

Il Network delle Cure per le malattie complesse. Il caso della SLA

“Diffusione delle best practices per la gestione
della Sclerosi Laterale Amiotrofica:
ideazioni sulla conoscenza acquisita
nel progetto SLANCIO”



con il supporto incondizionato di



INDICE

1. Premessa	3
2. Obiettivi del progetto	5
3. L'impianto metodologico	6
4. La ricerca desk	8
4.1 La Sclerosi Laterale Amiotrofica: la malattia	8
4.2 La ricerca di base.....	11
4.3 Ricerca Clinica	17
4.4 Il Registro Nazionale per le Malattie Rare (RNMR)	23
5. La ricerca organizzativa sanitaria	27
5.1 Il modello <i>Hub&Spoke</i> : origini.....	27
5.1.2 Il modello <i>Hub&Spoke</i> nella gestione della persona con SLA: necessità di un percorso assistenziale predefinito e personalizzato.....	28
6. Risultati	32
6.1 Il sistema organizzativo per la gestione e cura della SLA nella Regione Piemonte	35
6.1.1 Centro Regionale SLA dell'Ospedale Molinette, Torino: i dati emersi dal questionario	42
6.2 Il sistema organizzativo per la gestione e cura della SLA nella Regione Lombardia	48
6.2.1 Centro Clinico Nemo dell'Ospedale Niguarda, Milano: i dati emersi dal questionario	51
6.3 Il sistema organizzativo per la gestione e cura della SLA nella Regione Veneto.....	59
6.4 Il sistema organizzativo per la gestione e cura della SLA nella Regione Emilia Romagna	63
6.4.1 L'Ambulatorio Multispecialistico delle Malattie del Motoneurone, Modena, e la Clinica Pneumologica di Parma: i dati emersi dal questionario	74
6.5 Il sistema organizzativo per la gestione e cura della SLA nella Regione Lazio	85

6.5.1	U.O. Neurologia del Policlinico Gemelli, Roma: i dati emersi dal questionario	89
6.6	Il sistema organizzativo per la gestione e cura della SLA nella Regione Sardegna	95
6.6.1	L'U.O. Neurologia del Policlinico di Cagliari: i dati emersi dal questionario	101
6.7	Il sistema organizzativo per la gestione e cura della SLA nella Regione Puglia	105
6.7.1	L'U.O. Neurologia del Policlinico di Bari: i dati emersi dal questionario	112
6.8	Il sistema organizzativo per la gestione e cura della SLA nella Regione Sicilia	118
6.8.1	L'U.O. Neuroriabilitazione Intensiva dell'IRCCS Maugeri, Mistretta (ME): i dati emersi dal questionario	120
6.9	Lo scenario emerso	126
6.9.1	La rete <i>Hub&Spoke</i>	135
7.	Due esperienze europee a confronto: Spagna e Francia	138
7.1	Catalogna (Spagna)	138
7.2	Francia	141
8.	Considerzioni conclusive	145
	Ringraziamenti	149
	ALLEGATO I	151
	L'utilizzo della cartella clinica informatizzata: una proposta	151
	ALLEGATO II	155
	La comunicazione della diagnosi rilevata	155

1. PREMESSA

Il progetto SLANCIO (La malattia SLA: Network delle Cure In Organizzazioni Evolute) sviluppato dalla Fondazione ISTUD nel 2010, è nato con l'obiettivo di individuare delle *best practices* per la gestione della Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) in qualità di malattia complessa da affrontare attraverso la realizzazione della continuità assistenziale tra le strutture dedicate e i territori di riferimento.

Tale bisogno di ricerca e riprogettazione è stato espresso da FIASO (Federazione Italiana Aziende Sanitarie e Ospedaliere) mediante un apposito Laboratorio ed ha avuto l'egida della Presidenza AISLA.

Obiettivo primario del progetto del 2010, dopo aver inquadrato lo scenario delle malattie rare in Italia, è stato quello di sviluppare una conoscenza diretta e approfondita dei modelli organizzativi che sottostanno alle correnti procedure di diagnosi e cura delle persone con SLA in due realtà regionali: Lombardia e Veneto. Questo ha permesso di individuare quelle che sono definibili come *best practices* secondo una visione di *governance* integrata tra le parti sociali e sanitarie, con un coinvolgimento attivo dei diversi *stakeholder* che a vari livelli contribuiscono a definire il percorso della persona con SLA.

Tra le principali evidenze emerse si è affermata la necessità di un approccio globale e inclusivo come risposta alla domanda di salute della singola persona malata di SLA. Un insieme di prestazioni socio-sanitarie integrate tra ospedale e territorio e capaci di tener conto dell'individuo inteso come persona (entità unica e unitaria), con bisogni complessi, che necessita di risposte da parte del "sistema salute" che siano complete e onnicomprensive e che superino quindi la cultura frammentata della specializzazione.

Il precedente progetto SLANCIO ha avuto risonanza sia nel mondo della Sclerosi Laterale Amiotrofica che presso le istituzioni. I risultati dello studio sono stati infatti condivisi dagli Assessorati della Regione Lombardia (Assessore alla sanità, Luciano Bresciani; Assessore alla famiglia, conciliazione, integrazione e solidarietà sociale, Giulio Boscagli) e della Regione Veneto.

L'Istituto Superiore di Sanità ha inoltre promosso una comunicazione orale all'interno del II Convegno Nazionale "Medicina narrativa e malattie rare" del 16 luglio 2010, riguardante le storie delle persone con SLA sulla difficoltà nella definizione della diagnosi.

Oggi il **progetto SLANCIO 2011 "Diffusione delle best practices per la gestione della Sclerosi Laterale Amiotrofica: ideazioni sulla conoscenza acquisita nel progetto SLANCIO"** si è ampliato e può vantare ancora partner rilevanti quali FIASO, AISLA, Regione Lombardia, Fondazione ISTUD e il supporto non condizionato di VIVISOL Srl, che hanno permesso di sviluppare, sulla base delle proprie competenze messe in condivisione e delle conoscenze acquisite nel precedente progetto, nuove progettualità sulla Sclerosi Laterale Amiotrofica.

2. OBIETTIVI DEL PROGETTO

Gli obiettivi del progetto SLANCIO sono stati così definiti:

1. Aggiornare lo stato dell'arte della ricerca di base e clinica;
 2. Effettuare una ricognizione sulla diffusione del modello *Hub&Spoke* in Italia e in altri Paesi Europei e comprendere come svolgere un loro processo di integrazione telematica;
 3. Armonizzare il processo di relazione tra l'èquipe medica e la persona con SLA attraverso una prassi sintetizzata in una scheda di regole di buona comunicazione.
-

3. L'IMPIANTO METODOLOGICO

La metodologia adottata nella ricerca è stata di tipo **quali-quantitativo**. La realizzazione dell'indagine si è articolata in due macro-fasi funzionalmente coordinate:

1. un'**indagine desk** che ha previsto sia una fase di revisione della letteratura scientifica per l'aggiornamento dello stato dell'arte delle ricerche di base e clinica rispetto a quanto già emerso e riportato nel precedente progetto SLANCIO, sia una fase di ricerca *sanitaria* in cui si è effettuata una rilevazione di determinati centri ospedalieri del Nord, Centro e Sud Italia, individuati in condivisione con AISLA, per ottenere delle preliminari informazioni rispetto alle modalità di gestione dei pazienti con SLA.

Tali strutture sono state scelte in quanto o centri d'eccellenza, con una provata esperienza nella gestione delle persone con SLA, oppure centri che negli ultimi anni hanno ampliato il ventaglio delle offerte e dei servizi socio-sanitari. Alcune di queste strutture operano in contesti territoriali in cui risulta ancora difficile riuscire a portare avanti una politica assistenziale completa e integrata tra ospedale e territorio;

2. un'**indagine field** durante la quale inizialmente è stato elaborato, da parte dei ricercatori della Fondazione ISTUD, un **questionario** per la raccolta di dati utili a comprendere a fondo la tipologia di struttura indagata e i servizi offerti ai pazienti con SLA. Una volta elaborato e condiviso con AISLA e FIASO, il questionario è stato somministrato ai centri prescelti. Inoltre, a supporto dei dati raccolti attraverso il questionario, i ricercatori della Fondazione ISTUD hanno intervistato personalmente alcuni dei professionisti medici dei centri coinvolti.

