aiutano in modo saltuario soprattutto facendo compagnia al malato con SLA.

Gli aiuti ricevuti sono considerati indispensabili per il 34%, utili per 66% e poco utili per nessuno. Chi non riceve alcun aiuto ritiene di non averne bisogno 58%, non sa a chi chiederlo 9%, non l'ha ottenuto una volta chiesto 33%. Il 40% non si aspettava maggior supporto da nessuno, il 18% si aspettava maggiore supporto da figure professionali sociali nella figura dell'assistente sociale ed il 28% da figure professionali sanitarie come il neurologo, il medico, il fisioterapista, i servizi territoriali in genere. 4 si aspettavano maggiore supporto da parte della Regione, 4 da familiari e parenti.

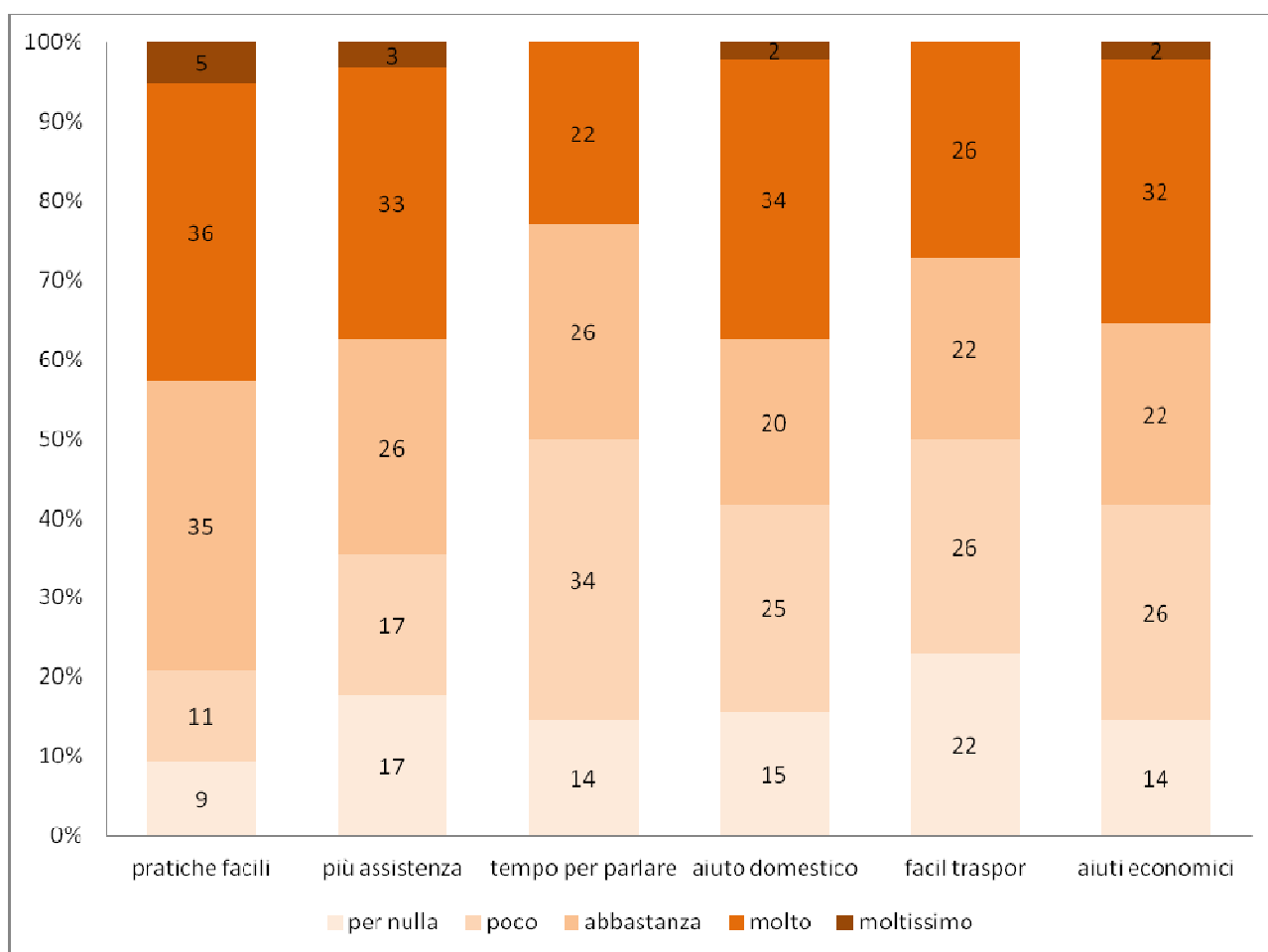
I caregiver riferiscono di avere bisogno di maggior tempo libero per loro (43%), di avere bisogno di un sostituto nell'assistenza affidabile (15%) e nessun bisogno (37%). Il 40% non sente il bisogno di

parlare con nessuno, il 26% gradisce la confidenza con gli amici o i familiari, solo un 17% si confronta con altri familiari che vivono la stessa esperienza.

Il 72% ritiene di avere accesso ai servizi di cui ha bisogno e quelli che hanno dichiarato no (28%) è perché li stanno aspettando o sono insufficienti.

Per quanto riguarda i bisogni sociali (fig. 25) la richiesta è di pratiche burocratiche più snelle (36% “molto” e 5% “moltissimo”) e un maggiore aiuto domestico (34% “molto”), il 32% (“molto”) dichiara anche la necessità di maggiori aiuti economici.

Figura 25. Aspettative riguardo i servizi sociali



2.3 Strumenti per la diffusione della conoscenza e orientamento delle azioni

2.3.1 Accordo Stato Regioni e Province Autonome e Delibere della regione Veneto

Accordo Stato Regioni e Province Autonome di Trento e Bolzano

Il 10 maggio 2007 è stato redatto l'accordo tra il Governo e le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano per: il riconoscimento dei Centri di Coordinamento regionali ed interregionali, l'identificazione dei Presidi assistenziali sovraregionali per le patologie a bassa prevalenza e l'attivazione dei registri regionali ed interregionali delle malattie rare.

Con tale accordo si è convenuti:

- sull'importanza delle reti regionali ed interregionali per le malattie rare al fine di dare risposte complessive ai bisogni dei cittadini affetti da malattie rare;
- che i vari centri di Coordinamento regionali e provinciali si devono impegnare nella gestione del registro, lo scambio di informazioni, il coordinamento dei presidi della rete, la collaborazione alle attività di formazione agli specialisti e la divulgazione di informazioni ai cittadini e alle associazioni d'utenza;
- la necessità di sviluppare protocolli o algoritmi diagnostico-terapeutici che definiscano i percorsi assistenziali del paziente affetto da malattia rara favorendo l'approccio interdisciplinare al paziente, l'integrazione con i servizi territoriali ed il MMG e PLS;
- la dotazione strutturale e tecnologica idonea a svolgere tutti i compiti sopra elencati (sistema informatico).

Delibere regione Veneto e Area Vasta

La Regione Veneto, tra le prime regioni in Italia, ha istituito con la Delibera n.741 del 2000 il Centro di Riferimento per le Malattie Rare nell'ambito dell'attivazione della Rete Regionale per l'Assistenza e di un Centro Clinico a valenza regionale per la cura e la ricerca delle Malattie Metaboliche Ereditarie (CeMMER). Tra le attività del centro ci fu l'istituzione del Registro Regionale Veneto delle Malattie Rare, la cui gestione è stata affidata all'Unità di Epidemiologia e Medicina di Comunità del Dipartimento di Pediatria dell'Università di Padova. La fase d'implementazione ha preso avvio a seguito della Delibera di Giunta Regionale n. 204 del 8/2/2002¹²⁸, con la quale sono stati individuati i Presidi regionali di Riferimento per le Malattie Rare. Con Circolare del 22 febbraio 2002 è stato attivato il sistema di certificazione, esenzione e

registrazione dei pazienti che è stato aggiornato e potenziato una prima volta a luglio 2007 ed una seconda a luglio 2010 con l'aggiunta di ulteriori moduli informatici.

Nel 2004, la Regione Veneto (con D.G.R.V. n. 2706 del 10/09/2004), la Regione Friuli Venezia Giulia, la Provincia Autonoma di Bolzano e la Provincia Autonoma di Trento hanno approvato un Accordo per la realizzazione di un'Area Vasta per le Malattie Rare, con l'obiettivo di creare un ambito territoriale ampio, dato dall'aggregazione delle Amministrazioni partecipanti, nel quale realizzare una politica unitaria proponendo strategie uniche per l'assistenza alle persone affette da malattie rare, compresa l'erogazione di prestazioni diagnostiche e/o di presa in carico di assoluta eccellenza, in modo semplice e trasparente per la persona e più vicino possibile al suo luogo di vita. L'Accordo suddetto, impegna le Amministrazioni che lo hanno sottoscritto, attraverso l'attività di un Gruppo Tecnico di Coordinamento, al raggiungimento dei seguenti obiettivi:

1. condividere le differenti esperienze programmatiche già utilizzate nel passato sul tema delle malattie rare e concordare linee comuni da seguire per l'identificazione dei presidi di riferimento per specifici gruppi di patologie rare;
2. predisporre un medesimo sistema di monitoraggio delle attività e delle storie assistenziali dei pazienti, al fine di facilitare la valutazione di efficacia ed efficienza delle azioni intraprese e la libera scelta dei pazienti dei luoghi di diagnosi e cura nell'area, nonché al fine di snellire gli adempimenti amministrativi;
3. produrre concordate linee guida assistenziali che possano supportare i piani diagnostici e terapeutici e definire l'estensione delle esenzioni e dei benefici cui i pazienti hanno diritto;
4. predisporre, per quanto di loro competenza, azioni comuni favorevoli allo sviluppo di interventi di formazione e aggiornamento, informazione e ricerca nel campo delle malattie rare, approfittando di tutte le opportunità offerte dalla creazione di reti internazionali, per partecipare ai progetti di sanità pubblica e di ricerca finanziati dalla Commissione Europea, dagli Stati Membri, dalle Regioni, o da altre istituzioni sanitarie.

Con D.G.R. (del Veneto) n. 2046 del 03.07.2007¹²⁷ recante "Accordo tra Regione del Veneto, Regione Friuli Venezia Giulia, Provincia Autonoma di Bolzano e Provincia Autonoma di Trento per la realizzazione dell'Area Vasta nel campo delle malattie rare. Individuazione dei Centri Interregionali di Riferimento dell'area vasta per le Malattie Rare", si è proceduto, infatti, ad identificare i Centri di Riferimento comuni all'Area, trasformando, in tal modo, la rete della Regione Veneto, già istituita nel 2002, da regionale ad interregionale. Anche le altre tre Amministrazioni che compongono l'Area Vasta per le malattie rare, hanno approvato la costituzione della medesima rete dei Centri di riferimento: la Provincia autonoma di Trento con

Delibera di Giunta n. 1244 del 15 giugno 2007¹²⁹, la Regione del Friuli Venezia Giulia con DGR n. 1480 del 22 giugno 2007¹³⁰ e la Provincia autonoma di Bolzano con Delibera n. 2439 del 16 luglio 2007.

Oltre alle delibere inerenti l'individuazione della rete dei Centri accreditati per le malattie rare, l'Area Vasta si è impegnata anche nella realizzazione di delibere congiunte di protocolli terapeutici per vari gruppi di malattie rare: neurologiche e metaboliche ad interessamento neurologico, malattie rare metaboliche, malattie ematologiche, urologiche e dermatologiche.

La Regione Veneto ha inoltre collaborato con altre regioni italiane nel condividere il programma informatico per la gestione dei pazienti affetti da malattia rara adeguando di volta in volta il format alle esigenze assistenziali locali ma mantenendo una base comune omogenea e simile per tutte le realtà collegate: Regione Emilia Romagna, Regione Liguria, Regione Campania, Regione Puglia. Oltre alla condivisione del sistema informatico è volontà di tutte le realtà collegate di collaborare sia per quanto riguarda la identificazione dei centri di riferimento sia per quanto riguarda i protocolli terapeutico-assistenziali al fine di realizzare un'area omogenea e fruibile in cui i pazienti si possano spostare agevolmente nel rispetto dei loro bisogni e necessità.

Protocollo terapeutico per malattie rare neurologiche e SLA

Durante l'anno 2004, il Registro, in collaborazione con il Servizio Farmaceutico Regionale ed i Centri accreditati, ha provveduto all'avvio della formulazione di protocolli terapeutici per i pazienti con malattie rare così come indicato dal DM 279/2001: "La prescrizione delle prestazioni erogabili in esenzione dalla partecipazione al costo è effettuata secondo criteri di efficacia e di appropriatezza rispetto alle condizioni cliniche individuali, con riferimento ai protocolli, ove esistenti, definiti dai Centri di riferimento in collaborazione con i Coordinamenti regionali". Il metodo di lavoro seguito per la formulazione dei protocolli è stato quello di individuare i principi attivi specifici efficaci ed essenziali per il trattamento, sia eziologico che sintomatico, di patologie comprese nel Decreto Ministeriale. Sono stati valutati in modo particolare i farmaci di fascia C, a totale carico dell'assistito, e quelli non in commercio in Italia al fine di poterli garantire in gratuità a tutte le persone affette da una specifica malattia rara. Oltre al contributo dato direttamente dagli specialisti coinvolti nella cura e assistenza di soggetti con la malattia rara neurologica in esame, il Coordinamento Malattie Rare ha provveduto alla revisione bibliografica della letteratura scientifica utilizzando il metodo ormai codificato e utilizzato anche in altre realtà scientifiche dell'Evidence Based Medicine. Il confronto tra i risultati forniti dagli specialisti e quello ottenuto dalla letteratura, ha portato alla prima DGR per le malattie neurologiche n. 2135 del 16 luglio 2004¹³¹ (tab. 26, 27). In questo protocollo per la SLA è stata approvata il Baclofen 10 mg per il sintomo spasticità.

Tab 26: Principi Attivi approvati in commercio in Italia (allegato DGR 2135/2004)

FARMACO	UTILIZZO PROPOSTO dai Centri Accreditati 2004	UTILIZZO APPROVATO DAL TAVOLO TECNICO 2004
Amantadina	Corea di Huntington Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski	Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski
Baclofene 10mg (25 mg in fascia A)	Adrenoleucodistrofia Ceroido-lipofuscinosi Distonia di torsione idiopatica Gangliosidosi Leucodistrofie Sclerosi laterale amiotrofica Sclerosi laterale primaria Epilessia mioclonica progressiva Mioclono essenziale ereditario	Per il sintomo spasticità in: Adrenoleucodistrofia Ceroido-lipofuscinosi Distonia di torsione idiopatica Gangliosidosi Leucodistrofie Sclerosi laterale amiotrofica Sclerosi laterale primaria Epilessia mioclonica progressiva Mioclono essenziale ereditario
Clobazam	Ceroido-lipofuscinosi Epilessia mioclonica progressiva Gangliosidosi Malattia di Alpers Mioclono essenziale ereditario	Per le Epilessie farmaco-resistenti in: Ceroido-lipofuscinosi Epilessia mioclonica progressiva Gangliosidosi Malattia di Alpers Mioclono essenziale ereditario
Vitamina E	Ceroido-lipofuscinosi Corea di Huntington Malattie spinocerebellari (degenerazione spinocerebellare da carenza di vit.E) Sclerosi laterale amiotrofica	Atassia da deficit di vit E (AVED)
Piracetam	Epilessia Mioclonica Progressiva	Epilessia Mioclonica Progressiva
CoQ10	Corea di Huntington Malattia di Leigh Sindrome di Kearns-Sayre Malattie spinocerebellari	Acidosi lattiche primitive Malattia di Leigh Sindrome di Kearns-Sayre MERFF MELAS
Levocarnitina (in fascia A con nota 8 limitatamente alla carenza primaria di carnitina)	Sindrome di Kearns-Sayre Malattia di Leigh	Acidosi lattiche primitive Sindrome di Kearns-Sayre Malattia di Leigh MERFF MELAS
Quetiapina (in fascia A con piano terapeutico)	Corea di Huntington	Corea di Huntington

Tabella 27. Principi Attivi approvati non in commercio in Italia (allegato DGR 2135/2004)

FARMACO	UTILIZZO PROPOSTO dai Centri Accreditati	UTILIZZO APPROVATO DAL TAVOLO TECNICO 2004
Dicloroacetato	Sindrome di Kearns-Sayre Malattia di Leigh	Acidosi lattiche primitive Sindrome di Kearns-Sayre Malattia di Leigh MERFF MELAS
3,4 Diaminopiridina	Sindrome di Eaton-Lambert	Sindrome di Eaton-Lambert

A marzo 2009 la Giunta Regionale del Veneto ha aggiornato l'elenco dei medicinali erogabili con onere a carico del Servizio Sanitario Regionale a soggetti affetti da malattie rare neurologiche o metaboliche a prevalente interessamento neurologico. La Giunta Regionale ha

recepito le proposte formulate dal Tavolo Tecnico istituito con il mandato di aggiornare i trattamenti farmacologici già approvati con la suddetta DGR 2135/2004, sulla base sia delle nuove evidenze scientifiche disponibili in letteratura che dell'esperienza dei Centri di Riferimento dei Presidi accreditati per le patologie in argomento.

Al fine di garantire l'erogazione di tali medicinali unicamente ai soggetti affetti da patologia rara neurologica o metabolica a prevalente interessamento neurologico che ne necessitano, si utilizza, come avvenuto fino ad ora, il sistema di monitoraggio e gestione assistenziale dei pazienti facente capo al Coordinamento-Registro Regionale per le Malattie Rare. Per tale motivo, lo staff del Coordinamento ha lavorato per l'implementazione del sistema informatico aggiornando le tabelle dei farmaci erogabili in stato di esenzione. Tale lavoro, oltre all'indicazione di tutti i prodotti commerciali presenti sul territorio italiano ha visto una fase di realizzazione della circolare regionale che ha esplicitato le modalità erogative di tali farmaci da parte dei servizi sanitari. La nuova delibera è la DGR n. 740 del 24-03-09 con allegato¹³² (fig. 26). Oltre ai farmaci già concessi con la delibera precedente, confermati da un'ulteriore revisione, a favore dei pazienti affetti da SLA sono stati approvati tutta una serie di prodotti sintomatici come indicato in fig. 27: Chinina solfato per il sintomo crampi muscolari, Baclofene e Tizanidina per il sintomo spasticità, Amitriptilina, Imipramina, Scopolamina, Levosulpiride e Atropina per il disturbo della scialorrea, N-acetilcisteina, Guaifenesina, Propanololo e Metoprololo per le secrezioni bronchiali, Flurazepam e Promazina per il senso di soffocamento notturno.

Fig 26. Allegato 1 DGR 740/2009

ALLEGATO A alla Dgr n. 740 del 24 marzo 2009



TABELLA

Elenco medicinali (come principi attivi) concedibili a carico del Servizio Sanitario Regionale nelle malattie rare neurologiche e metaboliche ad interessamento neurologico

FARMACO	UTILIZZO APPROVATO DAL TAVOLO TECNICO	NOTE
Amantadina	Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski	
Baclofene 10mg (La formulazione da 25 mg è classificata in fascia A di rimborsabilità)	Per il sintomo spasticità in:	
	Adrenoleucodistrofia	
	Ceroido-lipofuscinosi	
	Distonia di torsione idiopatica	
	Gangliosidosi	
	Leucodistrofie	
	Sclerosi laterale amiotrofica	
	Sclerosi laterale primaria	
Clobazam	Per le Epilessie farmaco-resistenti in:	
	Ceroido-lipofuscinosi	
	Epilessia mioclonica progressiva	
	Gangliosidosi	
	Malattia di Alpers	
	Mioclono essenziale ereditario	
Vitamina E	Atassia da deficit di vit E (AVED)	
Piracetam	Epilessia Mioclonica Progressiva	
CoQ10	Acidosi lattiche primitive	
	Malattia di Leigh	
	Sindrome di Kearns-Sayre	
Levocarnitina (già in fascia A di rimborsabilità con nota Aifa 8 limitatamente alla carenza primaria di carnitina)	MERFF	
	MELAS	
	Acidosi lattiche primitive	
	Sindrome di Kearns-Sayre	
Quetiapina	Corea di Huntington	
3,4 Diaminopiridina	Sindrome di Eaton-Lambert	
L-DOPA	Ceroido-lipofuscinosi	
Levoarginina	Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski	
Idrocortisone	MELAS	
Olanzapina	Sindrome di West	
Aloperidolo	Corea di Huntington	
Prednisone	Corea di Huntington	Sono concedibili ai pz in trattamento anche gastroprotettori, calcio e vit. D.
Deflazacort	Distrofie muscolari	Sono concedibili ai pz in trattamento anche gastroprotettori, calcio e vit. D.
Carbamazepina	Distrofie miotoniche	
Fenitoina	Distrofie miotoniche	
Mexiletina	Distrofie miotoniche	
Chinino solfato	Distrofie miotoniche	
Sodio oxibato (in commercio medicinale <i>orfano</i> per narcolessia)	Narcolessia	
Rufinamide (in commercio medicinale <i>orfano</i> per Sindrome di Lennox-Gastaut)	Sindrome di Lennox-Gastaut	

Fig 27. Trattamenti sintomatici approvati per le malattie rare neurologiche

FARMACO	UTILIZZO APPROVATO DAL TAVOLO TECNICO	NOTE
Chinina solfato	Terapia sintomatica dei crampi muscolari in tutte le malattie neurologiche del DM 279/2001. Esempi: SLA, sclerosi laterale primaria	
Tizanidina	Terapia sintomatica della spasticità in tutte le malattie neurologiche del DM 279/2001. Esempi: SLA, sclerosi laterale primaria	
Amitriptilina	Terapia sintomatica della scialorrea in tutte le malattie neurologiche del DM 279/2001. Esempi: SLA, sclerosi laterale primaria	
Imipramina	Terapia sintomatica della scialorrea in tutte le malattie neurologiche del DM 279/2001. Esempi: SLA, sclerosi laterale primaria	
Scopolamina	Terapia sintomatica della scialorrea in tutte le malattie neurologiche del DM 279/2001. Esempi: SLA, sclerosi laterale primaria	
Atropina	Terapia sintomatica della scialorrea in tutte le malattie neurologiche del DM 279/2001. Esempi: SLA, sclerosi laterale primaria	
Levosulpiride	Terapia sintomatica della scialorrea in tutte le malattie neurologiche del DM 279/2001. Esempi: SLA, sclerosi laterale primaria	
N-acetilcisteina	Terapia sintomatica delle secrezioni bronchiali in tutte le malattie neurologiche del DM 279/2001. Esempi: SLA, sclerosi laterale primaria	
Guaifenesina	Terapia sintomatica delle secrezioni bronchiali in tutte le malattie neurologiche del DM 279/2001. Esempi: SLA, sclerosi laterale primaria	
Propranololo	Terapia sintomatica delle secrezioni bronchiali in tutte le malattie neurologiche del DM 279/2001. Esempi: SLA, sclerosi laterale primaria	
Metoprololo	Terapia sintomatica delle secrezioni bronchiali in tutte le malattie neurologiche del DM 279/2001. Esempi: SLA, sclerosi laterale primaria	
Flurazepam	Terapia sintomatica del senso di soffocamento notturno in tutte le malattie neurologiche del DM 279/2001. Esempi: SLA, sclerosi laterale primaria	
Promazina	Terapia sintomatica del senso di soffocamento notturno in tutte le malattie neurologiche del DM 279/2001. Esempi: SLA, sclerosi laterale primaria	

Il Medico certificatore di un Centro di Riferimento dell'Area Vasta accreditato per le patologie rare neurologiche o metaboliche a prevalente interessamento neurologico, che abbia in carico un paziente che necessiti di un farmaco incluso nella Tabella di cui alla DGR n. 740/2009, deve provvedere alla stesura di un Piano Terapeutico Personalizzato (PTP), utilizzando la funzione specifica predisposta nel sistema informatizzato per la prescrizione dei trattamenti per i pazienti con diagnosi di malattia rara, ad uso dei Centri autorizzati con accesso al sistema.