Otto le Regioni oggetto di indagine *desk* e *field*, allargando lo sguardo rispetto alla ricerca del 2010 che verteva su due Regioni (Lombardia e Veneto) e analizzando dunque la risposta organizzativa nel Nord, nel Centro e nel Sud Italia.

Dieci i Centri interpellati, selezionati congiuntamente ad AISLA per le loro competenze e per il loro interesse dal punto di vista epidemiologico, di cui i seguenti 9 hanno risposto:

Piemonte

- **Centro Regionale Esperto SLA (CRESLA), Azienda Ospedaliero-Universitaria S. Giovanni Battista-Le Molinette, Torino**

Lombardia

- **Centro Clinico NEMO, Ospedale Niguarda Ca' Granda, Milano**

Emilia Romagna

- **Clinica Pneumologica, Azienda Ospedaliero-Universitaria, Parma**
- **Ambulatorio Multidisciplinare Malattie del Motoneurone, Nuovo Ospedale Civile S. Agostino Estense di Baggiovara, Modena**
- **U.O.Neurologia, Arcispedale S. Maria Nuova, Reggio Emilia**

Lazio

- **U.O. Neurologia, Policlinico Universitario Agostino Gemelli, Roma**

Sardegna

- **U.O. Neurologia, Presidio Ospedaliero S. Giovanni di Dio, Cagliari**

Puglia

- **Dipartimento di Neuroscienze e Organi di Senso, Policlinico, Bari**

Sicilia

- **U.O. Neuroriabilitazione Intensiva, Fondazione Salvatore Maugeri di Mistretta, Messina**

Inoltre sono stati coinvolti nello studio due punti di riferimento per la cura delle persone con SLA in due Paesi europei:

- **Centre SLA Departement de Neurologie, Hopital de la Salpêtrière, Parigi – Francia**
- **Hospital del Mar, Barcellona – Spagna.**

4. LA RICERCA DESK

L'intento di questa sessione è quello di delineare le peculiarità della Sclerosi Laterale Amiotrofica attraverso una descrizione dello stato dell'arte della ricerca, sia di base che clinica, senza entrare negli aspetti strettamente tecnici ma limitandosi a fornire una panoramica il più esaustiva e fruibile possibile, in relazione ad una patologia ed un quadro complessivo estremamente articolato.

4.1 LA SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA: LA MALATTIA

La Sclerosi Laterale Amiotrofica è una malattia neurodegenerativa (anche nota come malattia dei motoneuroni o malattia di Charcot) a decorso progressivo propria dell'età adulta che determina una perdita dei motoneuroni spinali, bulbari e corticali, con conseguente compromissione delle funzioni motorie (uso degli arti superiori e inferiori) e di altre funzioni come deglutizione, fonazione, respirazione. La SLA era in genere considerata fatale entro 3-5 anni dall'esordio ma i dati di sopravvivenza dei registri dei pazienti attuali smentiscono questa previsione di vita, dato che si sta osservando un allungamento della quantità di vita, e quindi uno spostamento verso un maggiore tempo di cronicità.

Una malattia multifattoriale

L'**incidenza** (ovvero la misura della proporzione di "nuovi eventi" che si verificano in una popolazione in un dato lasso di tempo) della SLA in Italia è di circa **2-3 casi/100.000 abitanti** e la sua **prevalenza** (ovvero la misura della proporzione di "eventi" presenti in una popolazione in un dato momento) è di circa **7 casi/100.000 abitanti**¹. L'eziologia della SLA non è ancora chiara e questo dipende soprattutto dal fatto che, e nel corso degli ultimi anni la comunità scientifica lo ha certamente capito, si tratta di una malattia multifattoriale, che non coinvolge cioè unicamente una tipologia di cellule o di struttura cellulare, bensì è caratteriz-

¹ Logroscino G., Traynor B.J., Hardiman O., Chio' A., Couratier P., Mitchell J.D., Swingler R.J., Beghi E, for EURALS, Descriptive epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: new evidence and unsolved issues, J.Neurol.Neurolurg. Psychiatry, 2008; 79: 6-11

zata da una complessa interazione tra la componente genetica e quella biologica di un individuo, raramente riscontrabile in altre patologie. Questo significa che anche dal punto di vista dell'approccio terapeutico e dei trattamenti farmacologici delle persone con SLA bisognerà necessariamente orientarsi sempre più verso delle terapie personalizzate e diverse a seconda della proteina o gene o sistema coinvolti o danneggiati.

Possibili cause

Sono state formulate diverse ipotesi sulle cause, come l'aggregazione di determinate proteine, l'eccitotossicità da Glutammato, l'eccesso di processi ossidativi, le alterazioni a livello di fattori neurotrofici (che agiscono sui neuroni del sistema nervoso), possibili processi apoptotici (cioè di morte cellulare programmata) anomali, alterazioni a livello dei neurofilamenti; altre ancora, più o meno recenti, si sono concentrate sul ruolo di determinati fattori ambientali (esposizione ad agenti tossici o contagiosi), dietetici o di politraumatismi.

A questo proposito, è stata osservata una maggiore incidenza della malattia fra i calciatori (la vicenda dell'ex attaccante del Milan Stefano Borgonovo ha avuto una notevole risonanza mediatica). Tale rilevazione ha fatto ipotizzare una possibile correlazione fra l'insorgenza della malattia ed il massiccio uso di farmaci antinfiammatori (molto praticato da questi sportivi) o del loro prolungato contatto con i pesticidi e i diserbanti dei campi di calcio; tuttavia non ci sono ancora dati scientifici che dimostrino tali causalità². Ribadiamo però che nessuna delle ipotesi sopraelencate singolarmente sembrerebbe spiegare l'insorgenza della patologia.

² Beretta S. et al. "The sinister side of Italian soccer"- *Lancet Neurology* 2003-11:656; Asken MJ, Schwartz RC. "Heading the ball in soccer: what's the risk of brain injury?" - *The Physician and Sport Medicine*, vol.26, 11-11-1998; Sortland O, Tysvaer AT. "Brain damage in former association football players. An evaluation by cerebral computed tomography"- *Neuroradiology* 1989-31:44-8; Matser JT, Kessels AG, Lezak MD, Troost J. "A dose-response relation of headers and concussions with cognitive impairment in professional soccer players"- *J.Clin.Exp.Neuropsychol.* 2001-23(6):770-4

Sintomatologia

I sintomi iniziali sono talmente impercettibili che spesso vengono purtroppo ignorati e variano da persona a persona. Comune a tutti è la **progressiva perdita di forza** che può interessare tutti i movimenti volontari; nella maggior parte dei casi l'indebolimento riguarda inizialmente i muscoli delle mani, dei piedi, delle braccia o delle gambe. Altre manifestazioni possono essere la **difficoltà nel parlare, nel masticare, nel deglutire**. Oltre alla debolezza, si possono avvertire spasticità e crampi muscolari. Quando vengono coinvolti i muscoli respiratori, possono comparire affanno, anche dopo sforzi lievi e difficoltà nel tossire. Se prevalgono i disturbi della parola e la difficoltà di deglutizione, si parla di SLA bulbare. Le conseguenze di questa malattia sono la perdita progressiva e irreversibile della normale capacità di deglutizione, dell'articolazione della parola e del controllo dei muscoli scheletrici, con una paralisi che può avere un'estensione variabile, fino alla compromissione dei muscoli respiratori, alla necessità di ventilazione assistita e quindi alla morte. La SLA non altera le funzioni cognitive, sensoriali, sessuali e sfinteriali del malato.

Diagnosi

Nessun test fornisce ad oggi una diagnosi certa e definitiva di SLA, la diagnosi è perciò sostanzialmente clinica e di esclusione. L'iter diagnostico è pertanto un processo piuttosto lungo e include l'analisi dei sintomi, esami clinici accurati, studi elettrodiagnostici, l'utilizzo di tecnologie di neuroimmagine (in grado di misurare il metabolismo cerebrale) e analisi di laboratorio³.

Segnaliamo comunque che recentemente il team del professor Matthew Kiernan del *Neuroscience Research Australia* di Randwick ha messo a punto un nuovo test diagnostico grazie al quale si può avere una diagnosi precoce della malattia, riconoscendo le anomalie del motoneurone circa 8 mesi prima della comparsa dei sintomi. Uno dei primi

³ Logroscino G., Traynor B.J., Hardiman O., Chio' A., Couratier P., Mitchell J.D., Swingler R.J., Beghi E, for EURALS, "Descriptive epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: new evidence and unsolved issues", *J.Neurol.Neurolurg. Psychiatry*, 2008-79: 6-11

sintomi che la SLA provoca è un aumento dell'attività elettrica; quest'ultima si potrebbe rilevare grazie al nuovo test, diagnosticando precocemente l'insorgenza della patologia e permettendo di intervenire in modo più tempestivo con i protocolli di cura⁴.

La SLA viene erroneamente considerata una malattia "giovane", ovvero di recente scoperta; non è così, infatti fu descritta per la prima volta a fine '800 dal famoso neurologo Jean Martin Charcot, il quale descrisse i primi casi di SLA evidenziando, in esami morfologici *postmortem*, il selettivo coinvolgimento patologico delle cellule neuronali motorie⁵. Solamente un secolo dopo (1993), con la scoperta di una mutazione a livello del gene che codifica per l'enzima della superossido dismutasi Cu/Zn (SOD1), si è realmente iniziato a comprendere una serie di meccanismi patogenici implicati nella SLA⁶.

Il livello della moderna ricerca non è neppure lontanamente paragonabile per conoscenze e mezzi a quella pionieristica del XIX secolo e ormai ogni anno essa acquisisce delle nuove competenze e nozioni che pian piano, si spera, porteranno a una globale comprensione della malattia. Di seguito riportiamo quindi un aggiornamento sullo stato dell'arte delle due principali tipologie di ricerca messe sul campo: la ricerca di base e la ricerca clinica.

4.2 LA RICERCA DI BASE

La ricerca di base sulla SLA si occupa dell'**eziologia** e della **patogenesi** della malattia, comprendendo sia la biologia del motoneurone che altre aree (morte cellulare, *misfolding* - piegamento erroneo) delle proteine, risposta immunitaria, funzionamento mitocondriale, comunicazione cellulare,...), oltre alla ricerca direttamente concernente la SLA come eccitotossicità, coinvolgimento di cellule non neuronali, sviluppo

⁴ "SLA: stimolazione elettrica transcranica per individuarla fino a 8 mesi prima dei sintomi" – www.osservatoriomalattierare.it, 31-03-2011

⁵ Charcot J-M. "De la sclérose latérale amyotrophique", *Prog. Med.*, 1874-23; 24; 29: 235-237, 341-232; 453-235; Charcot J-M, Joffroy A, Deuxcas d'atrophie musculaire progressive avec lésions de la substance grise et de faisceaux antérolatéraux de la moelle épinière, *Arch. Physiol. Norm. Pathol.*, 1869-1: 354-357; N. 352: 628-649; N. 353:744-757

⁶ Rosen DL. Et al. Mutation in Cu/Zn superoxide dismutase gene are associated with familial amyotrophic lateral sclerosis. *Nature* 1993-362: 59-62.

di modelli cellulari ed animali, genetica di SLA familiare (SLAf) e sporadica (SLAs). Questo tipo di studi non necessariamente porta a risultati immediati e rilevanti per la cura della persona con SLA, ma la conoscenza acquisita attraverso essi è essenziale per capire i cambiamenti che avvengono a livello cellulare e molecolare e che scatenano la malattia, fornendo in questo modo informazioni su possibili strategie diagnostiche e terapeutiche.

Il gene SOD1

La scoperta agli inizi degli anni '90 di una mutazione a livello del gene codificante per la SOD1 rappresenta il vero spartiacque nella ricerca di base sulla SLA. Tale enzima ha una funzione antiossidante, in quanto riduce il livello di ione superossido (O_2^-) a livello intracellulare, un radicale libero tossico prodotto durante il metabolismo ossidativo cellulare capace di alterare le proteine, le membrane e il DNA stesso. Quindi a causa di tale mutazione l'enzima SOD1 non è più in grado di svolgere la sua normale attività detossificante, ma non perché la sua attività sia stata compromessa dalla mutazione, bensì perché esso acquisisce nuove funzioni tossiche. Si suppone che l'accumulo di aggregati del mutante SOD1 svolga un ruolo nell'interruzione delle funzioni cellulari, danneggiando mitocondri, proteosomi (organuli con il compito di eliminare le proteine difettose o vecchie all'interno delle cellule), *foldings* della proteina o altre proteine⁷.

Partendo da queste scoperte sono stati creati dei modelli su roditori SOD1 mutati (SOD1 G93A mice) da utilizzare nelle fasi *ex-vitro* ed *in-vivo* (direttamente sugli organismi viventi) e sui quali furono sperimentati sostanze e farmaci che avevano mostrato delle evidenze *in vitro* (in provetta)⁸. Per più di 20 anni

⁷ Furukawa Y, Fu R, Deng H, Siddique T, O'Halloran T., "Disulfide cross-linked protein represents a significant fraction of ALS-associated Cu, Zn-superoxide dismutase aggregates in spinal cords of model mice", Proc. Natl. Acad. Sci. U S A, 2006-103: 7148-53.

⁸ Fuchs, A.; Ringer, C.; Bilkei-Gorzo, A.; Weihe, E.; Roeper, J.; Schütz, B. "Downregulation of the Potassium Chloride Cotransporter KCC2 in Vulnerable Motoneurons in the SOD1-G93A Mouse Model of Amyotrophic Lateral Sclerosis" - Journal of Neuro pathology & Experimental Neurology: October 2010 - Volume 69 - Issue 10 - pp 1057-1070; Zhang X, Li L, Chen S, Yang D, Wang Y, Zhang X, Wang Z, Le W. "Rapamycin treatment augments motor neuron degeneration in SOD1(G93A) mouse model of amyotrophic lateral sclerosis" - Autophagy. 2011 Apr;7(4):412-25. Epub 2011 Apr 1

questo è stato l'unico modello animale utilizzato. Le mutazioni a livello della SOD1 sono legate all'insorgenza di SLAf (il 20% delle forme familiari), che rappresenta solamente il 5%-10% della totalità dei casi di SLA, con un pattern di ereditarietà nella maggior parte dei casi di tipo autosomico dominante; il restante 90% dei casi è sporadica. Questo significa che per molti anni, facendo i test sui topi SOD1, si è rappresentato un modello esportabile ad un numero limitato di forme SLA.