I Piani Terapeutici Personalizzati, che contengono i farmaci di cui alla Tabella allegata, sono da ritenersi validi quando redatti dagli specialisti dei Centri di Riferimento dell'Area Vasta per le patologie in oggetto, e i Piani Terapeutici rilasciati da Centri di Riferimento dell'Area Vasta appartenenti a realtà extraregionali non ancora collegate al sistema informatico o non ancora provviste del modulo informatizzato per la prescrizione dei trattamenti per i pazienti con diagnosi di malattia rara.

2.3.2 Delibera di Giunta Regionale Regione Veneto n. 2095/2011

Con Pubblicazione nel Bur n. 98 del 27/12/2011, la Regione Veneto ha emanato la Delibera della Giunta Regionale N. 2095 del 07 dicembre 2011¹³³ con oggetto “Ottimizzazione ed informatizzazione del percorso assistenziale delle persone affette da sclerosi laterale amiotrofica e sua condivisione tra i diversi servizi coinvolti e disposizioni per realizzare una gara centralizzata regionale per la fornitura di comunicatori”. Con tale provvedimento la Regione si è impegnata ad organizzare il percorso assistenziale, condiviso tra i diversi servizi coinvolti, delle persone affette da sclerosi laterale amiotrofica e ne informatizza la gestione, incaricando inoltre il Centro regionale Acquisti per la Sanità ad espletare le procedure per realizzare una gara centralizzata regionale per la fornitura di comunicatori.

Nel testo della delibera viene specificato che la Regione si impegna:

1. di attivare l'organizzazione per l'implementazione del percorso assistenziale delle persone con Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) nella Regione del Veneto quale previsto nell'Allegato A riportato di seguito;

2. di predisporre il sistema informatizzato per il percorso assistenziale comune e condiviso tra i diversi servizi coinvolti della Regione e la cartella clinica condivisa;

3. di dare incarico al Coordinamento Regionale per le malattie rare di curare l'organizzazione e di predisporre il sistema informatizzato nell'ambito dell'attività del Registro e del Coordinamento per la gestione del percorso assistenziale delle persone affette da SLA;

4. di garantire la fornitura di adeguati comunicatori, sia simbolici che a puntamento ottico, a seconda delle necessità dei pazienti, nei limiti definiti dal protocollo contenuto nell'Allegato A alla presente deliberazione, della quale costituisce parte integrante e sostanziale, dai soggetti autorizzati a prescriberli (centri di riferimento e strutture e servizi della riabilitazione) riconosciuti all'interno del percorsiSLA in base all'assetto organizzativo implementato dal Coordinamento Regionale per le malattie rare e prescritti nell'ambito del piano assistenziale all'interno dell'applicativo dedicato alle malattie rare;

5. di incaricare, in base alle disposizioni della DGR 2492 del 19 ottobre 2010, il Centro regionale Acquisti per la Sanità ad espletare le procedure per realizzare una gara centralizzata regionale per la fornitura dei comunicatori, sia simbolici che a puntamento ottico, necessari stimati per le persone affette in Regione nel 2012 e nel 2013, uniformando le caratteristiche e assicurando i migliori prezzi di fornitura;

6. di dare incarico al Coordinamento Regionale per le malattie rare di prendere contatto con gli uffici INPS regionali per addivenire ad un consenso tra l'amministrazione Regionale e l'INPS

sulla definizione di pattern di gravità delle persone affette necessari per richiedere il beneficio dell'invalidità civile e/o dell'handicap e la possibilità di invio diretto delle richieste di invalidità civile e/o handicap, su consenso del paziente, dai centri di riferimento alle Commissioni di Invalidità civile.

ALLEGATO A alla Dgr n. 2095 del 07 dicembre 2011: IL PERCORSO ASSISTENZIALE DELLE PERSONE CON SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA (SLA)

Cartella clinica

- 1) Dati anagrafici, data della diagnosi.
- 2) Segni e Sintomi, organizzati per apparato e alterazione funzionale.
- 3) Assessment funzionale: la scala approvata dal gruppo di lavoro è ALSFRS-R (ALS Functional Rating Scale-Revised), e sarà inserita e compilabile direttamente nell'applicativo e infine stampabile in formato PDF. Questa scala è costituita da 12 item, ognuno dei quali indaga una specifica funzione e presenta un punteggio da 0 a 4. Risulta essere una scala di facile esecuzione, somministrabile al paziente o a un suo familiare e non necessita di alcuna strumentazione.
- 4) La seconda scala presa in esame è stata la MMT (Manual Muscular Testing), che valuta la capacità del sistema nervoso di adattare la forza muscolare alle variazioni di pressione esercitate dall'esaminatore. Vengono presi in esame i movimenti di alcuni muscoli (gli estensori del collo, gli estensori del polso e delle dita e i dorsiflessori del piede) e viene dato un punteggio, secondo un range numerico stabilito, in base alla forza con cui il movimento viene eseguito. La MMT è indipendente da strumentazione meccanica e può essere eseguita in qualunque condizione, anche presso il domicilio del paziente.
- 4) Esami strumentali (spirometria, saturimetria notturna) ed ematochimici.
- 5) Comorbilità specifiche del paziente considerato.
- 6) Parametri come peso, altezza, BMI.

Funzionamento

Sono stati definiti dei pattern specifici di gravità clinica del paziente (lieve, media, grave), ottenuti dall'intersezione di variabili diverse (score ALSFRS-R e/o segni e sintomi e/o menomazioni e/o comorbilità), sulla base dei quali il sistema propone in modo automatico dei percorsi di "best practice" (definiti dall'integrazione di linee-guida, protocolli, evidenze in letteratura e dall'esperienza dei clinici del gruppo di lavoro). Essi individuano all'interno del sistema delle uscite a seconda dei bisogni dei pazienti: trattamenti farmacologici, presidi/ausili (con collegamento con gli uffici ausili aziendali e i riabilitatori), invalidità civile (con collegamento con le commissioni di invalidità), unità valutativa multidimensionale (con collegamento con i distretti), visite

specialistiche. Il sistema permettere, inoltre, agli specialisti contattati di vedere, attraverso un accesso al sistema creato ad hoc per questi nuovi utenti, le informazioni (report, epicrisi o relazione) utili per la gestione del paziente (scale funzionali, variabili cliniche: segni, sintomi, etc.).

Il sistema si ripropone non tanto di suggerire un certo tipo di terapia al professionista, fermo restando che i protocolli sono stati condivisi e approvati all'interno del gruppo di lavoro, quanto di fare in modo che non manchino ai pazienti i trattamenti essenziali e che ci siano equità ed omogeneità prescrittive. Inoltre, in questo modo l'informazione fa da collante tra i servizi. Ogni operatore gestisce l'informazione che lo riguarda ed il sistema rende comune l'informazione, generata da altri, agli operatori che la necessitano per decidere. Tale approccio evita che siano il paziente o la sua famiglia a fare da collante tra gli operatori e i servizi, permette la gestione di un protocollo clinico di best practice in modo condiviso, rende disponibile l'informazione in tempo reale poiché elimina la latenza temporale dovuta al passaggio dell'informazione attraverso percorsi diversi.

Percorsi di “best practice”

Vengono riportati degli schemi che rappresentano l'integrazione tra lo score ottenuto in uno o più item di ALSFRS-R, sintomi, segni, esami strumentali, comorbidità e la conseguente attivazione dei vari percorsi di “best practice” (si veda FLOW CHART a pg. 53).

2.3.2 Attività centro informazioni

A partire dal 2002, il Registro Malattie Rare della Regione Veneto ha attivato un centro informazioni gestito direttamente dal personale medico del Registro. Il servizio viene realizzato attraverso una linea telefonica dedicata attiva tutti i giorni dal lunedì al venerdì, con turni di risposta programmati. Il servizio ha lo scopo di fornire consulenza in linea sia a pazienti e loro familiari sia ai professionisti dei Centri accreditati e della rete territoriale dei servizi. Tale servizio è pensato per rispondere a quesiti riguardanti il funzionamento del sistema di certificazione-esenzione-monitoraggio, l'organizzazione della rete di assistenza per i pazienti con malattie rare, i diritti previsti dalla normativa, sia nella fase di accertamento diagnostico sia dopo la diagnosi di malattia. Svolge inoltre, in risposta a richieste specifiche, ricerche bibliografiche mirate relative all'epidemiologia, alla storia naturale, alle possibilità terapeutiche riguardanti particolari malattie rare, coordina le attività dei Gruppi di Lavoro di volta in volta attivati per la realizzazione di protocolli diagnostico-terapeutici. Gli utenti del servizio sono pazienti o loro familiari, associazioni di utenza, medici dei Centri accreditati costituenti la rete regionale, professionisti dei Distretti socio-sanitari, medici di medicina generale e pediatri di libera scelta. Il servizio dispone inoltre di un indirizzo di posta elettronica dedicato (malattierare@pediatria.unipd.it).

Per quanto riguarda la linea telefonica, ogni chiamata ricevuta viene registrata attraverso un Database Access predisposto ad hoc contenente le seguenti informazioni: data della telefonata, nominativo della persona che chiama e del medico che risponde, oggetto della richiesta, modalità del contatto, eventuale materiale spedito, contenuto nel dettaglio della risposta fornita, richiesta dell'utente di essere ricontattato in caso di ulteriori informazioni disponibili. Il Database permette di effettuare vari tipi di ricerca per contenuti e provenienza delle richieste. Vengono effettuate riunioni periodiche tra i medici coinvolti nelle attività del servizio allo scopo di analizzare e discutere le problematiche emerse dalle telefonate ricevute e per redigere protocolli di risposta in caso di richieste ricorrenti.

Dall'attivazione iniziale, nel corso dei vari anni il servizio ha visto un incremento della sua attività. Nell'anno 2009 il Servizio di Help Line ha ricevuto circa 600 telefonate. Le telefonate hanno avuto una durata media di 20 minuti ciascuna per un totale di 30000 minuti anno vale a dire 500 ore anno, cioè oltre 3 mesi di lavoro/uomo dedicato solamente al telefono. Nel 2009 c'è stato un aumento complessivo del 10% delle telefonate rispetto al 2008. Nell'anno 2010 il Centro Informazioni ha ricevuto circa 3.170 telefonate. Le telefonate hanno una durata media di 15 minuti ciascuna per un totale di 792 ore anno, cioè oltre 4 mesi e mezzo di lavoro/uomo dedicato. Da circa 2024 email iniziali annue, con una media di circa 6 e-mail al giorno si è passati a 7371 mail (40% da parte dei pazienti e 60% da parte di operatori sanitari) con una media di 20 e-mail al giorno riguardanti quesiti specifici sulle malattie rare nel corso dell'anno 2010.

Nell'anno 2008 il Registro ha ricevuto circa 300 fax malattie rare (20% da parte di pazienti e 80% da parte di operatori sanitari), 640 nell'anno 2010. Nel corso del 2010 i fax ricevuti sono più che raddoppiati rispetto al 2009, probabilmente per effetto dell'ulteriore implementazione del sistema informatizzato.

Si riportano infine delle specifiche di attività del centro informazioni per l'anno 2011.

Modalità di richiesta informazioni	N	%
e-mail	1.183	24,2
telefonate	3.056	62,5
fax	650	13,3
Totale	4.889	100

Tipologia utente	%
Operatori Distretto Socio-Sanitario	19,9
Operatori Farmacia Ospedaliera	8,5
Operatori Servizio Farmaceutico Territoriale	11,1
Operatori Centri di Riferimento Regionali per Malattia Rara	30,6
Pazienti, Associazioni di pazienti	30,0
Totale	100

Provenienza utente	%
Veneto	91,0
Fuori Veneto	8,7
Eestero	0,3
Totale	100

Motivo richiesta	%
informazioni sui trattamenti	34,4
informazioni sul sistema informatico regionale	31,2
informazioni sui centri accreditati	13,4
informazioni sui benefici	11,0
informazioni sulla malattia	5,1
informazioni su eventi	3,5
informazioni su associazioni	0,6
supporto	0,5
richiesta dati	0,3
Totale	100

Età del paziente	%
pediatrico	25,3
adulto	74,7
Totale	100

2.3.2 Sito web

La disponibilità di informazioni riguardanti la propria malattia è un'esigenza fortemente e continuamente espressa dai pazienti affetti da malattie rare. L'informazione per essere utile deve essere attendibile, di buona qualità, pertinente e facilmente disponibile e comprensibile. Tale necessità di informazione è parallelamente avvertita anche da molti professionisti sanitari, che si trovino in qualche modo coinvolti in aspetti specifici di presa in carico di pazienti con diagnosi di malattia rara. L'informazione diventa pertanto un elemento essenziale per il miglioramento dell'assistenza fornita ai pazienti. In tale prospettiva Internet rappresenta uno strumento facilmente accessibile, utile sia per i pazienti che per i medici nel supportare la ricerca di informazioni sulle malattie rare in generale o su forme specifiche di patologia. Per rispondere a tali esigenze, a partire dal maggio 2001, il Registro Malattie Rare del Veneto ha realizzato un sito dedicato disponibile in

lingua italiana ed in lingua inglese. Il sito presenta un'*overview* sulla tematica, sulla legislazione nazionale, sui farmaci orfani, e *link* con i più autorevoli siti sull'argomento, nazionali ed internazionali. Contiene inoltre informazioni dettagliate sulle singole patologie riconosciute come rare in Italia. Ogni patologia ha una scheda costituita dai seguenti contenuti informativi: nome e sinonimi della malattia, definizione, storia naturale ed epidemiologia, segni e sintomi, eziologia, metodologie diagnostiche e diagnosi prenatale, terapia, codici di classificazione internazionale (ICD-9, ICD-9-CM, ICD-10), bibliografia. Nel corso del 2009 è stata implementata all'interno del sito la funzione di ricerca dei presidi accreditati per tutte le regioni italiane per nome di malattia rara e/o per codice di esenzione. Tale funzione è stata realizzata soprattutto per consentire che i pazienti con sospetta malattia rara o già con diagnosi di malattia rara possano accedere nella maniera più semplice e rapida possibile alle strutture deputate alla presa in carico e al rilascio della certificazione, presupposto per l'ottenimento dei benefici previsti per legge. Nello stesso modo è possibile anche consultare tutte le delibere di accreditamento delle regioni italiane. Rispetto all'anno precedente, è stata perfezionata anche la funzione di "cerca" consentendo la ricerca sia con il "nome intero" della malattia, sia con "inizia per", "finisce con" e "contiene". Questa funzione consente di verificare se una malattia rara gode di un codice di esenzione per la legge italiana e di trovare la scheda della malattia con tutte le sue informazioni.

Nel corso dell'anno 2006 si sono avuti in media 43 contatti al giorno che sono divenuti 54 nell'anno 2007. Nel corso dell'anno 2008 si sono avuti in media circa 40 contatti al giorno. A partire dal giugno 2008 è stata pianificata e realizzata prima la migrazione del sito dal linguaggio di programmazione ASP/SQLserver a PHP/Oracle e poi verso la fine dell'anno lo spostamento dei codici sorgenti da server Microsoft a server Linux integrati nell'architettura che supporta anche l'applicativo stesso delle Malattie Rare. Per tale motivo il nome del sito è stato cambiato in <http://malattierare.regione.veneto.it>, pur continuando a essere raggiungibile anche dal precedente indirizzo (<http://malattierare.pediatria.unipd.it>).

Nel corso dell'anno 2009 si sono avuti 78.500 accessi con una media di 215 accessi/die. Maggio è stato il mese con maggiori accessi: 11786. Nel corso dell'anno 2010 il sito ha avuto 209.000 visitatori, con una media di 573 accessi/die. Novembre è stato il mese con maggiori accessi: 19.951. Le pagine più visitate sono state le schede informative specifiche sulle singole malattie rare e la lista dei centri accreditati. Il motore di ricerca più utilizzato per arrivare al sito web del Registro Malattie Rare è stato Google, mentre i siti internet che hanno maggiormente indirizzato gli utenti sono stati i siti delle associazioni d'utenza e il sito malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità.

2.3.3 Formazione utenti

Prima dell'avvio del sistema informatico nel 2002 è stato diffuso, ai vari utenti abilitati all'uso, un manuale guida dell'applicativo certificazione-esenzione.

Nel bimestre settembre-ottobre 2006 si è scelta invece la formula dei corsi di formazione per l'utilizzo del nuovo sistema informatizzato regionale per la certificazione-esenzione-registrazione dei pazienti affetti da malattie rare e la gestione informatizzata dei piani terapeutici e delle epicrisi cliniche. Gli incontri si sono svolti nell'aula didattica informatica della Palazzina dei Servizi dell'Azienda Ospedaliera di Padova.

I corsi sono stati organizzati nel seguente modo:

- a) una prima sessione di incontri dall'11 settembre 2006 al 15 settembre 2006 che ha visto convocati 42 utenti dei Servizi Farmaceutici Territoriali delle 21 ULSS della Regione Veneto, 213 operatori di Distretto suddivisi in medici e personale amministrativo delle stesse ULSS del Veneto e 40 amministrativi delle Unità Operative accreditate;
- b) una seconda sessione di incontri svoltasi dal 19 settembre 2006 al 21 settembre 2006 che ha visto convocati nel complesso 180 medici delle Unità Operative accreditate;
- c) un incontro organizzato il 3 ottobre 2006 con i 75 Responsabili delle Unità Operative accreditate;
- d) un incontro organizzato il 10 ottobre 2006 con i 28 responsabili e medici del Dipartimento di Pediatria di Padova.

Ogni operatore è stato invitato personalmente con una lettera di convocazione spedita via posta elettronica e via posta ordinaria e la sua presenza è stata confermata tramite telefonata. Ogni incontro ha visto la presenza di circa 30 partecipanti, che hanno potuto disporre ciascuno di una postazione con computer; ad ogni utente è stato consegnato del materiale informativo predisposto dal Registro Malattie Rare della Regione Veneto. Il materiale consisteva in copia delle Delibere Regionali inerenti le malattie rare, un'esercitazione da svolgere durante l'incontro riguardo l'utilizzo dell'applicativo e la password strettamente personale per l'accesso al programma.

Oltre alla possibilità di approfondire la conoscenza delle leggi nazionali e regionali specifiche per le malattie rare, si sono discusse le criticità di interesse specifico sollevate dai partecipanti permettendone il loro chiarimento ed infine, non meno importante, ogni utente ha potuto esporre eventuali osservazioni sull'applicativo testato, che sono state raccolte in moduli appositamente predisposti.

Nel 2007 hanno partecipato agli incontri di formazione 265 persone così suddivise: 25 utenti dei Servizi Farmaceutici Territoriali, 114 professionisti operanti nella rete territoriale delle cure primarie, 11 amministrativi in servizio presso le Unità Operative accreditate, 63 medici delle Unità

Operative accreditate, 37 Responsabili delle Unità Operative accreditate, e 15 tra responsabili e medici del Dipartimento di Pediatria di Padova. Nello stesso anno ma nel mese di marzo sono stati organizzati dei corsi di formazione per gli utenti di Bolzano in previsione dell'attivazione del nuovo sistema per la certificazione-esenzione-registrazione dei pazienti affetti da malattie rare e la gestione informatizzata dei piani terapeutici e delle epicrisi cliniche. Tali incontri hanno visto la partecipazione come relatori e formatori il personale del centro di Coordinamento Malattie rare. Gli incontri hanno visto la partecipazione in sessioni diverse a seconda del ruolo di complessivamente 139 utenti così suddivisi: 38 operatori (medici e amministrativi) di Distretto; 101 utenti dei Centri accreditati (medici e Responsabili di Unità operative). Ad ogni utente del sistema è stato consegnato il materiale normativo, oltre ai manuali specifici di utilizzo del sistema. Gli incontri si sono svolti presso una sede dotata di postazioni informatiche messa a disposizione dalla P.A. di Bolzano.