Il complesso mosaico della genetica

Negli ultimi anni lo scenario si è arricchito sempre più di dati scientifici riguardanti la genetica della patologia con la scoperta di altri geni causali, al punto che si è andato a configurare un complesso mosaico di eventi molecolari spesso strettamente correlati tra loro attraverso una possibile integrazione tra predisposizione genetica e cause esogene. Di seguito l'elenco dei geni coinvolti – Tab.1⁹:

	Gene	Ereditarietà	Locus	Età	
Tabella 1	ALS1	SOD1	AD	21q22.1	A
	2	ALSIN	AD	2q33	J
	3	Da identificare	AD	18q21	A
	4	SETX	AD	9q34	J
	5	Da identificare	AR	15q15	J
	6	FUS/TLS	AR	16p11	A
	7	Da identificare	AD	20ptel-p13	A
	8	VAPB	AD	20q13.3	A
	9	Angiogenina	AD	14q11	A
	10	TDP-43	AD	1p36	A
	11	FIG4	AR	6q21	A
	12	Da identificare	AR	6,21	J
	13	Da identificare	XD	X	
	14	DCTN1	AD	2p13	A
	15	Periferina		12q12	A
	16	CHMP2B	AD	2p11	A
	17	ALS-X	Pseudo-dom	Xp11-q12	
	19	ALS-FTD1	AD	9q21-q22	A
	20	ALS-FTD2	AD	9p21	A
	21	ALS-FTD3	CHMP2B		A
	22	Neurofilament		22q12	
	23	Guam PD-dementia-MND			
	24	Kii PD-dementia-MND			
	25	Chr 17 PD-dementia-MND	AD	17	A
	26	Optineurin	AR/AD	10p13	A
	27	Spatacsin	AR	15q14	J
	28	D-amino acid oxidase	AD	12q24	A

9 Traub R. et alii "Research advances in Amyotrophic Lateral Sclerosis, 2009 to 2010"- Curr.Neurol.Neurosci.Rep 11, 2011

Tabella 1: A età adulta (> 25 anni); **AD** autosomico dominante; **ALS** Sclerosi Laterale Amiotrofica; **AR** autosomico recessivo; **Chr** cromosoma; **FTD** demenza frontotemporale; **J** età giovanile (< 25 anni); **MND** malattia del motoneurone; **PD** morbo di Parkinson; Pseudo-dom pseudodominante; **XD** X-linked dominante.

La Tabella, per quanto pubblicata nel 2011, potrebbe già essere aggiornata con scoperte ancora più recenti di nuovi geni, tra i quali Atasina 2¹⁰, TAF15¹¹, VCP¹², C9ORF72¹³, Ubiquitina¹⁴, SIGMAR1¹⁵.

Dalla tabella1 si rileva che le mutazioni nei geni SOD1, TARDBP, FUS (Fused in Sarcoma), ANG (codificante l'angiogenina) e OPTN (codificante l'optineurina) sono responsabili di un fenotipo clinico tipico, ovvero sono geni ricorrenti nelle persone che contraggono la malattia.

In particolare lo studio sui geni TDP-43 e FUS/TLS sta ampliando la nostra comprensione del ruolo della modulazione dell'RNA nella patogenesi della SLA. Queste proteine sono principalmente associate all'attività di congiungimento ("*splicing*"), ma anche implicate nella stabilizzazione e trasporto degli mRNA (RNA messenger).

Dato che nei tessuti affetti dalla malattia entrambe le proteine mostrano un'alterata localizzazione nel citoplasma, dove interagiscono formando aggregati, la teoria formulata ipotizza una loro "perdita di funzione" rispetto a quella normale. Inoltre, recentemente uno studio si è concentrato sul ruolo della proteina anomala FUS, individuata come possibile causa della malattia sia nella SLA familiare, a predispo-

¹⁰ Van Langenhove T et alii "Ataxin-2 polyQ expansions in FTLD-ALS spectrum disorders in Flanders-Belgian cohorts" - Neurobiol. Aging. 2011 Oct 27. [Epub ahead of print].

¹¹ Couthouis J, et alii (Proc. Natl. Acad. Sci. U S A. 2011 Nov 7. [Epub ahead of print]

¹² Shi Z et alii "Characterization of the Asian myopathy patients with VCP mutations" - Eur. J. Neurol. 2011 Oct 31 [Epub ahead of print].

¹³ Renton AE et alii "A Hexanucleotide Repeat Expansion in C9ORF72 Is the Cause of Chromosome 9p21-Linked ALS-FTD" - Neuron. 2011 Oct 20;72(2); Orr HT "FTD and ALS: Genetic Ties that Bind" Neuron. 2011 Oct 20;72(2)

¹⁴ Deng HX et alii "Mutations in UBQLN2 cause dominant X-linked juvenile and adult-onset ALS and ALS/dementia" - Nature. 2011 Aug 21;477

¹⁵ Al-Saif A, "A mutation in sigma-1 receptor causes juvenile amyotrophic lateral sclerosis" - Ann. Neurol. 2011 Aug 12 [Epub ahead of print]

sizione genetica, che sporadica; lo studio mostra come bloccando la circolazione anomala di una proteina prodotta sperimentalmente dal gene mutato nei moscerini della frutta si riesca a bloccare la progressione della SLA. Contemporaneamente si è potuto dimostrare che se la proteina FUS rimane confinata nel nucleo della cellula non va ad interagire in maniera disfunzionale con i geni TDP-43; questa mancata interazione potrebbe impedire l'insorgenza della malattia¹⁶. Riuscire quindi a bloccare la FUS nel nucleo potrebbe rappresentare una nuova direzione per l'approccio farmacogenomico alla malattia.

Tutto questo indica la grande complessità che si cela dietro la malattia e quanta volontà ci sia a fare chiarezza sulla patologia, pur muovendosi in un mondo di congetture ipotetiche, come del resto opera l'intera ricerca di base.

Possibile ruolo dei retrovirus?

Secondo alcuni scienziati statunitensi, nelle persone affette da SLA sporadica nel sangue è presente una specifica proteina, la trascrittasi inversa, localizzata laddove agiscono i retrovirus, causa delle infezioni virali. A.Nathm, docente di Neurologia presso la *School of Medicine dell'Hopkins University di Baltimora (Maryland, USA)* ha analizzato il tessuto cerebrale di una serie di pazienti morti per varie cause, la maggior parte dei quali erano deceduti a causa della SLA. In questi sono state individuate tracce di retrovirus endogeni umani K (HERV-K), uno dei retrovirus che migliaia di anni fa, a seguito di un'infezione, sono entrati a far parte del patrimonio genetico umano, nell'area della corteccia motoria, mentre nei pazienti morti per altre cause (neoplasie o altre patologie croniche) tali ritrovamenti erano più comuni in altre aree del cervello. I ricercatori guidati dal prof. Nath non sono ancora in grado di stabilire un nesso univoco tra il re-

¹⁶ Kolb S.J. et alii "RNA Processing Defects Associated with Diseases of the Motor Neuron" – *Muscle Nerve* 41:5-17,2010; Lai S.L. et alii "FUS Mutations in Sporadic Amyotrophic Lateral Sclerosis" – *Neurobiology of Aging* (2010); Chiò et alii "Two Italian Kindreds with Familial Amyotrophic Lateral due to FUS Mutation" – *Neurobiology of Aging* 30 (2009) 1272-1275; Donkervoort S. "Amyotrophic Lateral Sclerosis Overview" – *Gene Reviews*, 28-07-2009; Lagier-Tourenne C., Cleveland D.W. "Rethinking ALS: the FUS about TDP-43"; Giordana M.T. et alii "TDP-43 Redistribution is an Early Event in Sporadic Amyotrophic Lateral Sclerosis" – *Brain Pathology* ISSN 1015-6305

trovirus e la SLA sporadica, ma il lavoro presentato costituisce una base di partenza per future ed ulteriori ricerche¹⁷.

Glutammato e mitocondri

Altri studi si sono concentrati sul ruolo del **Glutammato** nella degenerazione del motoneurone; questi è un neurotrasmettitore di tipo eccitatorio del nostro sistema nervoso e precursore del acido- γ (gamma)-amminobutirrico (GABA), che invece è il principale neurotrasmettitore di tipo inibitorio. Sembra che rispetto ad individui sani, le persone affette da SLA abbiano livelli più alti di Glutammato nel plasma sanguigno e nel fluido cerebro spinale; studi in vitro hanno dimostrato che le cellule neuronali vengano progressivamente indotte alla morte se esposte per lunghi periodi a quantità eccessive di Acido glutammico (come se le cellule non avessero mai una fase di riposo), ipotizzando quindi un danno indotto dall'eccessivo messaggio eccitatorio¹⁸.