Nel corso del 2008 il sistema è stato attivato anche in P.A. di Trento. Analogamente a quanto predisposto per Bolzano anche a Trento sono stati organizzati per gli utenti coinvolti i corsi di formazione per l'utilizzo del nuovo applicativo. A Trento gli utenti formati sono stati complessivamente 100, di cui 38 dei Distretti e 64 dei Centri accreditati.

A maggio dell'anno 2010 il sistema informativo per le malattie rare è stato implementato di un altro modulo informatizzato quello relativo al Piano Terapeutico Personalizzato. Alla luce di questo nuovo elemento introdotto si sono organizzati dei corsi di formazione che hanno coinvolto, in differenti periodi di tempo, tutti gli utenti che usufruiscono di tale sistema informatico.

Le diverse figure professionali, implicate nel percorso assistenziale del soggetto con malattia rara, sono state organizzate in gruppi, in base al proprio settore professionale: medici dei centri accreditati, farmacisti del servizio farmaceutico ospedaliero, figure professionali operanti nel territorio (medici di distretto, personale amministrativo, farmacisti del servizio farmaceutico territoriale). Le attività formative sono iniziate in Veneto a dicembre 2010, con la prima sessione del corso, e sono stati formati 90 medici certificatori appartenenti alle UO accreditate. Per organizzare le varie sessioni dei corsi di formazione è stato utilizzato un programma web chiamato "doodle". Tale programma ha consentito di creare un calendario per l'autoiscrizione dei partecipanti al corso facendo in modo che ognuno scegliesse il giorno e la fascia oraria preferita, all'interno degli appuntamenti pianificati. Il link per connettersi al sito web è stato inviato a tutte le direzioni e le segreterie delle Unità Operative accreditate del Veneto assieme alla lettera di convocazione. Attraverso il link, ogni singolo operatore si è iscritto esprimendo la preferenza per un solo turno (per un massimo di 30 persone a turno). Nel mese di gennaio 2011 sono stati formati altri 20 medici certificatori, nel mese di marzo sono stati formati 95 operatori di distretto, di cui 48 personale amministrativo, 34 medici di distretto, 13 farmacisti del Servizio Farmaceutico Territoriale.

Con l'avvento del nuovo modulo informatico si è dovuto ampliare l'accesso al sistema informatico delle Malattie Rare ai farmacisti operanti nei servizi farmaceutici ospedalieri. Per quanto riguarda gli operatori da abilitare sono stati presi contatti con tutte le Farmacie presenti sul territorio regionale e attraverso i responsabili sono stati raccolti i dettagli dei vari servizi e i nominativi delle persone da abilitare. Nel mese di febbraio 2011 sono stati formati 94 farmacisti.

Un'altra figura nuova per il sistema informativo malattie rare è rappresentata dagli autorizzatori, che sono stati individuati tra i Direttori Sanitari delle ULSS Regionali e il cui compito è quello di vagliare tutte quelle richieste di prestazioni, di norma non esentabili per il paziente, e che invece, data la particolarità della manifestazione della patologia in quel preciso paziente, dove il trattamento assume caratteristiche di essenzialità, il medico certificatore ritiene di dover chiedere in esenzione (in base alla nota prot. 305255/50070202 dell'11/06/2008).

Per individuare gli autorizzatori, sono stati contattati tutti i Direttori sanitari delle 21 ULSS del Veneto e dopo aver loro spiegato le caratteristiche del progetto sono stati abilitati all'uso del sistema o loro personalmente o un loro delegato nominato. Sono state loro inviate login e psw personali e via mail una breve presentazione per spiegare la procedura informatica nel dettaglio. Gli autorizzatori formati sono stati complessivamente 21.

Nel corso del 2011 sono stati sostenuti corsi di formazione anche per gli utenti delle altre regioni collegate al sistema informativo e nello specifico la regione Liguria, la Regione Campania e la Regione Puglia.

2.4 Il sistema informatico

2.4.1 Funzioni del sistema

Il sistema informatico, in ottemperanza al Decreto Ministeriale n 279/2001, consente innanzitutto di rilasciare al paziente con conferma di diagnosi di SLA, il certificato di Malattia Rara attribuendo al paziente il suo codice di esenzione. L'inserimento di tale certificato è del tutto sicuro e corretto poiché può essere inserito solamente da specialisti di Centri riconosciuti Accreditati per la malattia rara da certificare. In questa fase permette inoltre allo specialista, con tutta una serie di controlli, di inserire i dati nella modalità più corretta ed esaustiva possibile per riconoscere in maniera inequivocabile l'utente e le informazioni riportate sul certificato sono chiare e specifiche. Il certificatore, con collegamento al sito internet del Coordinamento per le malattie Rare della Regione Veneto, propone tutti i nomi di malattia rara esplicitati (SLA autos. dominante, SLA con demenza frontotemporale autos. dominante, SLA con demenza frontotemporale e parkinsonismo autos. dominante, SLA X-linked, SLA giovanile di tipo 1 autos. recessiva, SLA giovanile di tipo 2 autos. recessiva, SLA giovanile di tipo 3 autos. recessiva, SLA giovanile autos. dominante non

bulbare con esordio prima dei 25 anni) e rientrabili nel codice di esenzione e offre inoltre informazioni riguardanti la patologia, ad es definizione, cause, sintomatologia, terapie, ricavate dalla letteratura scientifica e che possono essere spunto per lo specialista per eventuali approfondimenti. È fondamentale infatti che la diagnosi di malattia scelta sia la più corretta possibile poiché a questa si legano poi i benefici previsti dai protocolli sia diagnostici che terapeutici adottati dai Centri Dell'Area. Una volta salvati in modalità definitiva i dati inseriti, il certificato può essere da una parte stampato e consegnato al paziente che lo può conservare e utilizzare ogni volta lo ritenga necessario, e dall'altra, grazie alla condivisione dell'informazione con i servizi territoriali della sua ULSS di residenza, gli sono riconosciuti in tempo reale i benefici previsti da tale codice. Il certificato infatti oltre a dare tutte le informazioni in chiaro al paziente, permette il primo passo per entrare nella rete dei servizi che la regione offre ai portatori di malattia rara.

Una delle funzioni, in parte già presente nel sistema attualmente online e di futura integrazione con delle sezioni specifiche per la SLA, è la cartella clinica che consente di gestire le informazioni cliniche del paziente. In tale scheda possono essere inseriti i vari controlli clinici che il paziente esegue, con la possibilità di specificare nel dettaglio i segni, i sintomi, le comorbidità e le menomazioni riscontrate nei pazienti. Tale procedura è estremamente veloce e facilitata da un albero messo a disposizione dei clinici che cataloga i vari disturbi secondo l'Apparato interessato, l'Alterazione compromessa fino al dettaglio specifico. Possono essere inseriti tutti i segni presenti nel soggetto malato, cercando nei vari apparati oppure cercano anche per testo direttamente inserendo il disturbo rilevato. Per quanto riguarda le Comorbidità, il sistema è stato implementato con la classificazione ICD9-cm delle malattie, per quanto riguarda le Menomazioni è invece stato utilizzato un sistema di classificazione dato dall'interazione dell'ICF e dell'ICDH. Come indicato dal protocollo assistenziale realizzato per la SLA, il sistema sarà implementato per permettere l'inserimento dei dati relativi alle scale funzionali che sono state approvate dal Gruppo di Lavoro degli specialisti e inserite nella Delibera Regionale 2095/2011: ALSFRSr E MMT. Per la Scala ALSFRSr sarà possibile inserire il punteggio del disturbo rilevato legato alle funzioni: del Linguaggio, della Salivazione, della Deglutizione, Scrivere a Mano, Tagliare il cibo e usare gli utensili-senza PEG, Preparare il cibo e usare gli utensili-con PEG, Abbigliamento e igiene personale, Girarsi nel letto e aggiustarsi le coperte, Camminare, Salire le Scale, Dispnea, Ortopnea, Insufficienza respiratoria. Della seconda, la MMT o Manual Muscle Testing, saranno inseribili i tre settori che si è definito di voler indagare: i muscoli estensori del collo, i muscoli estensori del polso e delle dita e i muscoli dorsi flessori del piede. Di seguito vengono riportate le schermate, in fase di progettazione, da inserire sempre all'interno della scheda clinica del paziente.

SCALE FUNZIONALI Close

Ricerca Guidata

Scala v

Item v

Ricerca Libera

Ricerca testo

Elenco Disturbi

<input type="checkbox"/>	4	Processo fonatorio normale
<input type="checkbox"/>	3	Alterazione evidenziabile del linguaggio
<input type="checkbox"/>	2	Linguaggio intellegibile con ripetizioni
<input type="checkbox"/>	1	Linguaggio associato a comunicazione non vocale
<input checked="" type="checkbox"/>	0	Impossibilità ad un linguaggio utile

SCALE FUNZIONALI Close

Ricerca Guidata

Scala v

Item v

Ricerca Libera

Ricerca testo

Elenco Disturbi

<input type="checkbox"/>	4	Normale
<input type="checkbox"/>	3	Iniziali problemi alimentari-occasionalmente va di traverso
<input type="checkbox"/>	2	Necessità di modificare la consistenza della dieta
<input type="checkbox"/>	1	Necessità di alimentazione enterale supplementare
<input checked="" type="checkbox"/>	0	Non in grado di deglutire-alimentazione enterale o parenterale

SCALE FUNZIONALI Close

Ricerca Guidata

Scala

Item

Ricerca Libera

Ricerca testo

Elenco Disturbi

<input type="checkbox"/>	4	Normale
<input type="checkbox"/>	3	Rallentato o approssimativo-parole tutte leggibili
<input type="checkbox"/>	2	Non tutte le parole sono leggibili
<input type="checkbox"/>	1	In grado di afferrare la penna non di scrivere
<input checked="" type="checkbox"/>	0	Incapace di afferrare la penna

SCALE FUNZIONALI Close

Ricerca Guidata

Scala

Item

Ricerca Libera

Ricerca testo

Elenco Disturbi

<input type="checkbox"/>	4	Normale
<input type="checkbox"/>	3	Un po' rallentato e goffo senza necessità di aiuto
<input type="checkbox"/>	2	Taglia la maggior parte dei cibi in modo rallentato e goffo-serve un certo aiuto
<input type="checkbox"/>	1	Il cibo è tagliato da altri ma se lo porta lentamente alla bocca
<input checked="" type="checkbox"/>	0	Deve essere nutrito

SCALE FUNZIONALI Close

Ricerca Guidata

Scala v

Item v

Ricerca Libera

Ricerca testo

Elenco Disturbi

<input type="checkbox"/>	4	Normale
<input type="checkbox"/>	3	Maldestro ma esegue le manipolazioni da solo
<input type="checkbox"/>	2	Necessario certo aiuto con dispositivi di fissaggio e chiusura
<input type="checkbox"/>	1	In grado di fornire un minimo aiuto a chi lo assiste
<input checked="" type="checkbox"/>	0	Incapace di eseguire qualsiasi aspetto di questi compiti

SCALE FUNZIONALI Close

Ricerca Guidata

Scala v

Item v

Ricerca Libera

Ricerca testo

Elenco Disturbi

<input type="checkbox"/>	4	Normale
<input type="checkbox"/>	3	Cura se stesso in modo indipendente e completo con sforzo o ridotta efficienza
<input type="checkbox"/>	2	Necessità di assistenza non continuativa e di modi sostitutivi
<input type="checkbox"/>	1	Necessità di aiuto consistente per la cura di se
<input checked="" type="checkbox"/>	0	Completamente dipendente

SCALE FUNZIONALI Close

Ricerca Guidata

Scala

Item

Ricerca Libera

Ricerca testo

Elenco Disturbi

<input type="checkbox"/>	4	Normale
<input type="checkbox"/>	3	Un po' rallentato e goffo ma non necessita di aiuto
<input type="checkbox"/>	2	Può girarsi da solo o sistemare le coperte ma con grande difficoltà
<input type="checkbox"/>	1	Può iniziare il movimento ma non girarsi o sistemare le coperte
<input checked="" type="checkbox"/>	0	Completamente dipendente

SCALE FUNZIONALI Close

Ricerca Guidata

Scala

Item

Ricerca Libera

Ricerca testo

Elenco Disturbi

<input type="checkbox"/>	4	Normale
<input type="checkbox"/>	3	Iniziali difficoltà nella deambulazione
<input type="checkbox"/>	2	Cammina con necessità di assistenza (con ausilio e ortesi)
<input type="checkbox"/>	1	Solo movimenti funzionali che non permettono la deambulazione
<input checked="" type="checkbox"/>	0	Nessun movimento utile e finalizzabile agli AI

SCALE FUNZIONALI

Close

Ricerca Guidata

Scala

Scala ALSFRSr

Item

Salire le scale

Ricerca Libera

Ricerca testo

Ricerca

Elenco Disturbi

<input type="checkbox"/>	4	Normale
<input type="checkbox"/>	3	Rallentato
<input type="checkbox"/>	2	Lieve instabilità
<input type="checkbox"/>	1	Necessità di assistenza (compreso uso mancorrente)
<input checked="" type="checkbox"/>	0	Non può farlo

SCALE FUNZIONALI

Close

Ricerca Guidata

Scala

Scala ALSFRSr

Item

Dispnea

Ricerca Libera

Ricerca testo

Ricerca

Elenco Disturbi

<input type="checkbox"/>	4	Assente
<input type="checkbox"/>	3	Dispnea durante la deambulazione
<input type="checkbox"/>	2	Dispnea durante attività ADL
<input type="checkbox"/>	1	Dispnea a riposo anche in posizione seduta o sdraiata
<input checked="" type="checkbox"/>	0	Dispnea significativa-da considerare la ventilazione assistita

SCALE FUNZIONALI Close

Ricerca Guidata

Scala

Item

Ricerca Libera

Ricerca testo

Elenco Disturbi

<input type="checkbox"/>	4	Assente
<input type="checkbox"/>	3	Respiro corto durante il sonno notturno-non più di 2 cuscini
<input type="checkbox"/>	2	Sono necessari più di due cuscini per dormire
<input type="checkbox"/>	1	Può dormire solo se seduto
<input checked="" type="checkbox"/>	0	Impossibilità al sonno notturno per difficoltà respiratorie

SCALE FUNZIONALI Close

Ricerca Guidata

Scala

Item

Ricerca Libera

Ricerca testo

Elenco Disturbi

<input type="checkbox"/>	4	Assente
<input type="checkbox"/>	3	Uso intermittente di BIPAP
<input type="checkbox"/>	2	Utilizzo continuativo di BIPAP durante la notte
<input type="checkbox"/>	1	Utilizzo continuativo di BIPAP durante notte e giorno
<input checked="" type="checkbox"/>	0	Ventilazione assistita invasiva con intubazione o tracheostomia

SCALE FUNZIONALI

Close

Ricerca Guidata

Scala

Scala MMT

Item

Estensori del collo

Ricerca Libera

Ricerca testo

Ricerca

Elenco Disturbi

<input type="checkbox"/>	0	Assenza di contrazione
<input type="checkbox"/>	1	Lievi segni di contrazione
<input type="checkbox"/>	2	Movimento attivo con gravità eliminata
<input checked="" type="checkbox"/>	3	Movimento attivo contro gravità
<input type="checkbox"/>	4	Movimento attivo contro gravità e resistenza
<input type="checkbox"/>	5	Forza nella norma

SCALE FUNZIONALI

Close

Ricerca Guidata

Scala

Scala MMT

Item

Estensori del polso e delle dita

Ricerca Libera

Ricerca testo

Ricerca

Elenco Disturbi

<input type="checkbox"/>	0	Assenza di contrazione
<input type="checkbox"/>	1	Lievi segni di contrazione
<input type="checkbox"/>	2	Movimento attivo con gravità eliminata
<input checked="" type="checkbox"/>	3	Movimento attivo contro gravità
<input type="checkbox"/>	4	Movimento attivo contro gravità e resistenza
<input type="checkbox"/>	5	Forza nella norma

SCALE FUNZIONALI Close

Ricerca Guidata

Scala

Item

Ricerca Libera

Ricerca testo

Elenco Disturbi

<input type="checkbox"/>	0	Assenza di contrazione
<input type="checkbox"/>	1	Lievi segni di contrazione
<input type="checkbox"/>	2	Movimento attivo con gravità eliminata
<input checked="" type="checkbox"/>	3	Movimento attivo contro gravità
<input type="checkbox"/>	4	Movimento attivo contro gravità e resistenza
<input type="checkbox"/>	5	Forza nella norma

Si è definito poi di inserire anche gli esiti di alcuni esami strumentali decisi dal GdL: Spirometria, Rx torace, Emogas analisi.

ESAMI STRUMENTALI CLOSE

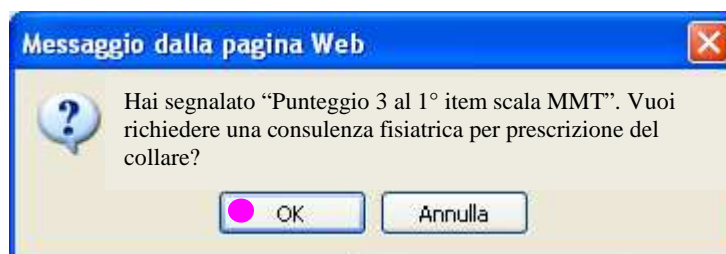
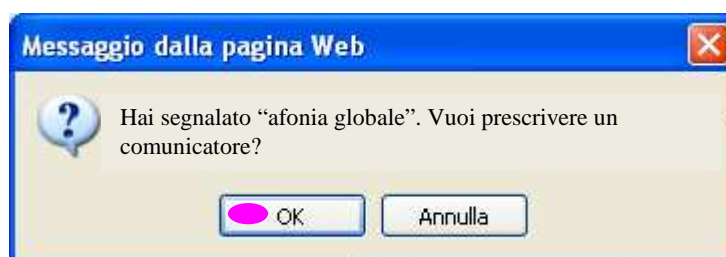
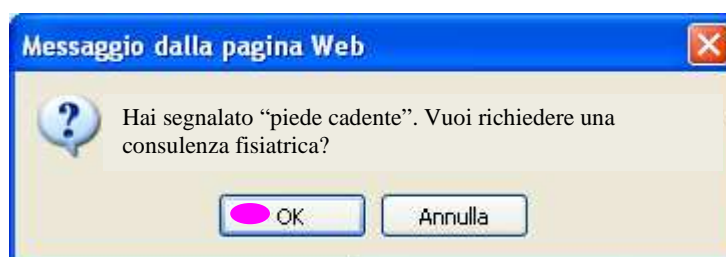
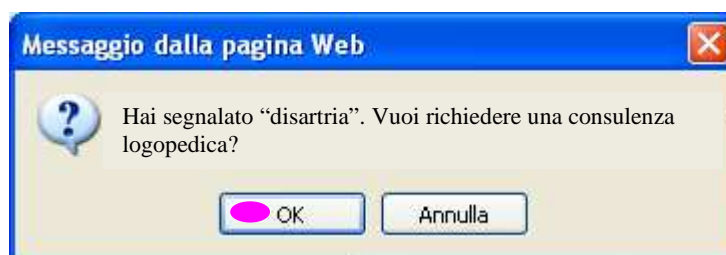
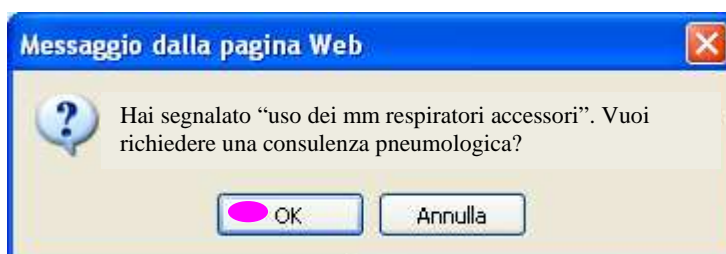
Spirometria

Rx torace

Emogas analisi

Tutte queste schermate, oltre a facilitare la compilazione della cartella, permettono anche l'utilizzo di un linguaggio comune e standardizzato dei vari specialisti coinvolti nella cura di questi pazienti. Rimane poi anche la possibilità di compilare una breve epicrisi in cui inserire ulteriori considerazioni e note riguardanti il paziente.

Sempre con la volontà di facilitare l'attività del clinico e rendere lo strumento oltre che veloce anche sicuro e agevole, a determinati segni e sintomi, sono proposti dei messaggi che ricordano allo specialista dei passaggi con i quali completare la valutazione ad es. la possibilità di richiedere consulenze specialistiche, la prescrizione di ausili e presidi, la compilazione della relazione per la commissione d'invalidità.



Un'altra delle funzioni importanti per la gestione del paziente affetto da SLA è la gestione del Piano Terapeutico Personalizzato (PTP) che consente di prescrivere direttamente nel sistema l'intero trattamento terapeutico più idoneo al paziente. Il PTP è stato pensato diviso in sezioni caratterizzate dalle peculiarità dei trattamenti da prescrivere. Una prima parte propone l'elenco dei principi attivi approvati con delibera regionale per la SLA nella quale lo specialista, dopo aver scelto il principio attivo specifico per il disturbo da trattare, può scegliere direttamente il prodotto commerciale utilizzando il prontuario farmaceutico FARMADATI implementato nel sistema. Oltre a rendere chiara e precisa la prescrizione, il clinico ha la sicurezza di prescrivere prodotti presenti in commercio e per ognuno di essi può indicare se l'uso è "Off-label", dovendo quindi raccogliere il consenso del paziente e assumersi la responsabilità del trattamento, la "Non sostituibilità" se ritiene che l'assistito, per sicurezza ed efficacia, non debba assumere altro prodotto. E' possibile poi scegliere la Farmacia Ospedaliera che dovrà erogare il farmaco. Le sezioni seguenti consentono di inserire trattamenti di fascia A, C, H, galenici, prodotti non in commercio in Italia, presidi, ausili e indicare altri trattamenti programmati come ad esempio consulenze o cicli di terapia fisica.

Una sezione molto utile è quella dedicata alla richiesta di trattamento/i extra-LEA essenziali e insostituibili da autorizzare in regime di esenzione dal costo, nella quale i clinici dopo aver indicato il prodotto essenziale devono redigere una relazione a giustificazione della richiesta. Tale relazione, comprendente informazioni che specificano la condizione del soggetto assistito, la definizione della richiesta stessa e i riferimenti di studi scientifici che riportano evidenze di efficacia e sicurezza, potrà essere visualizzata e valutata dai servizi territoriali che autorizzeranno la spesa a favore dell'utente. Questa vuole essere proprio una schermata di dialogo tra chi prescrive e chi deve autorizzare in maniera tale che gli uni possano fornire tutte le informazioni indispensabili e utili a supporto della loro richiesta e gli altri avere basi sufficienti per autorizzare secondo efficacia e sicurezza.

Ulteriori agevolazioni per il compilatore sono state pensate implementando nel sistema i moduli per la formulazione delle ricette galeniche magistrali e i moduli, previsti dalla normativa nazionale, per l'importazione dei prodotti non in commercio in Italia. Queste schermate in particolare ma tutto il PTP completo, sono visualizzate dai servizi di Farmacia Ospedaliera che il centro stesso può indicare come enti erogatori scegliendo tra quelli del Centro o, per agevolare il paziente, quelli più vicini alla sua residenza. In questo modo l'informazione passa direttamente dal clinico proscrittore all'ente erogatore senza che la spola debba essere fatta dal paziente, in questo caso lo strumento informatico è a completo servizio dei suoi utilizzatori e soprattutto del paziente stesso.

Una copia del PTP è stampata a uso del medico curante che, non essendo attualmente ancora collegato al sistema via intranet, necessita ancora del supporto cartaceo. Riceve comunque tutte le informazioni riguardanti il progetto terapeutico con esplicitate nel dettaglio le caratteristiche dei trattamenti prescritti, le farmacie, ospedaliere o aperte al pubblico, incaricate dell'erogazione dei prodotti, eventuali altri trattamenti programmati e note. La seconda copia del PTP, identica alla prima, è per il paziente.

Nel rispetto sempre del paziente come ultimo possessore delle informazioni riguardanti la sua condizione clinica e il suo progetto terapeutico, a ciascun paziente è fornito un codice PIN che comunicato a uno specialista di un altro centro accreditato può visualizzare tutte le informazioni aggiornate riguardanti il paziente. Ancora una volta l'informazione è posseduta dal paziente e agevolmente trasportata dal sistema informatico.

Altre funzioni utili ai clinici sono la possibilità di fare ricerca nei piani terapeutici dei vari assistiti in modo da avere una stratificazione dell'informazione condivisibile da tutti gli specialisti del Centro Accreditato. Non ultimo il sistema sarà implementato con delle schermate dedicate alle altre figure coinvolte nella rete assistenziale e in particolare i riabilitatori e le commissioni d'invalidità.

2.4.9 Indicatori di risultato

Gli utenti abilitati all'utilizzo del sistema informatizzato per le malattie rare nella Regione Veneto sono passati da 939 nell'anno 2008 a 998 nell'anno 2009 e a 1132 nell'anno 2011. Questi si suddividono in misura pressoché uguale tra utenti operanti nei Presidi ospedalieri sede dei Centri di Riferimento e utenti operanti a livello di servizi territoriali delle Aziende ULSS del Veneto. Tra i primi vi sono medici e responsabili di Unità Operative accreditate e i farmacisti ospedalieri e personale amministrativo operante nelle diverse strutture. Tra i secondi vi sono sia medici dei Distretti socio-sanitari, che altro personale deputato a svolgere funzioni amministrative, sia utenti operanti nei Servizi Farmaceutici territoriali di tutte le ULSS del Veneto.

Tabella 1.2.1.a. Utenti abilitati all'uso del sistema informatico

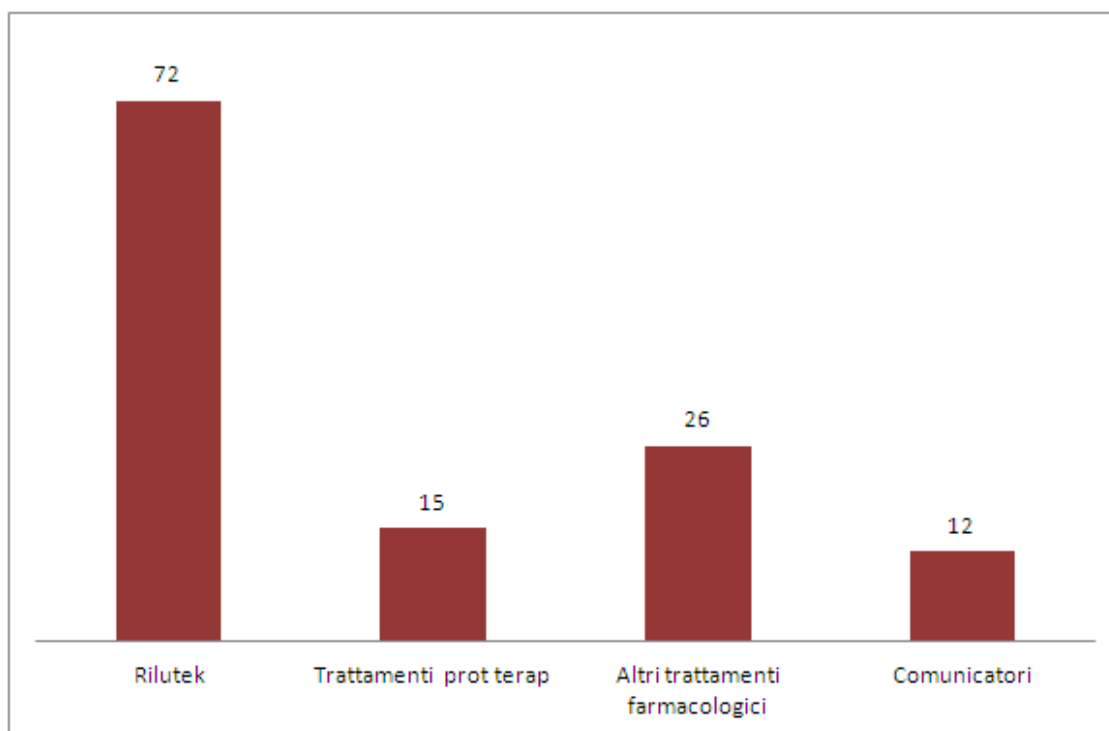
Utenti Sistema MR Regione Veneto anno 2011	N
Utenti Centri di riferimento	499
Utenti Farmacia Ospedaliera	148
Utenti Distretti ULSS	485
Totale	1132

Nel solo mese di dicembre 2008 ci sono stati circa 1800 accessi all'applicativo malattie rare da parte di utenti abilitati della regione Veneto. Nel solo mese di dicembre 2009 ci sono stati circa 25991 accessi all'applicativo malattie rare da parte di utenti abilitati dell'Area Vasta.

Il numero dei certificati rilasciati dal 2001 al 31/12/2011 residenti nella regione Veneto sono 629, di cui 290 è stato segnalato il decesso.

Nei PTP attivi nel corso del 2011, redatti ai soggetti affetti da SLA, i prodotti prescritti sono stati prevalentemente il riluzolo (72%), seguito da altri trattamenti farmacologici come integratori, vitamine, anticoagulanti, antidolorifici. I trattamenti previsti dal protocollo terapeutico regionale sono stati prescritti nel 15% dei casi e nel 125 dei casi è stato prescritto un comunicatore elettronico (fig. 28).

Fig 27. Trattamenti prescritti ai pazienti affetti da SLA anno 2011



Il numero dei certificati (di soggetti viventi) inseriti dai Centri Accreditati dell'Area Vasta al 31 dicembre 2011 sono rappresentati in tabella 28. Nella prima colonna è riportata la specifica del Centro e nella seconda le Regioni di residenza degli utenti certificati. Sul totale di 418 certificati inseriti, 87 sono di persone non residenti nella regione di appartenenza. 14 residenti in Veneto sono stati certificati da Centri fuori regione non collegati al sistema e perciò inseriti dai servizi distrettuali, 2 sono stati certificati da Centri di altre regioni collegate al sistema informatico. Si può notare come i Centri dell'Area certificano prevalentemente utenti residenti nella regione di

appartenenza evitando quindi un'eccessiva emigrazione in altri centri, ma dimostrano anche una buona attrattiva per utenti residenti in regioni limitrofe e in alcuni casi anche regioni del Centro e Sud Italia.

Tabella 28. Regione di Residenza e numero certificati per Centro Certificatore

CENTRO CERTIFICANTE	REGIONE RESIDENZA	N
Azienda Sanitaria della Provincia Autonoma di Bolzano > Ospedale Centrale di Bolzano > U.O Neurologia	Provincia Autonoma di Bolzano	18
	Provincia Autonoma di Trento	29
Azienda U.L.S.S. N. 6 Vicenza > P.O. Vicenza > Neurologia	Veneto	10
	Puglia	1
Azienda U.L.S.S. N. 9 Treviso > P.O. Treviso > U.O. Neurologia	Veneto	40
Azienda U.L.S.S. N. 16 Padova > Ospedale S. Antonio > U.O. Clinica Neurologica II	Veneto	12
	Friuli-Venezia Giulia	1
	Puglia	1
Azienda U.L.S.S. N. 16 Padova > Ospedale S. Antonio > U.O. di Neuropatologia e Psicopatologia	Lombardia	1
	Provincia Autonoma di Trento	2
	Veneto	53
	Friuli-Venezia Giulia	10
	Emilia-Romagna	4
	Toscana	3
	Marche	2
	Puglia	2
Sicilia	2	
Azienda U.L.S.S. N. 18 Rovigo > P.O. Rovigo > U.O. Neurologia	Lombardia	2
	Veneto	13
	Friuli-Venezia Giulia	1
	Emilia-Romagna	2
Azienda Ospedaliera di Padova > Azienda Ospedaliera di Padova > U.O. Clinica Neurologica	Veneto	2
Azienda Ospedaliera di Padova > Azienda Ospedaliera di Padova > U.O. di Neurologia - U.O.S di Neuropatologia e Psicopatologia	Provincia Autonoma di Trento	1
	Veneto	152
	Friuli-Venezia Giulia	5
	Marche	1
	Abruzzo	2
	Sicilia	1
Azienda Ospedaliera di Verona > Ospedale Policlinico - G.B. Rossi- Borgo Roma > U.O. Clinica Neurologica	Lombardia	2
	Veneto	27
	Friuli-Venezia Giulia	1
	Emilia-Romagna	1
Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona > Ospedale Policlinico -G.B. Rossi- Borgo Roma > U.O. Clinica Neurologica	Veneto	14
TOTALE		418

Il numero dei certificati di soggetti viventi residenti in Veneto ha mostrato un aumento costante anno per anno (tab. 29). Lo stesso andamento crescente si è avuto per il numero di PTP redatti.

Tabella 29. Numero certificati per anno di certificazione

Anno certificato	N
2002	11
2003	10
2004	10
2005	21
2006	22
2007	18
2008	32
2009	50
2010	66
2011	99
Totale	399

DISCUSSIONE

Il lavoro svolto ha fatto emergere l'importanza di lavorare in rete e nello stesso tempo ha fatto affiorare l'importanza delle singole professioni, il loro background che ha dato identità al know-how della rete stessa. Questa modalità di lavoro ha consentito di mettere al centro non solo il paziente, che è il fruitore dei servizi, ma anche tutti gli attori che hanno partecipato alla costruzione del protocollo assistenziale. Tutto il lavoro si è svolto secondo i principi della multidimensionalità e multidisciplinarietà potenziando ogni singolo componente e aumentando cultura e competenza di ognuno.

Uno dei principi fondamentali di tale programmazione assistenziale è stato innanzitutto il riconoscere l'importanza delle reti regionali e interregionali per le malattie rare strumento indispensabile per dare risposte complessive ai bisogni dei cittadini affetti da queste malattie. Le Reti sono costituite dai Centri accreditati riconosciuti tali non solamente per le loro intrinseche caratteristiche strutturali e organizzative ma soprattutto per la continua dimostrazione di un'attività di scambio d'informazioni, di collaborazione tra specialisti di diverso ambito, di crescita e di una maggiore presa in carico dei pazienti. Questa loro attività di gruppo e di condivisione di conoscenza, nel rispetto della libertà di scelta del paziente, è costantemente monitorata e stimolata dall'uso di strumenti informatici, come l'applicativo e il sito web e divulgativi, come i corsi di formazione e il centro informazioni, idonei proprio alla divulgazione e alla condivisione delle informazioni tra chi deve fornire assistenza e chi la riceve.

Il Gruppo di Lavoro, formato da specialisti di diverso background professionale e direttamente tutti coinvolti nella cura dei pazienti, ha saputo apportare diverse prospettive sui bisogni assistenziali cui dare una risposta. Ogni singolo componente ha potuto offrire le proprie conoscenze, approfondire le competenze degli altri, integrare eventuali lacune grazie alla possibilità di relazionarsi con figure coinvolte in altri momenti dell'assistenza, chi nell'ambiente prettamente ospedaliero e chi nel territorio. Tutto questo ha permesso di ampliare la loro visione e valorizzare al meglio la loro grande competenza, spesso settoriale. Ha permesso inoltre di vedere e di comprendere le esigenze e le difficoltà che tali pazienti devono affrontare anche negli spazi e tempi in cui non li assistono personalmente. Il coinvolgere poi anche le associazioni d'utenza, oltre a rispettare una delle indicazioni dell'Accordo Stato Regioni e Province Autonome, ha sicuramente dato quel contributo indispensabile per non perdere mai di vista il malato, le sue richieste e quelle dei suoi familiari. Tutto questo è stato possibile grazie al metodo di lavoro adottato che solo in un primo momento ha visto i componenti del Gruppo di Lavoro, in base alla loro esperienza personale, i fornitori unici e diretti delle informazioni indispensabili alla definizione delle linee guida del protocollo assistenziale. Tale contributo è stato, infatti, affiancato e arricchito da subito dalle

ulteriori informazioni ricavate secondo Evidence Base Medicine dalla letteratura scientifica e sicuramente, anche dalle testimonianze dirette di chi vive quotidianamente con questa patologia.

Sicuramente tutto il sapere apportato dalla pratica clinica, dalla letteratura scientifica e dall'esperienza diretta dei malati e dei loro familiari, ha goduto del governo e delle direttive della normativa sia nazionale sia regionale, direttive che hanno avuto il prezioso compito di orientare il fare dei serventi e i diritti dei serviti. Se in prima battuta ogni singolo componente del Gruppo di Lavoro è stato portatore di conoscenza e conduttore privilegiato della sua parte del progetto, sempre affiancato dal Coordinamento delle malattie rare, si è naturalmente avvicinato alla rete assistenziale più vicina al paziente. Senza sforzo e fatica è stato condotto nel modificare il suo modo di concepire l'assistenza come settoriale e disgiunta dagli altri operatori e si è reso valido compagno di ciascuno condividendo informazioni, strumenti e risultati e comprendendone a pieno l'utilità e il beneficio positivo, in primis, sulla propria attività.

Ulteriore innovazione è stata la necessità di sviluppare protocolli o algoritmi diagnostico-terapeutici che definiscano i percorsi assistenziali del pazienti affetto da malattia rara favorendo l'approccio interdisciplinare al paziente, l'integrazione necessaria con i servizi territoriali, i medici di medicina generale ed i pediatri di libera scelta coinvolti in maniera attiva nell'assistenza più vicina e quotidiana a questi pazienti. Oltre a permettere la realizzazione di un modo di lavorare equo e simile nel territorio coinvolto nel progetto, si sono fatte scelte sempre basate sui principi di appropriatezza, evidenza scientifica e di sicurezza mettendo in collegamento simultaneamente luoghi e tempi di assistenza diversi.

Un altro punto di forza del progetto è sicuramente il sistema informativo che, utilizzando un linguaggio fluido e semplice e collegando tutti i servizi coinvolti nell'assistenza di questi pazienti, è strumento fondamentale per il fare e produrre risultati concreti alle azioni ipotizzate nel disegno del protocollo assistenziale. Linfa vitale del sistema è l'informazione che non è più proprietà di un singolo attore, ma diviene fruibile da chi deve agire nella cura del paziente, non è più criptica o incomprensibile per chi la deve consultare, si muove tra i servizi e non costringe più il malato e i suoi familiari ad adattarsi ai servizi ma i servizi ai loro bisogni. Padrone dell'informazione è il paziente stesso. Oltre alla produzione diretta di benefici concreti per questi pazienti, il sistema informativo rimane strumento per aumentare ulteriormente la conoscenza degli operatori grazie alla stratificazione dei dati inseriti, conoscenza utile oltre che al controllo del funzionamento dei servizi anche per decisioni future di programmazione sanitaria. Come si evidenzia dai risultati presentati, emergono dati oggettivi sull'attività degli utenti abilitati all'uso del sistema informativo: aumento del numero dei certificati e della gestione dei Piani terapeutici Personalizzati. Tutto questo a dimostrazione di una maggiore confidenza che i professionisti hanno acquisito con lo strumento

anche grazie ai corsi di formazione, organizzati periodicamente, e al costante supporto della linea telefonica e mail del Coordinamento malattie rare. È aumentata la convinzione dell'utilità di tale strumento nella pratica quotidiana di ciascuno di loro. Sicuramente servono ulteriori rinforzi delle informazioni come ad esempio la gratuità dei farmaci di fascia C previsti nel protocollo terapeutico, per i quali alcuni pazienti hanno testimoniato di sostenere delle spese essendo privi di un Piano Terapeutico Personalizzato. L'informazione deve essere via via sempre più capillare perché più essa è diffusa e più facilmente il malato può trarne beneficio. Tale sistema evita che siano il paziente o la sua famiglia a fare da collante tra gli operatori e i servizi, e permette la gestione di un protocollo clinico di best practice in modo condiviso, rendendo disponibile l'informazione in tempo reale poiché elimina la latenza temporale dovuta al passaggio dell'informazione attraverso percorsi diversi.

Le criticità inizialmente espresse dagli specialisti, interrogati sui bisogni rilevati dalla loro esperienza, sono state ritrovate anche nel gruppo dei soggetti intervistati. Prima fra tutte la necessità di una migliore e più efficace comunicazione tra specialisti e pazienti e loro familiari. Infatti come dimostra il lavoro di Rajendran (2001) i medici, soprattutto nel campo delle malattie rare, non sono più gli unici depositari dell'informazione e di conseguenza, il processo di condivisione delle decisioni sta diventando sempre più un elemento cruciale nei rapporti con i malati¹³⁴. Come nello studio di Miller et al. (1999), che ha rilevato una non soddisfazione della comunicazione della diagnosi da circa il 50% dei loro intervistati, anche in questo caso i pazienti sentono lacunosa la capacità comunicativa degli specialisti non solo quando parlano della patologia e delle sue complicanze, per cui sanno che non ci sono molte informazioni precise, ma si aspetterebbero che le poche fruibili fossero chiare e comprensibili ad esempio quelle sui servizi a cui si possono appoggiare e sui diritti esigibili per il loro stato di malato. La persona si ritrova malata, catapultata in un mondo ignoto di cui conosce poco e che crede di maggiore conoscenza da parte dei medici in cui avere punti di riferimento. E gli stessi professionisti chiedono strumenti per essere supportati nel comunicare più agevolmente con i pazienti e i servizi territoriali in cui ritrovare altri professionisti preparati e competenti sulla patologia. Tutto questo, oltre a ridurre i tempi d'invio ai centri accreditati dei soggetti con sospetto di malattia, permetterebbe anche una maggiore efficacia degli interventi proposti.

Ritornando nuovamente sulle informazioni ricevute che condizionano il sapere dei pazienti, merita rilevare certe convinzioni che alcuni intervistati hanno espresso sul ruolo che alcuni eventi hanno avuto sull'insorgere della malattia ad esempio l'anestesia o un evento accidentale come vere e proprie cause scatenanti, non riuscendo quindi a comprendere che in realtà la manifestazione

clinica della malattia viene preceduta da anni o mesi di insulto fisiopatologico. Il paziente sembra avere bisogno di un evento tangibile come causa di malattia, fa fatica a metabolizzare che non si conoscano le cause e che lei sia una compagna di vita. Hanno bisogno di codificare un evento che dia un inizio come per un bisogno di riscatto, di comprensione della malattia, del cambiamento della loro vita, è una modalità forse di non accettazione della malattia stessa. Sarebbe forse indicato informare meglio i pazienti sul processo patologico, sia nel momento immediato della diagnosi sia in altre fasi successive per accompagnarli in un processo di consapevolezza. Queste false giustificazioni rischiano infatti di condurre i soggetti a non comprendere poi il significato degli interventi proposti.