Si stanno effettuando degli studi per la comprensione dell'effettivo contributo di questa anomalia allo sviluppo della malattia, per esempio su possibili difetti nella rimozione del Glutammato da parte delle cellule del sistema nervoso o su cause di tipo autoimmunitario dove degli anticorpi selettivamente attaccano i motoneuroni, interferendo e bloccando i processi di trasmissione dell'impulso nervoso.

I **mitocondri** cellulari, nei quali ha luogo la cosiddetta "respirazione cellulare", sono implicati in alcune malattie neurodegenerative come il morbo di Parkinson o la demenza di Alzheimer. Nelle persone con SLA si sono potute riscontrare alcune alterazioni morfologiche e biochimiche a livello mitocondriale. In particolare i mitocondri dei malati mostrano livelli elevati di Ca^{++} (Calcio) e Nitrati, che provocano perturbazioni del flusso cellulare¹⁹. I mitocondri sono particolarmente critici per i motoneu-

¹⁷ SLA, un retrovirus potrebbe essere coinvolto nella forma sporadica" – www.osservatoriomalattieare.it, 4-03-2011

¹⁸ Lee S.G. et alii "Mechanism of Ceftriaxone Induction of Excitatory Amino Acid Transporter-2 Expression and Glutamate Uptake in Primary Human Astrocytes" – *J.Biol.Chem.* 9-05-2008, 283(19) 13116-13123; Pinelli P. et alii "L'effetto densità dei motoneuroni sulla curva di depauperamento motoneurale nella Sclerosi Laterale Amiotrofica" – *Ann.Ist.Sup.Sanità*, Vol.32 n.3 (1996) pp 345-350

¹⁹ Mustill W – "Review: The role of mitochondria in the pathogenesis of amyotrophic lateral sclerosis", *Neuropathology and Applied Neurobiology* (2011), Volume: 37, Issue: 4, Publisher: UCL (University College London), Pages: 336-352

roni affetti dalla SLA, in quanto queste cellule hanno un bisogno straordinario di energia. Tuttavia le disfunzioni mitocondriali, nella SLA, non sembrano essere limitate solo ai motoneuroni, in quanto queste strutture sono presenti in tutte le altre cellule, tra cui il muscolo scheletrico. I cofattori di coinvolgimento dei mitocondri sono due: le loro anomalie funzionali ed il fabbisogno energetico più elevato della norma.

Ancora una volta, questa è la dimostrazione della complessità della malattia, che non può essere approcciata in maniera monofattoriale.

4.3 RICERCA CLINICA

La ricerca clinica comprende una gamma di azioni interdisciplinari, che coinvolgono soggetti umani e si dividono in due categorie generali:

- *osservazionali*
- *sperimentali*

La prima categoria comprende, in particolare con gli studi epidemiologici, studi di **coorte** (cioè che studiano un gruppo che sperimenta un dato evento, in un periodo di tempo selezionato, e lo studia ad intervalli di tempo definiti), studi **caso-controllo** (utilizzati per identificare i fattori che possono contribuire ad una condizione medica), la medicina comportamentale e, in parte, la ricerca orientata al paziente che si concentra sulle cure mediche e miglioramento della qualità della vita. Questo tipo di ricerca, che spesso non si pone direttamente a vantaggio dei partecipanti allo studio, migliora le conoscenze sulla malattia favorendo lo sviluppo di nuove modalità di diagnosi, di prevenzione e di nuovi trattamenti.

La seconda categoria comprende invece studi in cui il ricercatore interviene attivamente modificando alcuni parametri e valutando gli effetti del suo intervento. Il contributo dei pazienti agli studi clinici comprende donazioni di sangue o di tessuti e, infine, l'iscrizione alle sperimentazioni cliniche. Le prove sugli esseri umani sono la fase finale e cruciale dello sviluppo di farmaci e dei possibili trattamenti dove vengono testate la loro sicurezza ed efficacia.

Relazione tra traumi ed insorgenza della SLA

Due studi osservazionali italiani recentemente hanno riscosso un notevole interesse nella comunità scientifica attiva nella ricerca sulla SLA: nel primo, condotto dall'Istituto Mario Negri di Milano, dal settembre 2007 all'aprile 2010 sono stati intervistati 377 pazienti e sono stati inclusi 754 controlli, abbinati per sesso e per età. Questa serie di indagini ha permesso di scoprire una possibile relazione tra traumi (l'aver subito tre o più traumi di una certa entità triplica il rischio di insorgenza della malattia) e la Sclerosi Laterale Amiotrofica²⁰. Nello stesso studio è risultata una possibile probabilità che il caffè possa essere un fattore protettivo per tale patologia (si è visto infatti che le persone malate consumavano quantità inferiori di caffè rispetto a quelle sane)²¹.

Il secondo studio, risultato di una cooperazione tra il Dipartimento di Neurologia dell'Università di Bari e il Dipartimento di Epidemiologia e Nutrizione della Harvard School of Public Health di Boston, dimostra che potrebbe esistere una correlazione, in termini di predisposizione, tra il fumo di sigaretta e l'insorgenza della SLA. Gli studiosi hanno analizzato dati derivanti da cinque diversi studi a lungo termine – con follow up tra i 7 e i 28 anni – che hanno interessato più di un milione di soggetti, 832 dei quali affetti da SLA. I dati raccolti dimostravano che coloro che nella vita avevano fumato avevano un aumentato rischio di contrarre la malattia rispetto ai non fumatori (tale rischio aumentava negli uomini rispetto alle donne)²².

Si tratta comunque, in entrambi i casi, di evidenze non ancora confermate ed accettate a livello internazionale, anche perchè in occasione di altri studi le correlazioni ipotizzate (traumi da attività fisica e da

²⁰ Beghi E, Logroscino G, Chiò A, Hardiman O, Millul A, Mitchell D, Swingler R, Traynor BJ "Amyotrophic lateral sclerosis, physical exercise, trauma and sports: Results of a population-based pilot case-control study" - *Amyotrophic Lateral Sclerosis*, 2010; 11: 289-292

²¹ Beghi E, Pupillo E, Messina P, Giussani G, Chiò A, Zoccolella S, Moglia C, Corbo M, Logroscino G; and the EURALS Group. "Coffee and amyotrophic lateral sclerosis: a possible preventive role". *Am. J. Epidemiol.* 2011 Nov 1;174(9):1002-8. Epub 2011 Sep 26.

²² Weisskopf MG, McCullough ML, Calle EE, Thun MJ, Cudkovic M, Ascherio A. "Prospective study of cigarette smoking and amyotrophic lateral sclerosis". *Am. J. Epidemiol.* 2004 Jul 1;160(1):26-33.

ferite alla testa e incidenza del fumo di sigaretta), pur essendo state esplicitamente indagate, non sono emerse²³.

Sull'influenza dei fattori traumatici non c'è ancora un consenso e sono necessarie nuove ricerche che possano fare chiarezza sull'eziologia della SLA.

La ricerca clinica in Italia

Recentemente il gruppo di ricerca guidato dal Dr. Giuseppe Lauria dell'Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano ha pubblicato nella rivista *Amyotrophic Lateral Sclerosis* i risultati di uno studio pilota in 23 pazienti che hanno suggerito una possibile efficacia dell'Eritropoietina nella SLA. L'Eritropoietina, più nota come EPO, è uno dei più interessanti e promettenti fattori di crescita con effetto neuroprotettivo sulle cellule del Sistema Nervoso Centrale e Periferico. La sua efficacia è stata dimostrata in vari modelli di malattie neurodegenerative, sia in vitro che animali. In particolare, lo studio pilota nei pazienti con SLA ha dimostrato una frequenza doppia di eventi maggiori (morte ed insufficienza respiratoria) nei pazienti che assumevano il placebo rispetto a coloro trattati con EPO. Inoltre, non si sono verificati effetti collaterali e l'Eritropoietina è stata ben tollerata²⁴. La numerosità dei pazienti seguiti è naturalmente troppo esigua per poter trarre delle conclusioni sull'efficacia di EPO nel rallentare la malattia. I dati preliminari costituiscono però un adeguato background per avviare uno studio clinico di fase III²⁵.

²³ Suzuki M, Klein S, Wetzel EA, Meyer M, McHugh J, Tork C, Hayes A, Svendsen CN. Acute glial activation by stab injuries does not lead to overt damage or motor neuron degeneration in the G93A mutant SOD1 rat model of amyotrophic lateral sclerosis. *Exp. Neurol.* 2010 Feb;221(2):346-52. Epub 2009 Dec 11; Turner MR, Abisgold J, Yeates DG, Talbot K, Goldacre MJ. "Head and other physical trauma requiring hospitalisation is not a significant risk factor in the development of ALS". *J. Neurol. Sci.* 2010 Jan 15;288(1-2):45-8. Epub 2009 Oct 30; Veldink JH, Kalmijn S, Groeneveld GJ, Titulaer MJ, Wokke JH, van den Berg LH. "Physical activity and the association with sporadic ALS". *Neurology* 2005 Jan 25;64(2):241-5.

²⁴ Lauria G, Campanella A, Filippini G, Martini A, Penza P, Maggi L, Antozzi C, Ciano C, Beretta P, Caldiroli C, Ghelma F, Ferrara G, Ghezzi P, Mantegazza R – "Erythropoietin in amyotrophic lateral sclerosis: A pilot, randomized, double-blind, placebo-controlled study of safety and tolerability" - *Amyotrophic Lateral Sclerosis*- 2009, Vol. 10, No. 5-6 , Pages 410-415.

²⁵ Lauria G. et alii "Erythropoietin in amyotrophic lateral sclerosis: A pilot, randomized, double-blind, placebo-controlled study of safety and tolerability" – *Amyotrophic Lateral Sclerosis* 2009, Vol.10 No.5-6, Pages 410-415

La nuova ricerca clinica prevederà il reclutamento di 160 pazienti che saranno sottoposti a trattamento con EPO o placebo ogni 15 giorni per 18 mesi, al fine di poter comprendere se tale fattore di crescita è in grado di modificare il decorso della malattia²⁶.

Il fallimento del Litio

Nel 2008 uno studio guidato dall'Università di Pisa che ipotizzava l'efficacia del Litio nel rallentare notevolmente la progressione della malattia, aveva decisamente alimentato le speranze di medici e pazienti. Lo studio clinico pilota è stato condotto su 44 persone con SLA suddivisi in due gruppi, il primo trattato solo con Riluzolo ed il secondo con Riluzolo²⁷ e Carbonati di Litio; questo ultimo gruppo ha dimostrato un aumento della sopravvivenza (circa 30%) e un rallentamento della progressione della malattia rispetto al gruppo dei pazienti trattati con solo Riluzolo. Tale studio pilota ha suscitato aspettative e sollevato un ampio dibattito sugli aspetti metodologici adottati e sulle incertezze delle evidenze sperimentali disponibili. Attualmente, per quanto il Litio sia un farmaco utilizzato come stabilizzante dell'umore, per la sua azione neuroprotettiva, non c'è la conferma del suo ruolo nel rallentamento della progressione della SLA²⁸.

Studi eseguiti successivamente hanno inoltre dimostrato la non efficacia del Litio come terapia per la SLA. In particolare, un altro studio italiano condotto dal Dipartimento di Neuroscienze di Torino ha dimostrato non solo la non efficienza del Litio ma anche la sua scarsa tollerabilità in 117 pazienti sui 171 coinvolti, incrementando i dubbi del mondo

²⁶ "SLA, 27 centri italiani arruolano pazienti per il trial con l'Epo" – www.osservatoriomalattierare.it, 10-05-2011

²⁷ Fornai F, Longone P, Cafaro L, Kastsuchenka O, Ferrucci M, Manca ML, LAZZERI G, Spalloni A, Bellio N, Lenzi P, Modugno N, Siciliano G, Isidoro C, Murri L, Ruggieri S, Paparelli A.- "Lithium delays progression of amyotrophic lateral sclerosis" – Proc. Natl. Acad. Sci. USA 2008

²⁸ Miller RG, Moore DH, Forshew DA, Katz JS, Barohn RJ, Valan M, Bromberg MB, Goslin KL, Graves MC, McCluskey LF, McVey AL, Mozaffar T, Florence JM, Pestronk A, Ross M, Simpson EP, Appel SH; WALSH Study Group. "Phase II screening trial of lithium carbonate in amyotrophic lateral sclerosis: examining a more efficient trial design". *Neurology* 2011 Sep 6;77(10):973-9. Epub 2011 Aug 3;

scientifico relativamente all'utilizzo dei Carbonati di Litio nei percorsi terapeutici per la SLA²⁹.

Il Riluzolo

Ad oggi l'unica sostanza approvata e registrata nell'Unione Europea e negli USA per il trattamento della SLA, e di cui sia stata dimostrata una efficacia nel ridurre la progressione della malattia, rimane il **Riluzolo** (Rilutek) che aumenta da 3 a 6 mesi circa la vita media di un malato e posticipa il ricorso alla ventilazione assistita³⁰. Il suo ruolo è di ridurre il rilascio di glutammato che si accumula nel plasma e nel fluido cerebrospinale delle persone malate, facendo morire progressivamente i neuroni.

Rispetto alle scoperte in ambito della ricerca di base, la ricerca clinica procede con un passo più rallentato. Questo certamente non perché non ci siano validi professionalità cliniche, al contrario nel nostro Paese i professionisti della SLA sono altamente competenti; il motivo è dovuto piuttosto alla difficoltà, visto il carattere multifattoriale della malattia, di individuare target univoci. Quindi, soprattutto nell'ambito di futuri trial farmacologici, bisognerà tenere presente che **la combinazione di più farmaci a diverso meccanismo d'azione potrebbe essere un utile approccio terapeutico** alla malattia.

²⁹ Chiò A, Borghero G, Calvo A, Capasso M, Caponnetto C, Corbo M, Giannini F, Logroscino G, Mandrioli J, Marcello N, Mazzini L, Moglia C, Monsurrò MR, Mora G, Patti F, Perini M, Pietrini V, Pisano F, Pupillo E, Sabatelli M, Salvi F, Silani V, Simone IL, Sorarù G, Tola MR, Volanti P, Beghi E; LITALS Study Group. "Lithium carbonate in amyotrophic lateral sclerosis: lack of efficacy in a dose-finding trial". *Neurology* 2010 Aug 17;75(7):619-25. Epub 2010 Aug 11.

³⁰ Cheah BC, Vucic S, Krishnan AV, Kiernan MC "Riluzole, neuroprotection and amyotrophic lateral sclerosis". *Curr. Med. Chem.* 2010;17(18):1942-199; Groeneveld GJ, van Kan HJ, Lie-A-Huen L, Guchelaar HJ, van den Berg LH "An association study of riluzole serum concentration and survival and disease progression in patients with ALS". *Clin. Pharmacol. Ther.* 2008 May;83(5):718-22. Epub 2007 Sep 26;

Altre strategie potenzialmente terapeutiche sono recentemente state proposte:

- **olesoxime** (TRO19622)
- **KNS-7607**
- **Arimoclomolo**
- **Nogo protein**
- **G-CSF** (granulocyte colony stimulating factor)

Le cellule staminali: risorsa per una possibile cura?