Un ultimo focus merita essere fatto sulla modalità di comunicazione della diagnosi che nella maggioranza dei casi viene fatta direttamente all'interessato e spesso assieme ai familiari. Solo una minoranza di professionisti ha preferito dare una prima comunicazione ai familiari di riferimento senza la presenza del malato. Questo rispetta sicuramente il principio di autonomia e di determinazione dell'individuo che correttamente può decidere del suo percorso terapeutico e rimanere un attore del progetto mantenendo la consapevolezza della presa in carico. Due comunicazioni particolari sembrano essere quelle relative alla nutrizione tramite PEG e la ventilazione tramite tracheostomia, questioni che mettono in campo il problema del consenso realmente informato di questi pazienti. Gli specialisti si trovano a consigliare in tempi più o meno rapidi, a seconda dell'evoluzione di ciascun individuo, provvedimenti che innegabilmente modificano per sempre lo stato della persona. Difficilmente i pazienti vengono accompagnati ad una scelta consapevole e la decisione finale ricade sui familiari. Perché il consenso sia valido deve esprimersi con volontà libera e rientrare in un percorso di alleanza terapeutica e di piena umanizzazione dei rapporti tra medico e paziente. Sotto il profilo etico il consenso informato si colloca tra due estremi: uno è condizionato dalla pratica medica normale in cui l'informazione da dare è modesta e non pone gravi problemi di consenso e l'altro riguarda il caso di interventi importanti su persone che non sono in grado di apprezzare appieno le informazioni date. In entrambi i casi l'informazione può essere massima ma nel primo le scelte non sono molto significative, nel secondo non vengono esercitate direttamente dal malato. Il medico con un ruolo paternalistico, in entrambi i casi, può collocarsi sotto il modello dell'etica della beneficenza decidendo per il "bene del paziente" ma a questo si contrappone l'etica della libertà del paziente, della determinazione autonoma del paziente. Un atto medico diventa positivo non perché fatto per il suo bene ma perché frutto di una sua libera scelta¹³⁵. Il protocollo assistenziale non è l'unico strumento che può risolvere tutte le problematiche tra curante e curati ma, sicuramente, un elemento di svolta per dare delle risposte. Specificando in chiaro le singole azioni conseguenti ai bisogni e

disturbi rilevati, permette al paziente di comprendere e condividere il fare del medico. Certo lo strumento informatico è solo un mezzo per favorire tale processo e non può sostituire il buon senso e il buon fare dei professionisti ma, tutto il lavoro svolto ha sempre sotteso alla condivisione, alla collaborazione, al confronto e al dialogo, tutti segni di un'apertura dei professionisti verso un nuovo pensiero del malato, delle azioni e dell'assistenza.

Diversi studi hanno dimostrato che un approccio multidisciplinare può prolungare la sopravvivenza, migliorare la qualità di vita e ridurre i ricoveri in ospedale dei pazienti affetti da SLA⁴. Le Linee guida EALSC Working Group nel 2007⁷⁸ suggeriscono che è necessario un team multidisciplinare a supporto dei pazienti e dei congiunti. Lo studio di Steen et al. mostra che il costo dell'assistenza multidisciplinare dei soggetti con SLA è praticamente identico al costo dell'assistenza generale. Recenti studi mostrano che i pazienti che ricevono una assistenza multidisciplinare hanno una qualità di vita migliore e questo stimola la creazione di team di professionisti specializzati nella cura di tali pazienti⁷⁹.

La necessità di ambulatori integrati con più professionisti, di un loro linguaggio comune e di sistemi di valutazione simili e concordati, sono stati alla base della struttura del presente protocollo soprattutto per delimitare concretamente le differenze di cura a seconda della ULSS di residenza o del Centro di Riferimento, differenze notate e dichiarate anche dai pazienti intervistati. Questi ultimi spesso lamentano il mancato rispetto delle loro aspettative che alle volte non corrispondono sempre ad un bisogno assistenziale reale ma riflettono un senso di abbandono e di solitudine per alcuni pazienti che vorrebbero essere partecipi del loro progetto assistenziale e non solo oggetto di cura. Tale compartecipazione nelle scelte assistenziali e di cura è fortemente sentita anche dai caregiver che, impegnati in un'assistenza continuativa e intensiva dei loro cari, non riescono ad avere tempi e modi per elaborare il loro vissuto, rischiano conseguenze anche sulla loro salute e si sentono inadeguati di fronte al carico assistenziale affidato loro a volte con scarse informazioni ed educazione.

Altro punto comune tra il pensiero degli specialisti e gli utenti è la necessità di snellire le pratiche burocratiche: per i primi per dedicare maggiore attenzione e tempo alla cura dei soggetti malati, per i pazienti e loro familiari perché di fronte a pratiche troppo complesse rinunciano a esigere un loro diritto previsto dalla normativa. In alcune situazioni la documentazione richiesta mette in difficoltà i caregiver sia per la poca chiarezza delle informazioni ricevute e che spesso devono cercare affannosamente, sia per il poco tempo che hanno libero dall'assistenza al malato.

Accordo si è avuto anche per quanto riguarda la necessità di supportare la famiglia nell'assistenza per evitare i ricoveri impropri, fornendo del personale di cura adeguato e preparato e, quando inevitabile, offrire la possibilità di un ricovero anche temporaneo che possa sgravare la famiglia o intervenire in situazioni non gestibili a domicilio. La famiglia si ritrova a sostenere un importante impegno che si riflette sicuramente sia sulle dinamiche interne sia sulla rete sociale che attornia il malato, amici e conoscenti. C'è una pauperizzazione sia in termini economici che sociali, e questa porta alla necessità di mettere in atto degli aggiustamenti che solo le famiglie più resilienti riescono a mettere in campo. Varie indagini condotte da Eurordis evidenziano che il danno per la vita dei singoli e delle loro famiglie che la presenza di una malattia rara produce non è paragonabile a quello derivante da altre malattie più frequenti^{136,137}.

L'indagine svolta sul campione dei soggetti intervistati ha innegabilmente evidenziato l'importanza dell'assistenza a domicilio e il coinvolgimento della famiglia, l'essenzialità di una buona organizzazione dell'ADI e di servizi territoriali concreti. I Pazienti tendono ad andare in più Centri o per confermare la diagnosi o per aderire a sperimentazioni ben definite, avendo comunque un primo approccio con il centro più vicino alla propria residenza e spostandosi in un secondo momento in centri anche lontani. Il bisogno di migrare dei pazienti sembra nascere dalla necessità di avere delle conferme, anche di fronte ad una diagnosi certa, e per mettersi in gioco in terapie sperimentali. I ricoveri ospedalieri non sono molti, in media 2 per persona e per circa 14 gg di durata. Sono seguiti molto a casa, dalle figure professionali coinvolte nell'attività del Gruppo di Lavoro. Nonostante la compromissione maggiore sia quella della funzione motoria, il 60% non è seguito dal fisiatra e dal fisioterapista, viene valutata con maggiore attenzione la funzione respiratoria e meno quella dell'alimentazione. Per quanto riguarda la fornitura di presidi effettivamente in alcuni casi devono contribuire alla spesa in maniera parziale o totale e faticano a ricevere i contributi economici richiesti. Lacunosa risulta la consapevolezza dei soggetti di essere inseriti in un'assistenza domiciliare articolata e programmata ma interrogati poi sulle figure presenti a domicilio, riferiscono profili ADI di tipo C e ADIMED. Ancora una volta torna la necessità di maggiore chiarezza nell'informazione che potrebbe eliminare quella sensazione che alcuni di loro hanno, soprattutto nelle fasi molto avanzate di malattia, di essere stati abbandonati dal Centro di riferimento o di non essere più persone da curare. In realtà il territorio non è del tutto scarso e impreparato alla loro gestione ma la burocrazia vigente è talmente articolata e a volte complessa che rischia di non far vedere loro i servizi che in realtà già hanno a disposizione (es fornitura protesi e ausili, benefici economici, agevolazioni fiscali). Il pensiero emerso dal protocollo assistenziale e la normativa vigente sull'assistenza domiciliare dei pazienti non autosufficienti definiscono percorsi

articolati e obbligati ma sicuramente plasmati sui bisogni e con alla base il principio fondamentale dell'equità.

Un dato rilevato riguarda i difficili accesso e partecipazione alle attività organizzate dalle varie Associazioni d'utenza non per mancato interesse o valore delle proposte ma per un sottile timore di essere messi di fronte a una dura realtà più o meno futura e soprattutto per reali difficoltà di spostamento dei pazienti o impossibilità a lasciarli soli non avendo dei sostituti in grado di gestire in sicurezza la persona affetta. Si iscrivono a quelle associazioni che prestano loro dei servizi come UILDM, AISM, AISLA e ASLA.

L'espressione inglese "I care" è traducibile con "mi interessa" ma anche come "me ne faccio carico" "me ne prendo cura" da cui il sostantivo curante cioè colui che si prende cura. Nel 2004 è uscito l'articolo "Dignity and the eye of the beholder" sul Journal of Clinical Oncology¹³⁸ in cui l'autore, lo psichiatra Max Cochinov, individua nello "sguardo" che il curante porta all'ammalato un fattore determinante nella percezione che questi ha della propria dignità esistenziale e del contenuto di significato e speranza della propria vita. I pazienti di SLA chiedono di essere visti e di non essere invisibili, di chiedere direttamente le cose a loro e di ricordare anche le famiglie: avere dignità verso l'altro ma anche riceverla. Lo studio ha evidenziato la necessità di ricevere cure simultanee con la presenza degli attori con un accompagnamento costante nel tempo. Restituire la dignità al malato vuol dire mantenere il massimo della sua autonomia e della sua acuità cognitiva, il massimo delle sue abilità funzionali nelle cose quotidiane e tra queste si situa soprattutto un'importante funzione per l'uomo che è la comunicazione. Particolare attenzione deve essere prestata al mantenimento della dignità alla persona, al suo ruolo raggiunto nella vita, al mantenere un giudizio positivo di sé, mantenere la speranza, la possibilità di convivere con le nuove condizioni di vita, ottimizzare la propria qualità di vita trovando forza nella propria resilienza e nelle pratiche che conservano la dignità: vivere nel momento focalizzandosi sull'immediato, sui bisogni attuali senza terrore per il futuro, mantenere la normalità e la propria routine che aiuta gli individui ad affrontare i cambiamenti quotidiani. Importanti sono poi i fattori esterni che supportano la dignità: il supporto di cura, il supporto sociale formato dagli amici, la famiglia più stretta e la famiglia allargata. Tale articolo sembra il perfetto testimone del pensiero conduttore dell'intero progetto che è stato sicuramente lungo e impegnativo ma indispensabile per mettere in evidenza le competenze esistenti, linee guida percorribili, maggiore valore dell'assistenza offerta, dignità al malato e ai suoi familiari.

ALLEGATI

ALLEGATO 1

Questionario per l'intervista alle persone con Sclerosi Laterale Amiotrofica e loro famiglie

A Situazione familiare

Intervistato: _____

1. Familiari, conviventi e non, coinvolti nell'assistenza della persona con SLA: _____

Età _____ Grado di parentela (rispetto alla persona con SLA) _____

Convivente? a No b Sì

Se ha problemi di salute, quali sono?

Età _____ Grado di parentela (rispetto alla persona con SLA) _____

Convivente? a No b Sì

Se ha problemi di salute, quali sono?

Età _____ Grado di parentela (rispetto alla persona con SLA) _____

Convivente? a No b Sì

Se ha problemi di salute, quali sono?

Età _____ Grado di parentela (rispetto alla persona con SLA) _____

Convivente? a No b Sì

Se ha problemi di salute, quali sono?

Età _____ Grado di parentela (rispetto alla persona con SLA) _____

Convivente? a No b Sì

Se ha problemi di salute, quali sono?

Età _____ Grado di parentela (rispetto alla persona con SLA) _____

Convivente? a No b Sì

Se ha problemi di salute, quali sono?

A. Diagnosi e percorso diagnostico

Intervistato: _____

2. Quando sono comparsi i primi sintomi? ____ (anno) ____ (mese)

3. Quali sono stati i primi sintomi?

- a _____
- b _____
- c _____
- d _____
- e _____
- f _____
- g _____
- h _____
- i _____

4. In lei la patologia si è manifestata in modo acuto o subdolo? a Acuto (dom5-6A) b Subdolo (6B-5)

5. A chi si è rivolto?

- a MMG
- b Specialista privato (specificare _____)
- c Specialista convenzionato (specificare _____)
- d Altro: _____

6. A) Chi ha posto per primo il sospetto che si trattasse di SLA? B) Chi ha notato per primo qualche cambiamento sul suo stato di salute?

- a Familiari
- b Medico di medicina generale
- c Medico specialista ospedaliero (specificare _____)
- d Medico specialista privato (specificare _____)
- e Conoscenti/Amici
- f Paziente
- g Altro _____

7. Quando è stata confermata la diagnosi di SLA? ____ (anno) ____ (mese)

8. Dove è stata confermata la diagnosi?

- a In un reparto ospedaliero (Specificare nome e luogo) _____
- b Ambulatorio privato convenzionato
- c Ambulatorio privato
- d Ambulatorio di medicina generale

9. Per ottenere/confermare la diagnosi si è recato in più centri? a No b Sì

10. Se "Sì" dove?

- a Nell'ULSS di residenza
- b In altre ULSS della provincia
- c Fuori provincia nella regione Veneto
- d In altre regioni italiane (Specificare nome e luogo del centro) _____
- e Anche all'estero (Specificare nome e luogo del centro) _____

11. Complessivamente in quanti centri si è recato? _____ (centri)

12. Qual è il centro più lontano che ha consultato? (nome e luogo) _____

13. Da chi vi è stato consigliato?

- a Amici/parenti
- b Altre famiglie con lo stesso problema
- c Medici/Specialisti
- d Terapisti
- e Associazione d'utenza
- f Altri sanitari
- g Assistente sociale
- h Siti internet
- i Altro _____

14. Prima della conferma di diagnosi di SLA, ha ricevuto altre diagnosi? a No b Sì

15. Se "Sì" quali? _____

16. A quali visite specialistiche ed esami strumentali si è sottoposto? _____

17. Chi ha ricevuto per primo la comunicazione della diagnosi?

- a Familiare
- b Paziente
- c MMG
- d Conoscente
- e Assistente non familiare
- f Altro _____

18. Chi ha comunicato la diagnosi?

- a L'intero team multidisciplinare che ha seguito il percorso diagnostico
- b Uno degli specialisti che hanno seguito il percorso diagnostico (specificare) _____
- c Un altro professionista coinvolto (specificare) _____
- d Non ricordo
- e MMG
- f Altro _____

19. Ritiene che l'ambiente in cui è stata comunicata la diagnosi fosse adeguato?

- a Per nulla
- b Poco
- c Abbastanza
- d Molto
- e Non so

20. Ritiene che il tempo dedicato alla comunicazione della diagnosi sia stato:

- a Insufficiente
- b Adeguato
- c Eccessivo

21. Ha comunicato ad altre persone la sua diagnosi di SLA?

- a Ai familiari
- b Al medico di medicina generale
- c Agli operatori del distretto
- d Ad altri specialisti
- e Al datore di lavoro della persona con SLA
- f A conoscenti ed amici
- g Altro

22. Per quanto riguarda la patologia, ritiene siano state fornite informazioni adeguate su:

Le cause ed i meccanismi fisiopatologici?

- a Per nulla b Poco c Abbastanza d Molto e Moltissimo

Le manifestazioni cliniche?

- a Per nulla b Poco c Abbastanza d Molto e Moltissimo

Le possibilità terapeutiche?

- a Per nulla b Poco c Abbastanza d Molto e Moltissimo

23. Le è stata offerta la possibilità di ricontattare, per eventuali dubbi insorti in un secondo momento, chi le ha comunicato la diagnosi?

- a No
- b Sì
- c Non so

24. Nel percorso diagnostico le è mancato o pesato:

Sapere dove andare?

- a Per nulla b Poco c Abbastanza d Molto e Moltissimo

Avere un centro dove la presa in carico sia globale?

- a Per nulla b Poco c Abbastanza d Molto e Moltissimo

Discordanza dei pareri?

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

La modalità di comunicazione della diagnosi?

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

La modalità di comunicazione delle informazioni riguardanti la patologia?

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

Mancanza di presa in carico dopo la diagnosi?

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

Competenza dei medici a cui vi siete rivolti?

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

Altro:

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

25. Ha sostenuto costi per le visite e le procedure per ottenere la diagnosi? **a** No **b** Sì

26. Se “Sì”:

- a** Il pagamento ticket
- b** Visite e accertamenti privati
- c** Ricoveri
- d** Altri
- e** _____

27. Se si è rivolto ai servizi privati, qual è stata la motivazione?

B. Situazione clinica

Intervistato: _____

Funzione Cognitiva

28. Da quando ha ricevuto diagnosi di SLA, ha lamentato disturbi quali ad esempio:

a	Perdita di memoria
b	Difficoltà a ricordare le parole/afasia/aprassia
c	Disorientamento spazio/tempo
d	Apatia/depressione
e	Comportamenti stereotipati/delirio
f	Franca alterazione dello stato cognitivo/demenza
g	Altri: (<i>specificare</i>) _____
h	Nessuno

29. E' stato valutato da uno specialista per questi disturbi? **a** No **b** Sì

30. Se "Sì", chi le ha proposto queste valutazioni?

- a** Medico di medicina generale
b Medico specialista ospedaliero (specificare _____)
c Medico specialista privato (specificare _____)
d Altro _____

31. Le è stato proposto qualche intervento per correggere i suoi disturbi? **a** No **b** Sì

32. Che tipo di interventi sono stati fatti?

Tipo di Intervento		Fatto in passato per un certo periodo	Appena tentato in passato, subito sospeso	Attualmente in corso	Programmata	Proposta ma rifiutata
a	Terapia farmacologica					
b	Training cognitivo					
c	Terapia occupazionale					
d	Supporto psicosociale					
e	Altri interventi: (specificare)					

33. Che tipo di assistenza riceve per la gestione dei suoi disturbi?

- a Medico di medicina generale
- b Specialista del presidio ospedaliero
- c Servizi territoriali
- d Non riceve alcuna assistenza
- e Altro _____

Alimentazione

34. Da quando ha ricevuto diagnosi di SLA, ha lamentato disturbi quali ad esempio:

a	Perdita di peso
b	Difficoltà alla deglutizione/disfagia
c	Affaticamento/ tempi lunghi per nutrirsi
d	Alterazione parametri bioumorali
e	Altri: (<i>specificare</i>) _____
f	Nessuno

35. E' stato valutato da un punto di vista nutrizionale? **a** No **b** Sì

36. E' stata proposta anche una valutazione da parte di un logopedista? **a** No **b** Sì

37. Se "Sì", chi le ha proposto queste valutazioni?

- a Medico di medicina generale
- b Medico specialista ospedaliero (specificare _____)
- c Medico specialista privato (specificare _____)
- d Altro _____

38. Le è stato proposto qualche intervento per correggere i suoi disturbi? **a** No **b** Sì

39. Che tipo di interventi sono stati fatti?

Tipo di Intervento		Fatto in passato per un certo periodo	Appena tentato in passato, subito sospeso	Attualmente in corso	Programmata	Proposta ma rifiutata
a	Modificazioni della dieta					
b	Uso di integratori alimentari					
c	Uso di addensanti					
d	SNG					
e	PEG					
f	CVC					

48. A quali indagini è stato sottoposto?

a	Spirometria
b	Rx torace
c	SNIFF test
d	Emogasanalisi
e	Polisonnografia
f	Altri: <i>(specificare)</i> _____

49. Le è stato proposto qualche intervento per correggere i suoi disturbi? **a** No **b** Sì

50. Che tipo di interventi sono stati eseguiti?

Tipo di Intervento	Fatto in passato per un certo periodo	Appena tentato in passato, subito sospeso	Attualmente in corso	Programmata	Proposta ma rifiutata
a Fisioterapia respiratoria					
b Compressioni addominali e tecniche meccaniche					
c NIV					
d Mechanical in exsufflator					
e Ventilazione invasiva					
f Tracheostomia senza ventilazione					
g Altri interventi: <i>(specificare)</i>					

51. Che tipo di assistenza riceve per la gestione del trattamento in atto?

- a** Medico di medicina generale
- b** Specialista del presidio ospedaliero
- c** Servizi territoriali
- d** Non riceve alcuna assistenza
- e** Altr
o _____

52. Il trattamento in atto le ha migliorato la qualità di vita? **a** No **b** Sì

Comunicazione

53. Da quando ha ricevuto diagnosi di SLA, ha lamentato disturbi quali ad esempio:

a	Disartria
b	Bradilalia
c	Afasia completa
d	Altro: (specificare)

54. E' stato sottoposto a valutazione da parte di uno specialista? **a** No **b** Sì

55. Se "Sì", chi le ha proposto la valutazione?

- a** Medico di medicina generale
- b** Medico specialista ospedaliero (specificare _____)
- c** Medico specialista privato (specificare _____)
- d** Altro _____

56. Chi lo ha valutato?

- a** Medico specialista ospedaliero (specificare _____)
- b** Medico specialista privato (specificare _____)
- c** Altro _____

57. Le è stato proposto qualche intervento correttivo? **a** No **b** Sì

58. Che tipo di interventi sono stati fatti?

Tipo di Intervento		Fatto in passato per un certo periodo	Appena tentato in passato, subito sospeso	Attualmente in corso	Programmata	Proposta ma rifiutata
a	Riabilitazione logopedica					
b	Comunicazione aumentativa alternativa con strumenti non elettronici					
c	Comunicazione aumentativa alternativa con strumenti elettronici					
d	Comunicatori a puntamento oculare					
e	Altri interventi: (specificare)					

59. Che tipo di assistenza riceve per la gestione del trattamento in atto?

- a Medico di medicina generale
- b Specialista del presidio ospedaliero
- c Servizi territoriali
- d Non riceve alcuna assistenza
- e Altro _____

60. Il trattamento in atto le ha migliorato la qualità di vita? a No b Sì

Funzione motoria

61. Da quando ha ricevuto diagnosi di SLA, ha lamentato disturbi quali ad esempio:

a	Scrittura lenta o poco leggibile/difficoltà a tagliare il cibo
b	Incapacità di tenere la penna in mano/incapacità di tagliare il cibo
c	Difficoltà nella cura di sé/Difficoltà a vestirsi
d	Difficoltà nel muovere gli AS/Impaccio motorio AS
e	Difficoltà a sistemarsi e/o girarsi nel letto/iniziali difficoltà alla deambulazione
f	Cammino con assistenza
g	Impossibilità a muoversi nel letto/impossibilità a deambulare
h	Altro: (<i>specificare</i>) _____ _____