Recentemente in Italia l'AIFA (Agenzia Italiana del Farmaco) ha concesso l'autorizzazione alla produzione di **cellule staminali** cerebrali umane utilizzabili per terapie avanzate sull'uomo al "Laboratorio cellule staminali, Cell Factory e Biobanca" di Terni guidato da Angelo Vescovi, direttore scientifico del IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza di Padre Pio a San Giovanni Rotondo (FG) e dell'Istituto di ricerca Mendel di Roma. Più precisamente è stato stilato un protocollo clinico che permette di tornare alla commissione di Fase 1 per la sperimentazione clinica dell'Istituto Superiore di Sanità e quindi poter procedere con la sperimentazione su persone con la SLA.

Inoltre, l'Istituto Superiore di Sanità ha approvato il protocollo di sperimentazione su pazienti con SLA del trattamento con Ciclofosfamide, farmaco immunosoppressore, seguito da trapianto autologico di cellule staminali ematopoietiche (ovvero trapianto con cellule staminali del paziente stesso). La sperimentazione è coordinata dal Dipartimento di Neuroscienze dell'Azienda Ospedaliera Universitaria San Martino di Genova e promossa dal Centro Nemo di Milano.

La questione dell'utilizzo delle staminali è molto dibattuta in ambito scientifico. Pur essendo consapevoli che per le persone con SLA questa possibilità terapeutica rappresenti una speranza, bisogna essere molto cauti. C'è infatti la primaria necessità di fare chiarezza sull'utilizzo delle cellule staminali, prima ancora di valutarne la reale efficacia nella malattia: **è necessario individuare la procedura da adottare per l'impianto** (dove, quante, come) e **valutarne l'intrinseco grado di sicurezza**, legato al rischio di insorgenze neoplastiche. Ci sono poi dei **possibili limiti** correlati al loro impiego nella malattia, in particolare associati alla reale capacità da parte delle cellule staminali di riformare ex novo un motoneurone

e alla compatibilità tra il tempo che impiegherebbero ad agire e il carattere estremamente degenerativo dalla malattia³¹. La questione rimane aperta.

4.4 Il Registro Nazionale per le Malattie Rare (RNMR)

Il Registro Nazionale Malattie Rare è stato istituito presso l'Istituto Superiore della Sanità in attuazione dell'articolo 3 del D.M. 279/2001 con l'intento di effettuare la sorveglianza delle malattie rare e di supportare la programmazione nazionale e regionale degli interventi per i soggetti affetti da malattie rare.

Il Registro ha lo scopo primario di ottenere e collezionare informazioni a carattere epidemiologico (in primo luogo il numero di casi di una determinata malattia rara e la relativa distribuzione sul territorio nazionale) utili a definire le dimensioni delle singole patologie rare (ricordiamo che una malattia viene considerata rara quando ha una prevalenza nella popolazione generale inferiore ad una determinata e prefissata soglia e l'Unione Europea definisce tale soglia allo 0,05% della popolazione, ossia 1 caso su 2000 abitanti); si tratta, inoltre, di uno strumento utile per stimare il ritardo diagnostico e la migrazione sanitaria dei pazienti, supportare la ricerca clinica e promuovere il confronto tra operatori sanitari per la definizione di criteri diagnostici e di cura.

Riconoscendo l'utilità del Registro, per quanto riguarda la SLA, dalla nostra ricerca emergono incongruenze tra le potenzialità di questo strumento e il suo reale utilizzo. A dimostrazione di questo è il fatto che nel nostro Paese non si conosce il numero esatto delle persone malate di SLA, pertanto i numeri sulla prevalenza e sull'incidenza della malattia provengono da estrapolazioni statistiche derivanti da pubblicazioni

³¹ Mazzini L, Mareschi K, Ferrero I, Vassallo E, Oliveri G, Boccaletti R, Testa L, Livigni S, Fagioli F, "Autologous mesenchymal stem cells: clinical applications in amyotrophic lateral sclerosis", *Neurol. Res.* 2006; 28:523-526; Mazzini L, Mareschi K, Ferrero I, Vassallo E, Oliveri G, Nasuelli N, Oggioni GD, Testa L, Fagioli F, "Stem cell treatment in Amyotrophic Lateral Sclerosis", *J. Neurol. Sci.* 2008; 265:78-83; Dimos JT, Rodolfa KT, Niakan KK, Weisenthal LM, Mitsumoto H, Chung W, Croff GF, Saphier G, Leibel R, Goland R, et al., "Induced Pluripotent Stem Cells Generated from Patients with ALS Can Be Differentiated into Motor Neurons", *Science* 2008-321:1218-1221..

scientifiche, in molti casi di altri Paesi. I dati attualmente disponibili presso il Registro Nazionale derivano da fonti amministrative e non epidemiologiche relative alla certificazione dei codici di esenzione ai sensi del D.M. 279/2001, rilasciati dai centri di certificazione individuati nelle Reti per le Malattie Rare Regionali (la SLA rientra nel codice RF0100).

Allo stato attuale, in assenza della messa a regime di protocolli di certificazione diagnostica uniformi, non si può interpretare il dato amministrativo dei codici di esenzione in termini di assoluta valenza epidemiologica senza incorrere in possibili errori di sovra o sottostima. In particolare, **su 22 Regioni italiane, solo 10 inoltrano le informazioni all'ISS relativamente ai casi di SLA.**

Tabella 2

Regioni che hanno segnalato i casi	N. Casi certificati
Lombardia	988
Toscana	475
Piemonte VdA	393
Lazio	244
Puglia	143
Friuli Venezia Giulia	95
Marche	32
Basilicata	19
Calabria	3
Totale	2392

Fonte: ISS, Registro Nazionale Malattie Rare

Tabella 2: Casi certificati di SLA al 30/09/2009 nel RNMR.

Dalla Tab.2 notiamo che esiste una **sottostima dell'incidenza**: sulla base di tali dati, infatti, risulta che l'incidenza in Italia è pari a 0.73 casi su 100.00 abitanti. Elaborando una stima basata sul valore medio di pre-

valenza riconosciuta nella Consulta Nazionale delle Malattie Rare (pari a 6-8 casi ogni 100.000 abitanti), possiamo dimensionare più realisticamente l'entità del fenomeno, come si evince nella *Tabella 3*.

Tabella 3

REGIONI	Popolazione residente (dati ISTAT 1/01/2009)	NUMERO CASI PREVALENTI DI SLA
Lombardia	9.742.676	779,4
Lazio	5.626.710	450,1
Campania	5.812.962	465
Sicilia	5.037.799	403
Veneto	4.885.548	390,8
Piemonte	4.432.571	354,6
Emilia Romagna	4.337.979	347
Puglia	4.079.702	326,3
Toscana	3.707.818	296,6
Calabria	2.008.709	160,6
Sardegna	1.671.001	133,6
Liguria	1.615.064	129,2
Marche	1.569.578	125,5
Abruzzo	1.334.675	106,7
Friuli Venezia Giulia	1.230.936	98,4
Trentino Alto Adige	1.018.657	81,4
Umbria	894.222	71,5
Basilicata	590.601	47,2
Molise	320.795	25,6
Valle D'Aosta	127.065	10,1
TOTALE	60.045.068	4803

Tabella 3: Stima della distribuzione territoriale della prevalenza della SLA in Italia

L'incongruenza tra quanto dichiarato e riportato nel RNMR e l'oggettiva dimensione del problema deriva da due cause. La prima è ascrivibile al fatto che ancora non tutte le Regioni si sono dotate di un apposito Registro Regionale per le Malattie Rare, nonostante l'accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007 che stabiliva che le Regioni avevano l'impegno di attivare registri regionali o interregionali sulle malattie rare entro il 31 marzo 2008 e di garantire il collegamento con il RNMR. La se-

conda causa risiede nella difficoltà dell'ISS di mettere in atto un sistema efficace e ramificato sul territorio di controllo ed estrapolazione dei dati per la SLA dai vari registri regionali, nonostante la sentenza del **Consiglio di Stato del 20 Maggio 2008** che affermava che: *"quanto sinora fatto dall'ISS non è sufficiente, e non soddisfa l'ordine contenuto nella precedente sentenza (n. 7085/2005), che obbligava l'Istituto ad effettuare una ricognizione esaustiva dei dati epidemiologici relativi alla SLA su tutto il territorio nazionale, anche in assenza di collaborazione da parte delle singole Regioni. Viene dunque stabilito l'obbligo di completare la ricognizione entro il 31 luglio prevedendo anche che, in caso di ulteriore ritardo, il Ministro della Salute dovrà nominare un commissario che completi il Registro entro due mesi"*.