62. E' stato sottoposto a valutazione da parte di uno specialista? a No b Sì

63. Se "Sì", chi le ha proposto la valutazione?

- a Medico di medicina generale
- b Medico specialista ospedaliero (specificare _____)
- c Medico specialista privato (specificare _____)
- d Altro _____

64. Da chi è stato valutato per i suoi problemi motori?

- a Medico specialista ospedaliero (specificare _____)
- b Medico specialista privato (specificare _____)
- c Fisiatra
- d Fisioterapista
- e Altro _____

65. Le è stato proposto qualche intervento correttivo? a No b Sì

66. Che tipo di interventi sono stati fatti?

Tipo di Intervento	Fatto in passato per un certo periodo	Appena tentato in passato, subito sospeso	Attualmente in corso	Programmata	Proposta ma rifiutata
a Fisioterapia motoria					
b Attività aerobica					
c Assistenza personale					
d Uso di dispositivi/ausili					
e Altri interventi: (specificare)					

67. Il trattamento in atto le ha migliorato la qualità di vita?

a No **b** Sì

68. Avete a casa qualche dispositivo/ausilio?

a No **b** Sì

	Tipo dispositivo/ausilio	Ottenuto con facilità (SI/NO)	Tempo per ottenerlo (gg)	Chi lo ha prescritto?	Chi lo ha fornito?	Contributo all'acquisto? (parziale/totale)
a						
b						
c						
d						
e						
f						
g						
h						

69. Siete in attesa di ricevere qualche dispositivo/ausilio?

a No **b** Sì

	Tipo dispositivo/ausilio	Tempo passato dalla richiesta (gg)	Chi lo ha prescritto?	Motivazione di mancata erogazione
a				
b				
c				
d				
e				
f				
g				

Percorso terapeutico

Intervistato: _____

70. Le è stata prescritta una terapia per la malattia e le sue complicanze? a No b Sì

71. Se “Sì”, da chi?

- a Medico di medicina generale
- b Medico specialista ospedaliero (specif _____)
- c Medico specialista privato (specif _____)
- d Altro _____

72. Che tipo di interventi sono stati eseguiti per la sua malattia?

Tipo di Intervento	Fatto in passato per un certo periodo	Appena tentato in passato, subito sospeso	Attualmente in corso
a Terapia con farmaci			
b Logopedia			
c Psicoterapia			
d Sostegno sociale			
e Medicine alternative			
f Terapia sperimentale			
g Cure palliative			
h Altri interventi: (specificare)			

73. Indichi i farmaci che sta assumendo attualmente:

74. Chi ha formulato il piano terapeutico?

- a Il medico di medicina generale
- b Il neurologo
- c Pneumologo
- d Nutrizionista/dietologo
- e Fisiatra
- f Palliativista
- g Un altro specialista (Specificare _____)

75. Sostiene dei costi per i trattamenti terapeutici?

a No b Sì

76. Se "Sì":

- a Pagamento totale dei farmaci
- b Pagamento ticket dei farmaci
- c Pagamento totale degli altri trattamenti
- d Pagamento ticket degli altri trattamenti
- e Altro _____

77. Specificare i costi sostenuti e per quali trattamenti?

78. E' seguito in ADI (Assistenza Domiciliare Integrata)?

a No b Sì

79. Di che tipo di assistenza domiciliare usufruisce? _____

Chi viene a domicilio	Quante volte al mese	Per quanto tempo (min)

80. Quante volte è stato ricoverato dal momento della definizione della diagnosi? _____

81. Quante volte è stato ricoverato nell'ultimo anno? _____

82. Specificare:

Causa ricovero	Periodo ricovero (gg)	Reparto di ricovero

83. Che cosa le è pesato di più nel trattamento finora ricevuto?

La scarsa collaborazione tra gli operatori

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

Difficoltà nel fare o organizzare il trattamento

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

Poco tempo di terapia

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

Troppo tempo di terapia

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

Poco coinvolgimento della famiglia

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

Troppo coinvolgimento della famiglia

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

Scarsi risultati degli interventi terapeutici

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

Trovarsi soli

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

Il dubbio che non si stia facendo tutto il possibile

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

Il costo economico

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

Altro

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

84. Indichi le cose che ha apprezzato di più nel trattamento fino ad ora ricevuto:

La competenza e capacità tecnica

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

L'organizzazione

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

La gentilezza e la capacità umana

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

Il sentirsi curato

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

Lo stare con gli altri e il conoscere altri con lo stesso problema

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

Le informazioni ricevute

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

Altro

a Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

85. Come definirebbe nel complesso il livello del Suo gradimento rispetto al trattamento effettuato finora?

- a** Ottimo
- b** Buono
- c** Sufficiente
- d** Scarso
- e** Pessimo

86. Considerando complessivamente le Sue esperienze, come valuta i vari ambiti dell'assistenza?

Sanità

a Insufficie **b** Sufficient **c** Buono **d** Ottimo

Sociale

a Insufficie **b** Sufficient **c** Buono **d** Ottimo

Lavoro

a Insufficie **b** Sufficient **c** Buono **d** Ottimo

Vita familiare e con amici

a Insufficie **b** Sufficient **c** Buono **d** Ottimo

C. Presa in carico formale

Intervistato: _____

87. E' sempre stato seguito dallo stesso MMG dall'insorgenza della patologia?

- a** Sì
- b** No; l'ho cambiato perché non ero soddisfatto
- c** No; l'ho cambiato per altri motivi

88. Per quale motivo si rivolge di solito al MMG oltre alla ripetizione delle ricette?

- a** Mai
- b** Anche per problemi acuti intercorrenti
- c** Per la presa in carico medica
- d** Per la presa in carico riabilitativa
- e** Per sapere cosa fare per ottenere ciò di cui ho bisogno
- f** Mi da anche un supporto psicologico
- i** Altro

89. Quante volte al mese si rivolge al MMG? _____

90. Attualmente è seguito da:

Figura professionale	Tipologia servizio a territoriale b ospedaliero c convenzionato d privato	Distanza a nell'ULSS b in provincia c in regione d fuori regione e all'estero	Frequenza a più volte a settimana b ogni 1-2 settimane c ogni mese d ogni 6 mesi e ogni anno o meno
Neurologo			
Fisiatra			
Fisioterapista			
Psicologo			
Otorinolaringoiatra / Foniatra			
Logopedista			
Nutrizionista			
Pneumologo			
Palliativista			
Altro medico spec. (_____)			
Infermiere domiciliare			
Operatore domiciliare dell'USL			
Assistente sociale			
Altro (specificare)			

91. Prevalentemente quale di queste figure è per lei un riferimento costante di fiducia?

- | | |
|---|---|
| a Neurologo | h Infermiere domiciliare |
| b Fisiatra | i Operatore domiciliare dell'USL |
| c Fisioterapista | l Assistente sociale |
| d Psicologo | m Medico di famiglia |
| e Otorinolaringoiatra / Foniatra | n Pneumologo |
| f Logopedista | o Palliativista |
| g Altro medico spec. | p Altro _____ |

92. Ritiene che la comunicazione tra lei e gli operatori coinvolti nella presa in carico sia/stata:

- a** Insufficiente **b** Sufficiente **c** Buona **d** Ottima

93. Ritiene che la comunicazione tra gli operatori coinvolti nella presa in carico sia/stata:

- a** Insufficiente **b** Sufficiente **c** Buona **d** Ottima

94. Il servizio che ha posto la diagnosi, le ha fornito informazioni e recapiti dei servizi territoriali a sua disposizione?

- a** No **b** Sì, approssimativamente **c** Sì, esaurientemente

95. Ritenete di aver avuto informazioni adeguate su:

I servizi che si occupano dei problemi della persona con SLA

- a** Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

Le associazioni (laiche o religiose) presenti

- a** Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimo

96. Da chi ha avuto la maggior parte delle informazioni sui suoi diritti?

- | | |
|---|-----------------------------|
| a Familiari | f Assistente sociale |
| b Medico di medicina generale | g Siti internet |
| c Medico specialista | h Conoscenti/amici |
| d Centro di riferimento per la patologia | i Altro _____ |
| e Associazione d'utenza | |

97. Ha fatto domanda per il riconoscimento dell'invalidità civile? **a** No **b** Sì

98. Ha fatto domanda per il riconoscimento handicap? **a** No **b** Sì
Percentuale di invalidità civile riconosciuta _____%

Handicap riconosciuto	a Handicap	b Handicap grave
	a Invalidità	b Handicap
Tempo trascorso dalla presentazione della domanda	_____	_____

99. Ha ottenuto sussidi economici (assegno di accompagnamento, etc.)? **a** No **b** Sì

100. Ha fatto domanda di aggravamento? **a** No **b** Sì **Esito** _____

D. Assistenza alla famiglia

Il Paziente

101. In seguito alla diagnosi di SLA ha dovuto modificare i suoi ritmi di lavoro?

- a** No
- b** Ha ridotto l'impegno ma non ha cambiato l'attività
- c** Ha cambiato l'attività
- d** Le ha impedito di iniziare a lavorare anche se avrebbe voluto
- e** Ha lasciato il lavoro/ha perso il lavoro
- f** Altro _____

102. Come sono i ritmi della sua giornata?

103. Da quando ha ricevuto la diagnosi di SLA, la sua condizione economica è:

- a** Invariata
- b** Peggiorata

104. Se peggiorata, che cosa ha gravato sulla situazione economica?

Può lavorare di meno

- a** Per nulla
- b** Poco
- c** Abbastanza
- d** Molto
- e** Moltissimo

Deve sostenere costi per la terapia/ausili

- a** Per nulla
- b** Poco
- c** Abbastanza
- d** Molto
- e** Moltissimo

Deve sostenere costi per l'accudimento

- a** Per nulla
- b** Poco
- c** Abbastanza
- d** Molto
- e** Moltissimo

Altro _____

- a** Per nulla
- b** Poco
- c** Abbastanza
- d** Molto
- e** Moltissimo

105. Ha bisogno di assistenza per raggiungere il centro che la segue?

- a** No
- b** Sì

106. Se "Sì", le viene fornita?

- a** No
- b** Sì

107. Specificare _____

108. Lei paziente

- a Frequenta gruppi di pazienti con lo stesso problema
- b Riceve una presa in carico psicologica
- c E' iscritto ad una Associazione d'utenza
- d Frequenta le attività dell'Associazione d'utenza (specificare _____)
- e Niente
- f Altro _____

La Famiglia

109. Voi familiari (massimo 3 risposte)

- a Frequentate gruppi di familiari con lo stesso problema
- b Avete un aiuto domiciliare per la famiglia
- c Avete una presa in carico psicologica
- d Avete avuto una terapia familiare
- e Avete un riferimento dei servizi sociali anche per problemi diversi da quelli della persona con SLA
- f Niente
- g Altro _____

110. Partecipate alle attività di qualche associazione di famiglie o di utenti? a No b Sì

111. Se "Sì", quale? _____

112. A causa della malattia ci sono state modifiche, aggiustamenti, limitazioni o integrazioni delle attività di alcuni membri della famiglia?

		Lavoro/scuola			
		Perso/smesso	Cambiato	Limitato	Permessi 104
a	Moglie/marito				
b	Figlio				
c	Figlio				
d	Figlia				
e	Figlia				
f	Sorella				
g	Fratello				
h	Padre				
i	Madre				
l	Altri familiari				

113. Qualcuno dei familiari, conviventi o meno, è direttamente coinvolto nell'assistenza, accudimento, supporto della persona con SLA?

Persona (grado di parentela)	Tipo di attività	Frequenza di impegno	Grado di dipendenza del soggetto dall'aiuto

Codici compilazione

Tipo di attività 1)accompagnamento; 2)supervisione; 3)accudimento/compagnia, 4)esecuzione concreta; 5)supporto economico; 6)pratiche burocratiche; 7)altro

Frequenza di impegno 1)saltuaria nell'anno; 2)almeno mensile; 3)quindicinale; 4)settimanale; 5)più volte nella settimana; 6)giornaliera; 7)più volte al giorno; 8)continuativa; 9)altro

Grado di dipendenza 1)solo facilitante, non necessariamente richiesta; 2)sostituibile da altra persona facilmente; 3)sostituibile solo qualche volta e/o con difficoltà; 4)non sostituibile

114. La condizione della persona con SLA ha determinato/determina dei problemi riguardo alla casa?

A No **b** Sì

115. Se "Sì", quali:

- | | |
|---|--|
| a Abbiamo fatto delle modifiche | e Cambieremo casa (nello stesso paese) |
| b Abbiamo cambiato casa (nello stesso paese) | f Cambieremo casa (in altro paese/città) |
| c Abbiamo cambiato casa (in altro paese/città) | g Non cambieremo casa anche se bisognerebbe |
| d Sono in programma modifiche | h Altro _____ |

116. Quale di queste motivazioni ha influito o potrebbe influire sulla decisione di cambiare casa?

La necessità di una casa più adatta

- a** Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimi

La possibilità di stare più vicino allo specialista o al centro che ci segue

- a** Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimi

La possibilità di stare più vicino a parenti

- a** Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimi

Altr _____

- a** Per nulla **b** Poco **c** Abbastanza **d** Molto **e** Moltissimi

117. Riuscite ad andare in vacanza? **A** Mai **b** Solo raramente **c** Sì, regolarmente

118. Avete mai usufruito di strutture di sollievo (*Respite care*)? **A** No **b** Sì

119. Chi ritiene sia stato maggiormente interessato dalle conseguenze della patologia?

- A** Coniuge
 - b** Figli
 - c** Genitori
 - d** Fratelli
 - e** Altri congiunti
 - f** Intero nucleo familiare
 - g** Altro _____
-

120. Come sono state compensate le conseguenze della presenza di una persona con SLA nella vita dell'intero nucleo familiare?

Difficoltà economiche

- | | | | | |
|------------------------|---------------------------------------|--|-------------------------|---------------------------------|
| a Ben tollerato | b Compensato con aggiustamenti | c Compensato con fatica e/o solo in parte | d Non compensato | e Rottura della famiglia |
|------------------------|---------------------------------------|--|-------------------------|---------------------------------|

Mancanza di tempo libero, vita sociale

- | | | | | |
|------------------------|---------------------------------------|--|-------------------------|---------------------------------|
| a Ben tollerato | b Compensato con aggiustamenti | c Compensato con fatica e/o solo in parte | d Non compensato | e Rottura della famiglia |
|------------------------|---------------------------------------|--|-------------------------|---------------------------------|

Difficoltà di progettare il proprio futuro

- | | | | | |
|------------------------|---------------------------------------|--|-------------------------|---------------------------------|
| a Ben tollerato | b Compensato con aggiustamenti | c Compensato con fatica e/o solo in parte | d Non compensato | e Rottura della famiglia |
|------------------------|---------------------------------------|--|-------------------------|---------------------------------|

Alterato benessere dei figli

- | | | | | |
|------------------------|---------------------------------------|--|-------------------------|---------------------------------|
| a Ben tollerato | b Compensato con aggiustamenti | c Compensato con fatica e/o solo in parte | d Non compensato | e Rottura della famiglia |
|------------------------|---------------------------------------|--|-------------------------|---------------------------------|

Difficoltà di rapporti e relazioni tra i membri della famiglia

- | | | | | |
|------------------------|---------------------------------------|--|-------------------------|---------------------------------|
| a Ben tollerato | b Compensato con aggiustamenti | c Compensato con fatica e/o solo in parte | d Non compensato | e Rottura della famiglia |
|------------------------|---------------------------------------|--|-------------------------|---------------------------------|

121. La vostra famiglia riceve aiuto? **A** No **b** Sì

E. Bisogni caregiver

Intervistato: _____

126. Nel vostro quotidiano sentite soprattutto il bisogno di: (massimo 2 risposte)

- a Più tempo libero per me
 - b Più tempo per il lavoro
 - c Più tempo per i figli
 - d Nessun bisogno
 - e Altro
-

127. Sentite soprattutto il bisogno di parlare della vostra esperienza con: (massimo 2 risposte)

- a Un amico o familiare
- b Altre persone con lo stesso problema
- c Psicologo/Psicoterapeuta
- d Medico/specialista
- e Nessuno
- f Figure religio
- g Altro

128. Riguardo ai servizi sociali, sentite soprattutto il bisogno di

Maggior facilità nelle pratiche burocratiche

- a Per nulla b Poco c Abbastanza d Molto e Moltissi

Un assistente per più tempo

- a Per nulla b Poco c Abbastanza d Molto e Moltissimo

Tempo/disponibilità per parlare

- a Per nulla b Poco c Abbastanza d Molto e Moltissimo

Aiuto domestico

- a Per nulla b Poco c Abbastanza d Molto e Moltissimo

Maggiori facilitazioni per il trasporto

- a Per nulla b Poco c Abbastanza d Molto e Moltissimo

Aiuti economici

- a Per nulla b Poco c Abbastanza d Molto e Moltissimo

Altr

-
- a Per nulla b Poco c Abbastanza d Molto e Moltissimo

129. Ritenete di avere accesso ai servizi di cui avete bisogno?

- a No b Sì

130. Se “No”, perché?

- a Perché insufficienti
- b Perché non siamo stati indirizzati nel centro giusto o dallo specialista giusto
- c Perché li stiamo aspettando
- d Perché sono troppo distanti
- e Per il costo elevato
- f Altro _____

Domande a cura del rilevatore

Ora fine intervista: :

Sede

dell'intervista:

- Domicilio
- Altra sede (specificare) _____

**Dov'è situata
l'abitazione:**

- Centro urbano
- Centro abitato
- Isolata

Le persone da lei intervistate sono sembrate:

- Aver bisogno di ascolto (specificare _____)
- Oppositiva (specificare _____)
- Tranquilla (specificare _____)
- Dapprima diffidente, poi coinvolta e interessata (specificare _____)
- Sempre interessata (specificare _____)
- Sempre reticente (specificare _____)
- Altro _____

C'erano altre persone presenti? No Sì

Se “Sì”, quali?

- Coniuge
- Figlio/i
- Altro familiare
- Altri _____

Problemi urgenti emersi durante l'intervista:

ALLEGATO 2

Questionario del Gruppo di Lavoro SLA (Reg. Veneto - P.A. Trento - P.A. Bolzano)

**QUESTIONARIO DEL GRUPPO DI LAVORO SLA
(REG. VENETO - P.A. TRENTO - P.A. BOLZANO)**

Nome e Cognome _____

Afferenza _____

Recapiti: tel. _____ **fax.** _____ **mail:** _____

Data _____

Per le seguenti fasi o aspetti del percorso assistenziale della persona con SLA si prega di indicare, in base alla Vostra esperienza e per le parti di Vostra conoscenza, rispettivamente le criticità, esempi di buone prassi già realizzate, eventuali proposte di azioni per risolvere i problemi indicati, la vostra esperienza e visione personale.

1) Il sistema di riferimento. Dal sospetto diagnostico all'invio al Centro di riferimento per la patologia.

Criticità _____

Esempi di buone prassi _____

Proposte di azioni _____

La vostra esperienza/Commenti _____

2) Il percorso diagnostico

Criticità _____

Esempi di buone prassi _____

Proposte di azioni _____

La vostra esperienza/Commenti _____

3) La comunicazione della diagnosi

Criticità _____

Esempi di buone prassi _____

Proposte di azioni _____

La vostra esperienza/Commenti _____

4) Il trattamento

Criticità _____

Esempi di buone prassi _____

Proposte di azioni _____

La vostra esperienza/Commenti _____

5) Definizione delle funzioni individuali e dei bisogni assistenziali

Criticità_____

Esempi di buone prassi_____

Proposte di azioni_____

La vostra esperienza/Commenti_____

6) Il percorso riabilitativo

Criticità_____

Esempi di buone prassi_____

Proposte di azioni_____

La vostra esperienza/Commenti_____

7) Presa in carico domiciliare

Criticità_____

Esempi di buone prassi_____

Proposte di azioni_____

La vostra esperienza/Commenti_____

8) Accesso a cure palliative

Criticità_____

Esempi di buone prassi_____

Proposte di azioni_____

La vostra esperienza/Commenti_____

9) Informazione sui diritti-benefici

Criticità_____

Esempi di buone prassi_____

Proposte di azioni_____

La vostra esperienza/Commenti_____

10) Accesso a diritti-benefici

Criticità_____

Esempi di buone prassi_____

Proposte di azioni_____

La vostra esperienza/Commenti_____

11) Percorso per riconoscimento Invalidità -Handicap

Criticità_____

Esempi di buone prassi_____

Proposte di azioni_____

La vostra esperienza/Commenti_____

12) Altro

ALLEGATO 3

The Als Functional Rating Scale — Revised (Alsfrs-R)

The ALS Functional Rating Scale — Revised (ALSFRS-R)

1. *Speech*

- 4 Normal speech processes
- 3 Detectable speech disturbance
- 2 Intelligible with repeating
- 1 Speech combined with nonvocal communication
- 0 Loss of useful speech

2. *Salivation*

- 4 Normal
- 3 Slight but definite excess of saliva in mouth; may have nighttime drooling
- 2 Moderately excessive saliva; may have minimal drooling
- 1 Marked excess of saliva with some drooling
- 0 Marked drooling; requires constant tissue or handkerchief

3. *Swallowing*

- 4 Normal eating habits
- 3 Early eating problems — occasional choking
- 2 Dietary consistency changes
- 1 Needs supplemental tube feeding
- 0 NPO (exclusively parenteral or enteral feeding)

4. *Handwriting*

- 4 Normal
- 3 Slow or sloppy: all words are legible
- 2 Not all words are legible
- 1 Able to grip pen but unable to write
- 0 Unable to grip pen

5a. *Cutting food and handling utensils (patients without gastrostomy)?*

- 4 Normal
- 3 Somewhat slow and clumsy, but no help needed
- 2 Can cut most foods, although clumsy and slow; some help needed
- 1 Food must be cut by someone, but can still feed slowly
- 0 Needs to be fed

5b. *Cutting food and handling utensils (alternate scale for patients with gastrostomy)?*

- 4 Normal
- 3 Clumsy but able to perform all manipulations independently
- 2 Some help needed with closures and fasteners
- 1 Provides minimal assistance to caregiver
- 0 Unable to perform any aspect of task

6. *Dressing and hygiene*

- 4 Normal function
- 3 Independent and complete self-care with effort or decreased efficiency
- 2 Intermittent assistance or substitute methods
- 1 Needs attendant for self-care
- 0 Total dependence

7. *Turning in bed and adjusting bed clothes*

- 4 Normal
- 3 Somewhat slow and clumsy, but no help needed
- 2 Can turn alone or adjust sheets, but with great difficulty
- 1 Can initiate, but not turn or adjust sheets alone
- 0 Helpless

8. *Walking*

- 4 Normal
- 3 Early ambulation difficulties
- 2 Walks with assistance
- 1 Nonambulatory functional movement
- 0 No purposeful leg movement

9. *Climbing stairs*

- 4 Normal
- 3 Slow
- 2 Mild unsteadiness or fatigue
- 1 Needs assistance
- 0 Cannot do

10. *Dyspnea*

- 4 None
- 3 Occurs when walking
- 2 Occurs with one or more of the following: eating, bathing, dressing (ADL)
- 1 Occurs at rest, difficulty breathing when either sitting or lying
- 0 Significant difficulty, considering using mechanical respiratory support

11. *Orthopnea*

- 4 None
- 3 Some difficulty sleeping at night due to shortness of breath, does not routinely use more than two pillows
- 2 Needs extra pillows in order to sleep (more than two)
- 1 Can only sleep sitting up
- 0 Unable to sleep

12. *Respiratory insufficiency*

- 4 None
- 3 Intermittent use of BiPAP
- 2 Continuous use of BiPAP during the night
- 1 Continuous use of BiPAP during the night and day
- 0 Invasive mechanical ventilation by intubation or tracheostomy

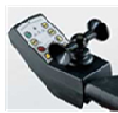
ALLEGATO 4

Presidi e Ausili

Presidi per il movimento: bastone, tripode, deambulatore, unità posturali, carrozzina manuale, carrozzina elettronica, ortesi di caviglia



Presidi per comando carrozzina elettrica.



x tetraparetici

**su un
tavolino
centrale**

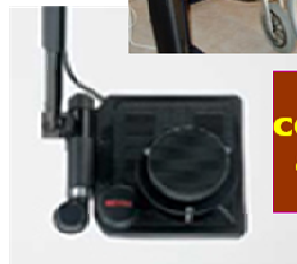


joystick

x accompagnatori



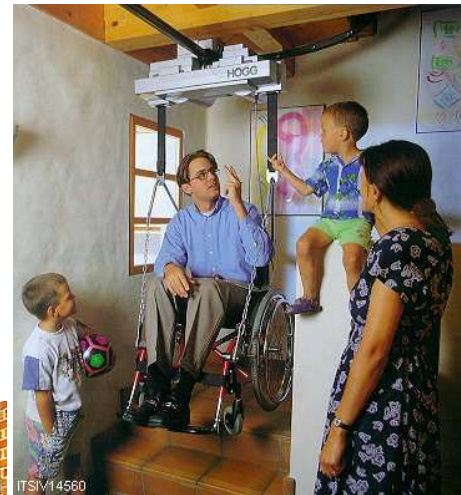
touch screen



**comando
a piede**



Ausili ambientali: montascale, mobile a cingoli, mobile a ruote, servoscala a binario con pedana o sedia, con il binario a soffitto, piattaforma elevatrice.



Ausili per la comunicazione



www.rehabomaticworld.com 38

MICROLIGHT	dimensioni 45 x 13 x 20 mm; forza di scatto 10 gr
JELLY BEAN	diametro 65 mm; spessore 20 mm; forza di scatto 80 gr
MUSCOLAR SWITCH	
FINGERBUTTON	connessione 3.5 mm mono; forza di attivazione 75 gr; escursione di attivazione 0.8 m m
EYEGAZE SYSTEM	sistema di puntamento oculare con pc; monitor 15"LCD; tele-camera Pentax; illuminatore IR; braccio pneumatico regolabile; tastiera USB dotata di touch-pad; cavo per controllo di pc esterno; software: griglia di comunicazione alfabetica, 4 tastiere virtuali; sintesi vocale; SW per gestione mouse sul pc in cui è installato Eyegaze + pc esterno
ACCESSORI	stativo da letto
	sw Speaking Dinamically
	manubrio per installazione per monitor secondo pc
	sw per controllo ambientale



Marca	Caratteristiche tecniche
HELP CALL	
SENIOR PILOT	
SICARE II BASIC	
TELEFONO IR	compatibile con Sicare telecomando Quick phone,, sistema operativo Windows, connessione USB
CITOFONO VIVAVOCE IR	compatibile Sicare, dimensioni 210 x 50 x 160 mm, peso 0.5 Kg

Comunicatori Simbolici



Marca	Caratteristiche tecniche
CARDINAL COMUNICATORE SIMBOLICO	8 tasti, 3 livelli, 8 minuti di registrazione, accesso sensore esterno, overlay flip, preascolto
BLUEBIRD COMUNICATORE SIMBOLICO	peso 900 gr, misure 30 x 21.4 x 3.9 cm, pagine 26.6 x 19.3 cm, memoria 128 min circa con memory card da 128 MB, batterie ricaricabili, personalizzabile da 2 a 24 tasti per livello con 10 livelli, accesso sensore esterno, overlay flip

Comunicatori Alfabetici



Marca	Caratteristiche tecniche
LIGHTWRITER MODELLO S1 86	accesso a scansione su display + sintesi vocale

Software per la comunicazione alternativa



Marca	Caratteristiche tecniche
EUROVOCS SUITE (Key Vit + Skippy + Doc Reader)	
THE GRID	comunicatore testuale con tastiera virtuale

MYTOBII



EYEGAZE



RINGRAZIAMENTI

Ringrazio tutte le persone che hanno contribuito alla realizzazione di questo lavoro: tutto il personale e la responsabile del Coordinamento Malattie Rare della Regione Veneto, i partecipanti al Gruppo di Lavoro e tutte le persone che ho incontrato durante le interviste. In particolar modo ringrazio chi mi ha permesso di imparare, osservare, ascoltare e crescere condividendo con me una parte del loro percorso di vita.

BIBLIOGRAFIA

-
- ¹ Wijesekera LC, Leigh PN. “*Amyotrophic lateral sclerosis*”. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2009; 4:3.
- ² Bradley WG. “*Updates on Amyotrophic Lateral Sclerosis: Improving Patient Care*”. Annals of Neurology. 2009; 65(1):S1-S2.
- ³ Andersen P. “*The genetics of ALS/MND and the role of modifier genes*”. Presented at: 18th International Symposium on ALS/MND; 2007; Toronto, Ontario, Canada.
- ⁴ Andrews J. “*Amyotrophic lateral sclerosis: clinical management and research update*”. Current Neurology and Neuroscience Report. 2009; 9(1): 59-68.
- ⁵ Shook SJ, Piore EP. “*Racing against the clock: recognizing, differentiating, diagnosing and referring the amyotrophic lateral sclerosis patient*”. Annals of Neurology. 2009; 5(S1): S10-16.
- ⁶ Chou SM, Wang HS, Taniguchi A. and Bucala R. “*Advanced glycation end-products in neurofilament conglomeration of motoneurons in familial and sporadic amyotrophic lateral sclerosis*”. Molecular Medicine. 1998; 4: 324-32.
- ⁷ Beal M. “*Energetics in the pathogenesis of neurodegenerative diseases*”. Trends in Neuroscieece. 2000; 23: 298-304.
- ⁸ Gonatas NK, Gonatas JO, Stieber A. “*The involvement of the Golgi apparatus in the pathogenesis of the amyotrophic lateral sclerosis, Alzheimer’s disease and ricin intoxication*”. Histochemistry and Cell Biology. 1998; 109: 591-600.
- ⁹ Rowland LP, Shneider NA. “*Amyotrophic lateral sclerosis*”. New England Journal of Medicine. 2001; 344 (22): 1688-700.
- ¹⁰ Eisen A. “*How to improve the diagnostic process*”. Journal of Neurology. 1999; 246 (S3): 6-9.
- ¹¹ Goetz CG. “*Amyotrophic lateral sclerosis: Early contributions of Jean-Martin Charcot*”. Muscle and nerve. 2000; 23: 336–43.
- ¹² Rowland LP. “*How Amyotrophic Lateral Sclerosis Got Its Name: The Clinical-Pathologic Genius of Jean-Martin Charcot*”. Archives of Neurology. 2001; 58: 512–15.

-
- ¹³ Polkey MI, Lyall RA, Moxham J, Leigh PN. “*Respiratory aspects of neurological disease*”. Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry. 1999; 66: 5–9.
- ¹⁴ Leigh PN, Abrahams S, Al-Chalabi A, Ampong MA, Goldstein LH, Johnson J, Lyall R, Moxham J, Mustfa N, Rio A, Shaw C, Willey E. “*The management of motor neurone disease*”. Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry. 2003; 74: 32-47.
- ¹⁵ Miller RG, Anderson FA Jr, Bradley WG, Brooks BR, Mitsumoto H, Munsat TL, Ringel SP. “*The ALS patient C.A.R.E. database: goals, design, and early results: ALS C.A.R.E. study group*”. Neurology 2000; 54: 53-57.
- ¹⁶ Pioro EP, Malone S, Anderson FA Jr. “*Atypical features in patients with ALS and their impact on caregiver burden: findings from the ALS patient C.A.R.E. database*”. Amyotrophic Lateral Sclerosis. 2005; 6(S1): 38-40.
- ¹⁷ Lomen-Hoerth C. “*Amyotrophic lateral sclerosis from bench to bedside*”. Seminars in Neurology. 2008; 28: 205-11.
- ¹⁸ Traynor BJ, Codd MB, Corr B, Forde C, Frost E, Hardiman OM. “*Clinical features of amyotrophic lateral sclerosis according to the El Escorial and Airlie House diagnostic criteria: A population-based study*”. Archives of Neurology. 2000; 57: 1171-76.
- ¹⁹ Worms PM. “*The epidemiology of motor neuron diseases: a review of recent studies*”. Journal of Neurology and Science. 2001; 191: 3-9.
- ²⁰ Abhinav K, Stanton B, Johnston C, Hardstaff J, Orrell RW, Howard R, Clarke J, Sakel M, Ampong MA, Shaw CE, Leigh PN, Al-Chalabi A. “*Amyotrophic lateral sclerosis in South-East England: a population-based study. The South-East England register for amyotrophic lateral sclerosis (SEALS Registry)*”. Neuroepidemiology. 2007; 29: 44–48.
- ²¹ Haverkamp LJ, Appel V, Appel SH. “*Natural history of amyotrophic lateral sclerosis in a database population. Validation of a scoring system and a model for survival prediction*”. Brain. 1995; 118: 707–19.
- ²² Mitsumoto H, Chad DA, Pioro EP. “*Neuroimaging. In: Amyotrophic Lateral Sclerosis*”. Philadelphia: FA Davis; 1998: 134-150.

-
- ²³ Testa D, Lovati R, Ferrarini M, Salmoiraghi F, Filippini G. “*Survival of 793 patients with amyotrophic lateral sclerosis diagnosed over a 28-year period*”. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Other Motor Neuron Disorders*. 2004; 5: 208-12.
- ²⁴ Distad BJ, Meekins GD, Liou LL, Weiss MD, Carter GT, Miller RgG. “*Drug therapy in amyotrophic lateral sclerosis*”. *Physical Medicine and Rehabilitation Clinics oh North America*. 2008; 19(3): 633-51.
- ²⁵ Kurian KM, Forbes RB, Colville S, Swingler RJ. “*Cause of death and clinical grading criteria in a cohort of amyotrophic lateral sclerosis cases undergoing autopsy from the Scottish Motor Neurone Disease Register*”. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*. 2009; 80(1): 84-87.
- ²⁶ Boillee S, Vande Velde C, Cleveland DW. “*ALS: a disease of motor neurons and their non neuronal neighbours*”. *Neuron*. 2006;52:39 –59.
- ²⁷ Rowland LP. “*Molecular basis of genetic heterogeneity: role of the clinical neurologist*”. *Journal of Child Neurology*. 1998;13:122-32.
- ²⁸ Gruzman A, Wood WL, Alpert E, Prasad MD, Miller RG, Rothstein JD, Bowser R, Hamilton R, Wood TD, Cleveland DW, Lingappa VR, Liu J. “*Common molecular signature in SOD1 for both sporadic and familial amyotrophic lateral sclerosis*”. *Proceedings of the National Academy of Sciences of United State of America*. 2007; 104: 12524-29.
- ²⁹ Cleveland DW, Rothstein JD. “*From Charcor to Lou Gerihrig: deciphering selective motor neuron death in ALS*”. *Nature reviews Neuroscience*. 2001; 2: 806-19.
- ³⁰ Rosthein JD. “*Current hypotheses for the underlying biology of amyotrophic lateral sclerosis*”. *Annales of Neurology*. 2009; 65(1): S3–S9.
- ³¹ Weisskopf MG, Ascherio A. “*Cigarettes and amyotrophic lateral sclerosis: Only smoke or also fire?.*” *Annales of Neurology*. 2009; 65(4): 361-62.
- ³² Gallo V, Bueno-De-Mesquita HB, Vermeulen R, Andersen PM, Kyrozis A, Linseisen J, Kaaks R, Allen NE, Roddam AW, Boshuizen HC, Peeters PH, Palli D, Mattiello A, Sieri S, Tumino R, Jiménez-Martín JM, Díaz MJ, Suarez LR, Trichopoulou A, Agudo A, Arriola L, Barricante-Gurrea A, Bingham S, Khaw KT, Manjer J, Lindkvist B, Overvad K, Bach FW, Tjønneland A, Olsen A, Bergmann MM, Boeing H, Clavel-

Chapelon F, Lund E, Hallmans G, Middleton L, Vineis P, Riboli E. “*Smoking and risk of amyotrophic lateral sclerosis: Analysis of the EPIC cohort*”. *Annales of Neurology*. 2009; 65(4): 378-85.

³³ 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*”. *Journal of Neurological Sciences*. 1994; 124(S1): 96-107.

³⁴ Brooks BR, Miller RG, Swash M, Munsat TL; World Federation of Neurology Research Group on Motor Neuron Diseases. “*El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis*”. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Other Motor Neuron Disorders*. 2000; 1: 293-99.

³⁵ De Carvalho M, Dengler R, Eisen A, England JD, Kaji R, Kimura J, Mills K, Mitsumoto H, Nodera H, Shefner J, Swash M. “*Electrodiagnostic criteria for diagnosis of ALS*”. *Clinical Neurophysiology*. 2008; 119: 497–503.

³⁶ Cedarbaum JM, Stambler N, Malta E, Fuller C, Hilt D, Thurmond B, Nakanishi A. “*The ALSFRS_R: a revised ALS functional rating scale that incorporates assessment of respiratory function*”. *Journal of the Neurological sciences*. 1999; 169: 13-21.

³⁷ Liu XX, Zhang J, Zheng JY, Zhang S, Xu YS, Kang DX, Fan DS. “*Stratifying disease stages with different progression rates determined by electrophysiological tests in patients with amyotrophic lateral sclerosis*”. *Muscle & nerve*. 2009; 39: 304-09.

³⁸ Floyd AG, Yu QP, Piboolnurak P, Tang MX, Fang Y, Smith WA, Yim J, Rowland LP, Mitsumoto H, Pullman SL. “*Transcranial magnetic stimulation in ALS: utility of central motor conduction tests*”. *Neurology*. 2009; 72(6): 498-504.

³⁹ Triggs WJ, Menkes D, Onorato J, Yan RS, Young MS, Newell K, Sander HW, Soto O, Chiappa KH, Cros D. “*Transcranial magnetic stimulation identifies upper motor neuron involvement in motor neuron disease*”. *Neurology* 1999; 53: 605-1142).

⁴⁰ Pioro EP. “*Imaging MSR/MRI/PET/SPECT: Pro*”. *Amyotrophic Lateralal Sclerosis and Other Motor Neuronal Disorders*. 2002; 3(S1):S71.

-
- ⁴¹ Pioro EP, Majors AW, Mitsumoto H. “*1H-MRS evidence of neurodegeneration and excess glutamate + glutamine in ALS medulla*”. *Neurology* 1999; 53: 71-9.
- ⁴² Lechtzin N, Wiener CM, Shade DM, Clawson L, Diette GB. “*Spirometry in the supine position improves the detection of diaphragmatic weakness in patients with amyotrophic lateral sclerosis*”. *Chest*. 2002; 121: 436-42.
- ⁴³ Schmidt EP, Drachman DB, Wiener CM, Clawson L, Kimball R, Lechtzin N. “*Pulmonary predictors of survival in amyotrophic lateral sclerosis: use in clinical trial design*”. *Muscle Nerve*. 2006; 33: 127-32.
- ⁴⁴ Turner MR, Hammers A, Al-Chalabi A, Shaw CE, Andersen PM, Brooks DJ, Leigh PN. “*Distinct cerebral lesions in sporadic and 'D90A' SOD1 ALS: studies with [11C]flumazenil PET*”. *Brain* 2005; 128(6): 1323-29.
- ⁴⁵ Chiò A, Mora G, Calvo A, Mazzini L, Bottacchi E, Mutani R; PARALS. “*Epidemiology of ALS in Italy: a 10-year prospective population-based study*”. *Neurology*. 2009 Feb 24; 72(8): 725-31.
- ⁴⁶ Gordon PH, Cheng B, Katz IB, Mitsumoto H, Rowland LP. “*Clinical features that distinguish PLS, upper motor neuron-dominant ALS, and typical ALS*”. *Neurology*, 2009; 72(22): 1948-52.
- ⁴⁷ [No authors listed]. “*The Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale. Assessment of activities of daily living in patients with amyotrophic lateral sclerosis. The ALS CNTF treatment study (ACTS) phase I-II Study Group*”. *Archives of Neurology*. 1996 Feb;53(2):141-7.
- ⁴⁸ La Bella V. “*Metodi di valutazione della progressione di malattia nella sclerosi laterale amiotrofica*”. *Neurological Sciences*. 2004; 25: S61-64.
- ⁴⁹ Phucan J, Ardiman O. “*The management of amyotrophic lateral sclerosis*”. *Journal of Neurology*. 2009; 256: 176-68.
- ⁵⁰ Traynor BJ, Codd MB, Corr B, Forde C, Frost E, Hardiman O. “*Amyotrophic lateral sclerosis mimic syndromes: a population-based study*”. *Archives of Neurology*. 2000 Jan; 57(1): 109-13.

-
- ⁵¹ Lacomblez L, Bensimon G, Leigh PN, Guillet P, Powe L, Durrleman S, Delumeau JC, Meininger V. “A confirmatory dose-ranging study of riluzole in ALS. ALS/Riluzole Study Group-II”. *Neurology*. 1996; 47: S242–50.
- ⁵² Zoccolella S, Beghi E, Palagano G, Fraddosio A, Guerra V, Samarelli V, Lepore V, Simone IL, Lamberti P, Serlenga L, Logroscino G; SLAP registry. “Riluzole and amyotrophic lateral sclerosis survival: a population-based study in southern Italy”. *European Journal of Neurology*. 2007 Mar; 14(3): 262-8.
- ⁵³ Orell RW, Lane RJ, Ross M. “Antioxidant treatment for amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron disease”. *Cochrane Database Systematic Reviews*. 2007: CD002829.
- ⁵⁴ Desnuelle C, Garrel C, Favier A. “A double-blind, placebo-controlled randomized clinical trial of *α*-tocopherol (vitamin E) in the treatment of ALS”. *ALS and Other Motor Neuronal Disorders*. 2001; 2: 9-18.
- ⁵⁵ Brooks BR. “Managing amyotrophic lateral sclerosis: slowing disease progression and improving patient quality of life”. *Annales of Neurology*. 2009; 65(S1): S17–S23.
- ⁵⁶ Petra Kaufmann, John L. Thompson, Gilberto Levy, Alexandra I. Barsdorf, Richard Buchsbaum, Jaqueline Montes, Rachel Arbing, Darleen Vecchio, Anita Tierney, Kate Bednarz, Vanessa Battista, Paul H. Gordon, Hiroshi Mitsumoto, Bruce Levin, QALS Study Group, New York, NY. “Is a phase III trial of coenzyme Q10 (CoQ10) for ALS justified? Results of the phase II randomized controlled trial of CoQ10 for ALS”. *Neurology*. 2008;70(1):A238 –39 (<http://www.mindcull.com/data/american-academy-of-neurology/aan-2008-american-academy-of-neurology/is-a-phase-iii-trial-of-coenzyme-q10-coq10-for-als-justified-results-of-the-phase-ii-randomized-controlled-trial-of-coq10-for-als/>)
- ⁵⁷ Yoshino H, Kimura A. “Investigation of the therapeutic effects of edaravone, a free radical scavenger, on amyotrophic lateral sclerosis (Phase II study)”. *Amyotrophic Lateral Sclerosis*. 2006; 7: 241–45.
- ⁵⁸ Gordon PH, Moore DH, Gelinas DF, Qualls C, Meister ME, Werner J, Mendoza M, Mass J, Kushner G, Miller RG. “Placebo-controlled phase I/II studies of minocycline in amyotrophic lateral sclerosis”. *Neurology*. 2004; 62: 1845–47.
- ⁵⁹ Meyer T, Maier A, Borisow N, Dullinger JS, Splettstösser G, Ohlraun S, Münch C, Linke P. “Thalidomide causes sinus bradycardia in ALS”. *Journal of Neurology*. 2008, 255: 587–591.
- ⁶⁰ Brettschneider J, Kurent J, Ludolph A, Mitchell JD. “Drug therapy for pain in amyotrophic lateral sclerosis or motor neuron disease”. *Cochrane Database Systematic Reviews*. 2008; 16;(3): CD005226.

-
- ⁶¹ Phucan J, Ardiman O. “*The management of amyotrophic lateral sclerosis*”. *Journal of Neurology*. 2009; 256: 176-68.
- ⁶² 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 randomised controlled trial*”. *Lancet Neurology*. 2006; 5: 140–147.
- ⁶³ Pratt, P. “*Tracheostomy for advanced neuromuscular disease*”. *ProChronic Respiratory Disease*. November 2007. 4:4: 237-238.
- ⁶⁴ Ciriza J, Moreno-Igoa M, Calvo AC, Yague G, Palacio J, Miana-Mena FJ, Muñoz MJ, Zaragoza P, Brûlet P, Osta R. “*A genetic fusion GDNF-C fragment of tetanus to in prolongs in a symptomatic mouse ALS model*”. *Restorative Neurology and Neuroscience*. 2008; 26(6): 459-65.
- ⁶⁵ Bradley MD, Orrell RW, Clarke J, Davidson AC, Williams AJ, Kullmann DM, Hirsch N, Howard RS. “*Otcome of ventilatory support for acute respiratory failure in motor neurone disease*”. *J Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*. 2002; 72: 752-56.
- ⁶⁶ Mustafa NM, Moxham J. “*Respiratory muscle assessment in motor neurone disease*”. *Q.J.M.* 2001; 94: 497-502.
- ⁶⁷ Forbes RB, Colville S, Swinglwr RJ. “*Frequency, timing and outcome of gastrostomy tubes for amyotrophic lateral sclerosis/motor neurone disease--a record linkage study from the Scottish Motor Neurone Disease Register*”. *Journal of Neurology*. 2004; 251(7): 813-17.
- ⁶⁸ Shaw AS, Ampong MA, Rio A, Al-Chalabi A, Sellars ME, Ellis C, Shaw CE, Leigh NP, Sidhu PS. “*Survival of patients with ALS following institution of enteral feeding is related to pre-procedure oximetry: a retrospective review of 98 patients in a single centre*”. *Amyotrophic Lateralal Sclerosis*. 2006; 7(1):16-21.
- ⁶⁹ Park JH, Kang SW. “*Percutaneous radiologic gastrostomy in patients with amyotrophic lateral sclerosis on noninvasive ventilation*”. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*. 2009; 90(6): 1026-29.
- ⁷⁰ Miller RG, Anderson F, Brooks BR, Mitsumoto H, Bradley WG, Ringel SP; ALS CARE Study Group. “*Outcomes research in amyotrophic lateral sclerosis: lessons learned from the amyotrophic lateral sclerosis clinical assessment, research and education database*”. *Annales of Neurology*. 2009;65: S24-S28.

-
- ⁷¹ Simmons Z, Bremer BA, Robbins RA, Walsh SM, Fischer S. “*Quality of life in ALS depends on factors other than strength and physical function*”. *Neurology* 2000; 55: 388-92.
- ⁷² Bello-Haas V, Florence JM, Krivickas LS. “*Therapeutic exercise for people with amyotrophic lateral sclerosis or motor neurone disease (review)*”. The Cochrane Collaboration 2009; 2 (pub. on-line).
- ⁷³ Drory VE, Goltsman E, Reznik JG, Mosek A, Korczyn AD. “*The value of muscle exercise in patients with amyotrophic lateral sclerosis*”. *Journal of Neurological Sciences*. 2001; 191(1-2): 133-37.
- ⁷⁴ Bello-Haas VD, Florence JM, Kloos AD, Scheirbecker J, Lopate G, Hayes SM, Piro EP, Mitsumoto H. “*Randomized controlled trial of resistance exercise in individuals with ALS*”. *Neurology*. 2007; 68(23): 2003-07.
- ⁷⁵ Daily JJ, Wolpaw JR. “*Brain-computer interfaces in neurological rehabilitation*”. *Lancet Neurology*. 2008; 7(11): 1032-43.
- ⁷⁶ Kubler A, Birbaumer N. “*Brain-computer interfaces and communication in paralysis: extinction of goal directed thinking in completely paralysed patients?*”. *Clinical Neurophysiology*. 2008; 119(11): 2658-66.
- ⁷⁷ Birbaumer N, Murquielday AR, Cohen L. “*Brain-computer interface in paralysis*”. *Current Opinion in Neurology*. 2008; 21(6): 634-38.
- ⁷⁸ 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 evidence-based review with good practice points. EALSC Working Group*”. *Amyotrophic Lateral Sclerosis*. 2007; 8(4): 195-213.
- ⁷⁹ Van der Steen I, Van den Berg JP, Buskens E, Lindeman E, van den Berg LH. “*The costs of amyotrophic lateral sclerosis, according to type of care*”. *Amyotrophic Lateral Sclerosis*. 2009; 10(1): 27-34.
- ⁸⁰ Orphan Drug Program. Therapeutic Goods Administration (Australia), 1998. (www.health.gov.au/tga). Data ultimo accesso: gennaio 2012.
- ⁸¹ Regulation (EC) No 847/2000 of April 27, 2000. Laying Down the Provisions for Implementation of the Criteria for Designation of a Medicinal Product as an Orphan Medicinal Product and Definition of the

Concepts 'Similar Medicinal Product' and 'Clinical Superiority.' Official Journal of the European Communities. Apr 28, 2000 (L103/5).

⁸² NORD. National Organization for Rare Disorders. (<http://www.rarediseases.org/>). Data ultimo accesso: gennaio 2012.

⁸³ Office of Rare Diseases. (<http://rarediseases.info.nih.gov/>). Data ultimo accesso: gennaio 2012.

⁸⁴ Orphanet. (www.orpha.net). Data ultimo accesso: gennaio 2012.

⁸⁵ Background Paper on Orphan Diseases for the WHO Report on Priority Medicines for Europe and the World. Background Paper on Orphan Diseases for the WHO Report on Priority Medicines for Europe and the World (www.who.int). Data ultimo accesso: gennaio 2012.

⁸⁶ Decisione n.1295/1999/CE del Parlamento europeo e del Consiglio. 29 aprile 1999. "*Programma d'azione comunitaria sulle malattie rare nel quadro dell'azione nel settore della sanità pubblica (1999 - 2003)*". Pubblicata nella G.U. n. 155, 22.06.1999.

⁸⁷ Decisione n.1786/2002/CE del Parlamento europeo e del Consiglio-23 settembre 2002. "*Programma d'azione comunitaria nel settore della sanità pubblica (2003 - 2008)*". Pubblicata nella G.U. n. 271, 09.10.2002.

⁸⁸ Decisione n. 1350/2007/CE del Parlamento europeo e del Consiglio-23 ottobre 2007. "*Programma d'azione comunitaria di Sanità Pubblica (2008-2013)*". Pubblicata nella G.U. n. 301/3, 20.11.2007.

⁸⁹ Decreto Ministeriale - Ministero della Sanità 28 maggio 1999, n. 329. "*Regolamento recante norme di individuazione delle malattie croniche e invalidanti ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera a) del decreto legislativo 29 aprile 1998 n.124*". Pubblicato nel Supplemento ordinario n.174/L alla Gazzetta Ufficiale n. 226, 25 settembre 1999.

⁹⁰ Ministero della Sanità. Decreto 18 maggio 2001, n. 279. "*Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1 lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124*". Pubblicata nella G.U. n. 160 del 12 luglio 2001.

-
- ⁹¹ Decreto Presidente Consiglio Ministri 29 novembre 2001. “*Definizione dei livelli essenziali d assistenza*”. Pubblicata nella G.U. n. 33, 8 febbraio 2002.
- ⁹² Legge 30 marzo 1971, n. 118. “*Conversione in legge del D.L. 30 gennaio 1971, n. 5 e nuove norme in favore dei mutilati ed invalidi civili*”. Pubblicata nella G.U. n. 82, 2 aprile 1971.
- ⁹³ Decreto Presidente Repubblica 27 aprile 1978, n. 384. “*Regolamento di attuazione dell'art. 27 della L. 30 marzo 1971, n. 118, a favore dei mutilati e invalidi civili, in materia di barriere architettoniche e trasporti pubblici*”. Pubblicata nella G.U. n. 204, 22 luglio 1978.
- ⁹⁴ Legge 23 dicembre 1978, n. 833. “*Istituzione del servizio sanitario nazionale*”. Pubblicata nella G.U. n. 360, 28 dicembre 1978.
- ⁹⁵ Legge 11 febbraio 1980, n. 18. “*Indennità di accompagnamento agli invalidi civili totalmente inabili*”. Pubblicata nella G.U. n. 44, 14 febbraio 1980.
- ⁹⁶ Legge 21 novembre 1988, n. 508. “*Norme integrative in materia di assistenza economica agli invalidi civili, ai ciechi civili ed ai sordomuti*”. Pubblicata nella G. U. n. 277, 25 novembre 1988.
- ⁹⁷ Legge 11 ottobre 1990, n. 289. “*Modifiche alla disciplina delle indennità di accompagnamento di cui alla L. 21 novembre 1988, n. 508, recante norme integrative in materia di assistenza economica agli invalidi civili, ai ciechi civili ed ai sordomuti e istituzione di un'indennità di frequenza per i minori invalidi*”. Pubblicata in G.U. n. 243, 17 ottobre 1990.
- ⁹⁸ Legge 9 gennaio 1989, n. 13. “*Disposizioni per favorire il superamento e l'eliminazione delle barriere architettoniche negli edifici privati*.” Pubblicata nella G. U. n. 21, 26 gennaio 1989.
- ⁹⁹ Decreto del Presidente della Repubblica 24 luglio 1996, n. 503. “*Regolamento recante norme per l'eliminazione delle barriere architettoniche negli edifici, spazi e servizi pubblici*.” Pubblicato in S.O. della G.U. n. 227, 27 settembre 1996.
- ¹⁰⁰ Legge 5 febbraio 1992, n. 104. “*Legge-quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate*”. Pubblicata in G. U. n. 39, 17 febbraio 1992.
- ¹⁰¹ Legge 21 maggio 1998, n.162. “*Modifiche alla legge 5 febbraio 1992, n. 104, concernenti misure di sostegno in favore di persone con handicap grave*”. Pubblicata in G.U. n. 123, 29 maggio 1998.

-
- ¹⁰² Legge 8 novembre 2000, n. 328. *"Legge quadro per la realizzazione del sistema integrato di interventi e servizi sociali"*. Pubblicata nella G. U. n. 265 del 13 novembre 2000 - Supplemento ordinario n. 186.
- ¹⁰³ Legge 4/2004 "Stanca". *"Disposizioni per favorire l'accesso dei soggetti disabili agli strumenti informatici"*. Pubblicata nella G. U. il 17 gennaio 2004.
- ¹⁰⁴ Legge 9 gennaio 2004, n. 6. *"Introduzione nel libro primo, titolo XII, del codice civile del capo I, relativo all'istituzione dell'amministrazione di sostegno e modifica degli articoli 388, 414, 417, 418, 424, 426, 427 e 429 del codice civile in materia di interdizione e di inabilitazione, nonché relative norme di attuazione, di coordinamento e finali"*. Pubblicata nella G. U. n. 14 del 19 gennaio 2004.
- ¹⁰⁵ Legge 9 marzo 2006, n. 80. *"Conversione in legge, con modificazioni, del decreto-legge 10 gennaio 2006, n. 4, recante misure urgenti in materia di organizzazione e funzionamento della pubblica amministrazione"*. Pubblicata nella G. U. n. 59 dell' 11 marzo 2006.
- ¹⁰⁶ Decreto Ministeriale 2 agosto 2007. *"Individuazione delle patologie rispetto alle quali sono escluse visite di controllo sulla permanenza dello stato di invalidità"*. Pubblicato sulla G. U. n. 225 del 27 settembre 2007.
- ¹⁰⁷ Legge 27 dicembre 2006, n. 296. *"Disposizioni per la formazione del bilancio annuale e pluriennale dello Stato (legge finanziaria 2007)"*. Pubblicata sulla G. U. n. 299 del 27 dicembre 2006.
- ¹⁰⁸ Legge 24 dicembre 2007, n. 244. *"Disposizioni per la formazione del bilancio annuale e pluriennale dello Stato (legge finanziaria 2008)"*. Pubblicata nella G. U. n. 300 del 28 dicembre 2007 - Supplemento ordinario n. 285.
- ¹⁰⁹ Legge 6 agosto 2008, n. 133. *"Conversione in legge, con modificazioni, del decreto-legge 25 giugno 2008, n. 112, recante disposizioni urgenti per lo sviluppo economico, la semplificazione, la competitività, la stabilizzazione della finanza pubblica e la perequazione tributaria"*. Pubblicata in Gazzetta Ufficiale n. 195 del 21-8-2008 - Suppl. Ordinario n. 196.
- ¹¹⁰ D.L. 6 luglio 2011, n. 98. *"Disposizioni urgenti per la stabilizzazione finanziaria"*, Pubblicato nella G. U. n. 155,6 luglio 2011.
- ¹¹¹ DM 332 del 27/8/1999. *"Regolamento recante norme per le prestazioni di assistenza protesica erogabili nell'ambito del Servizio sanitario nazionale: modalità di erogazione e tariffe"*. Pubblicato nella G. U. del 27/9/1999.

¹¹² Delibera della Giunta Regionale Veneto 21 settembre 2001 n. 2501. “*Riparto del Fondo regionale per le politiche sociali - Anno 2001 (L.R. 13 aprile 2001, n. 11 di attuazione del D.Lgs. n. 112/1998, art. 133)*”. Pubblicata nel B.U.R. Veneto 23 ottobre 2001, n 96.

¹¹³ Delibera della Giunta Regionale n. 4022, 30 dicembre 2002. “*Legge 162/98 art. 1 - Interventi di sostegno alle persone con handicap grave: programma regionale di interventi anno 2002*”.

¹¹⁴ Deliberazione della Giunta Regionale n. 3279 del 22 ottobre 2004. “*Approvazione delle Linee Guida per la predisposizione del progetto personale di "Vita Indipendente"*. Pubblicata nel B.U.R. Veneto n. 114 del 12/11/2004.

¹¹⁵ Deliberazioni della Giunta Regionale N. 460 del 28 febbraio 2006. “*Interventi di sostegno alla domiciliarità per persone non autosufficienti anziane edisabili. Procedure e assegnazioni per l'anno 2006*”. Pubblicata nel B.U.R. Veneto n. 26 del 17/03/2006.

116 Legge Regionale 12 luglio 2007, n. 16. “*Disposizioni generali in materia di eliminazione delle barriere architettoniche*”. Pubblicata nel B.U.R. Veneto n. 63/2007.

¹¹⁷ Deliberazione della Giunta n. 2645 del 07/08/2007. “*OGGETTO: Approvazione della modulistica regionale in materia di invalidità civile, dei verbali delle Commissioni Mediche Aziende ULSS per l'accertamento dell'Invalidità civile, handicap e L. 68/99. Modifica alla DGR n.1949 del 19 luglio 2002 e alla DGR n. 491 del 5 marzo 2004*”. Pubblicata nel B.U.R. Veneto n. 78 del 04/09/2007.

¹¹⁸ Decreto-Legge 1 luglio 2009, n. 78. “*Provvedimenti anticrisi, nonche' proroga di termini e della partecipazione italiana a missioni internazionali*”. Pubblicato nella G. U. n. 150 del 1 luglio 2009.

¹¹⁹ Legge 3 agosto 2009, n. 102. “*Conversione in legge, con modificazioni, del decreto-legge 1° luglio 2009, n. 78, recante provvedimenti anticrisi, nonchè proroga di termini e della partecipazione italiana a missioni internazionali*”. Pubblicata nella G. U. n. 179 del 4 agosto 2009 - Supplemento ordinario n. 140.

¹²⁰ Legge regionale 18 dicembre 2009, n. 30. “*Disposizioni per la istituzione del fondo regionale per la non autosufficienza e per la sua disciplina*”. Pubblicata nel B.U.R. Veneto n. 104/2009.

¹²¹ Deliberazione della Giunta Regionale N. 3562 del 30 dicembre 2010. “*Approvazione delle linee di indirizzo per l'utilizzo delle risorse nell'area della domiciliarità anziani e disabili e determinazione degli*

importi assegnati agli Enti locali per l'assistenza domiciliare relativa all'anno 2010". Pubblicata nel B.U.R. Veneto n. 7 del 25/01/2011.

¹²² Paternostro-Sluga T, Grim-Stieger M, Posch M, Schuhfried O, Vacariu G, Mittermaier C, Bittner C, and Fialka-Moser V. "Reliability and validity of the medical research council (mrc) scale and a modified scale for testing muscle strength in patients with radial palsy". *Journal of Rehabilitation Medicine*. 2008; 40: 665–671.

¹²³ Deliberazione della Giunta Regionale n. 2575 del 4 agosto 2009. "Oggetto: Individuazione e approvazione dei criteri per la messa a regime della nuova Scheda di Valutazione Multidimensionale Disabili (SVaMDi)". Pubblicata nel B.U.R. Veneto n. 78 del 22/09/2009.

¹²⁴ Circolare Regionale Ruscitti intitolata "Trattamenti da autorizzare in regime di esenzione in base alla Circolare Regionale prot. 305255/50070202 dell'11/06/2008".

¹²⁵ Legge regionale 26 novembre 2004, n. 27. "Norme per la concessione gratuita dei farmaci di fascia c ai malati gravi non ospedalizzati". Pubblicata nel B.U.R. Veneto n. 121/2004.

¹²⁶ Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 1 dicembre 2000. "Atto di indirizzo e coordinamento concernente il rimborso delle spese di soggiorno per cure dei soggetti portatori di handicap in centri all'estero di elevata specializzazione". Pubblicato nella G. U. n. 118 del 23 maggio 2001.

¹²⁷ Deliberazione della Giunta Regionale n. 2046 del 03 luglio 2007. "Accordo tra Regione del Veneto, Regione Friuli Venezia Giulia, Provincia Autonoma di Bolzano e Provincia Autonoma di Trento per la realizzazione dell'area vasta nel campo delle malattie rare. Individuazione dei Centri Interregionali di Riferimento dell'area vasta per le Malattie Rare." Disponibile all'indirizzo Internet: (<http://bur.regione.veneto.it/BurVServices/pubblica/DettaglioDgr.aspx?id=198613>). Data ultimo accesso: dicembre 2011.

¹²⁸ Delibera della Giunta Regionale del Veneto n. 204 dell'8 febbraio 2002. "Individuazione dei Presidi Regionali di Riferimento per le malattie rare ex D.M. del 18 maggio 2001 n.279".

¹²⁹ Deliberazione Della Giunta Provinciale 15 giugno 2007, n. 1244. "Accordo tra Regione del Veneto, Regione Friuli Venezia Giulia, Provincia Autonoma di Bolzano e Provincia Autonoma di Trento per la realizzazione dell'area vasta nel campo delle malattie rare - individuazione dei Centri interregionali di

riferimento dell'area vasta per l'anno 2007. Bollettino Ufficiale n. 28/I-II del 10.7.2007 - Amtsblatt Nr. 28/I-II vom 10.7.2007.

¹³⁰ Deliberazione Della Giunta Provinciale n.1480 dd. 22.6.2007. “Accordo tra regione veneto, regione Friuli Venezia Giulia, provincia autonoma di Bolzano e provincia autonoma di Trento per la realizzazione di una rete di centri interregionali di riferimento nel campo delle malattie rare. individuazione dei centri interregionali di riferimento per le malattie rare”.

¹³¹ Deliberazione della Giunta Regionale n. 2135 del 16.7.2004 "Individuazione dei medicinali erogabili con onere a carico del Servizio sanitario regionale a soggetti affetti da malattie rare neurologiche ex DM 18/5/2001, n. 279".

¹³² Deliberazioni della Giunta Regionale N. 740 del 24 marzo 2009. "Aggiornamento elenco medicinali erogabili con onere a carico del Servizio Sanitario Regionale a soggetti affetti da malattie rare neurologiche e metaboliche ad interessamento neurologico di cui al Decreto Ministero della Salute 18 maggio 2001, n. 279. Modifica della DGR n. 2135 del 16 luglio 2004". Pubblicata nel B.U.R. Veneto n. 31 del 14/04/2009.

¹³³ Deliberazione della Giunta Regionale n. 2095 del 07 dicembre 2011. “Ottimizzazione ed informatizzazione del percorso assistenziale delle persone affette da sclerosi laterale amiotrofica e sua condivisione tra i diversi servizi coinvolti e disposizioni per realizzare una gara centralizzata regionale per la fornitura di comunicatori”. Pubblicata nel B.U.R. Veneto n. 98 del 27/12/2011.

¹³⁴ Pam R. Rajendran. “The Internet: Ushering in a New Era of Medicine”. JAMA, 2001, 285; 6.

¹³⁵ Comitato Nazionale per la bioetica. “Informazione e consenso all’atto medico”, 20 giugno 1992, Presidenza del consiglio dei ministri

¹³⁶ EurordisCare1. Comparing care for six rare diseases in seventeen European countries. (http://www.eurordis.org/article.php3?id_article=453&var_recherche=eurordiscare1). Data ultimo accesso: dicembre 2011.

¹³⁷ EurordisCare2. Survey of the delay in diagnosis for 8 rare diseases in Europe. (http://www.eurordis.org/article.php3?id_article=454). Data ultimo accesso: dicembre 2011.

¹³⁸ Chochino HM. “Dignity and the Eye of the Beholder”, Journal of Clinical Oncology, Volume 22 n. 7, Aprile 2004.