Un ulteriore richiamo alle Regioni arriva poi dal Consiglio dell'Unione Europea dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle Malattie Rare mirata ad elaborare piani e strategie e a definire una codificazione adeguata per i sistemi di rimborso e assistenza; in particolare, si raccomanda la raccolta di dati coordinata.

Dall'ultimo rapporto del Registro Nazionale delle Malattie Rare del 31/12/2009, appare un flusso informativo proveniente da 17 Regioni (e non solo dalle 10 Regioni che informano sulla SLA) relativamente a tutte le Malattie Rare, ciò può significare una disfunzione legata alla segnalazione dei casi specifici di SLA da parte dei Centri esperti regionali all'ISS, non riscontrata in maniera così diffusa per altre Malattie Rare.

In mancanza quindi di un valido strumento di rilevazione di dati certi, e non stimati, a valenza epidemiologica sulla malattia, una strada percorribile potrebbe essere quella di istituire una rete di condivisione telematica degli stessi tra i Centri Hub che in Italia si occupano di SLA, in modo da condividere i flussi dei pazienti a livello nazionale. Esattamente come avviene tra i centri Hub francesi che tutti collegati in rete stanno ricostruendo l'epidemiologia della malattia, senza dover passare per una banca dati centralizzata. Di fatto si tratta di un sistema di tipo *cloud computing*, tecnologia che si sta sempre più affermando per permettere l'affermazione di una modalità *glocal*³².

³² Glocal: sintesi tra approccio globale e locale, in una sorta di networking senza un controllo centralizzato

5. LA RICERCA ORGANIZZATIVA SANITARIA

5.1 IL MODELLO HUB&SPOKE: ORIGINI

Il modello *Hub&Spoke* (letteralmente “mozzo” e “raggi”) nasce negli USA, in seguito alla liberalizzazione del trasporto aereo, come rete logistica per le operazioni di trasporto. Un punto, che di solito è il baricentro o non lontano dallo stesso, viene definito “*Hub*” e tutti gli altri punti più periferici, “*Spoke*”, sono collegati solo con esso, in modo che il grafico dei collegamenti somiglia ai raggi di una ruota.

Per andare da un punto periferico ad un altro si passa sempre dall'Hub. Il trasporto aereo segue tale modello di rete, con scali Hub in cui si concentra la maggior parte dei voli e che, per la loro funzione strategica, devono rispettare specifiche caratteristiche.

Il modello Hub&Spoke in sanità

Il modello *Hub&Spoke* si è dimostrato essere molto funzionale anche in ambito sanitario nella gestione di determinate situazioni patologiche o cliniche come, ad esempio, trapianti, traumi gravi, trattamento della sterilità e infertilità, malattie cliniche ad alta complessità.

L'applicazione di questo modello nei servizi sanitari consiste nell'istituire un sistema organizzativo caratterizzato dalla concentrazione dell'assistenza a elevata complessità in centri di eccellenza (centri *Hub*) supportati da una rete di centri satellite (centri *Spoke*), distribuiti sul territorio che possiedono le expertise nel campo e assicurano il percorso assistenziale del paziente, erogando istituzionalmente tutte le attività di cura, fino ad arrivare all'assistenza al domicilio.

Percorso che, va sottolineato, deve essere fondato sulla dimensione dei bisogni e sui livelli assistenziali dei malati e non solo basato sull'offerta di salute e le strutture sanitarie esistenti.

5.1.2 IL MODELLO HUB&SPOKE NELLA GESTIONE DELLA PERSONA CON SLA: NECESSITÀ DI UN PERCORSO ASSISTENZIALE PREDEFINITO E PERSONALIZZATO

La Consulta Ministeriale sulle Malattie Neuromuscolari

Con Decreto Ministeriale del 27 febbraio 2009 è stata istituita la **Consulta sulle Malattie Neuromuscolari** (in cui rientra la patologia SLA) che ha avuto l'obiettivo di individuare soluzioni efficaci per affrontare le criticità rilevate nelle diverse aree del Paese dalle persone affette da malattie neuro-muscolari progressive, soprattutto rispetto all'assistenza erogata.

Tra le principali risultanze emerse dal lavoro della Consulta si evidenziano la necessità di ideare percorsi assistenziali appropriati ed efficaci per i malati attraverso la realizzazione di reti ospedaliere. Tra gli strumenti individuati per il raggiungimento di tale obiettivo, l'utilizzo del *modello Hub e Spoke* è risultato essere il più idoneo proprio perché parte dal presupposto che, per determinate situazioni e complessità di malattia, siano necessarie competenze rare e costose che non possono essere assicurate in modo diffuso ma devono invece essere concentrate e garantite da Centri territoriali di alta specializzazione, a cui fanno riferimento gli ospedali del territorio. I vantaggi che deriverebbero dall'adozione di questo modello sono:

- migliore assistenza al paziente;
- uniformità dei percorsi diagnostico-assistenziali;
- rafforzamento delle expertise in tutti i nodi della rete;
- raccolta di dati a valenza epidemiologica e clinica attendibili;
- corretta programmazione sanitaria;
- corretta analisi dei costi.

Riteniamo che l'ultimo dei punti sopraelencati sia particolarmente importante, in quanto una corretta analisi dei costi, di riflesso, determina anche **una corretta gestione delle risorse economiche consentendo, ove possibile, di incidere positivamente sulla spesa sanitaria.**

Il modello risulta quindi essere indicato per la gestione delle persone

con SLA che necessitano di servizi caratterizzati da bassi volumi di attività ma ad elevata tecnologia; la convergenza delle strutture Spoke su quelle di eccellenza Hub determina il nascere di una rete tra centri ospedalieri che mira a garantire un elevato livello di qualità assistenziale, in termini di tempestività delle cure, appropriatezza delle prestazioni e integrazione operativa dei servizi e dei processi diagnostico-terapeutici.

La necessità di definire uno specifico percorso assistenziale dedicato alle persone con SLA deriva soprattutto dal fatto che la patologia ha un forte impatto sociale e coinvolge numerose figure mediche specialistiche che devono essere funzionalmente coordinate su ogni singolo caso. In particolare le principali caratteristiche della malattia sono:

- La SLA è una malattia rara
- La SLA determina la perdita di autonomia
- La SLA determina la perdita della capacità di comunicare
- La SLA colpisce funzioni vitali
- La SLA comporta nel malato scelte individuali e responsabili

Le criticità rilevabili nella maggior parte delle Regioni nella gestione delle Malattie Neurologiche ad Interessamento Neuromuscolare (MNINM)

Il documento della Consulta rimarca che per la messa in atto di un percorso assistenziale dedicato alle persone con SLA si deve necessariamente tenere conto di alcune criticità che emergono dal coinvolgimento, nel percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale, di numerose figure professionali impegnate nei diversi stadi della malattia (medici, operatori sanitari, organizzazioni di tutela) e che dovrebbero andare a configurare, nell'insieme, la presa in carico complessiva del paziente da parte del SSN e delle declinazioni nelle diverse Regioni. Possiamo quindi individuare diversi momenti e situazioni sui quali intervenire per garantire risposte più adeguate e in linea con i bisogni di pazienti e familiari:

- Carente presa in carico dei pazienti affetti da MNINM da parte dei Centri nelle fasi successive alla diagnosi.
- Carente presa in carico dei pazienti da parte dei Medici di Medicina Generale (MMG) e Pediatri di Libera Scelta (PLS), in con-

siderazione della non adeguata conoscenza delle patologie dei loro assistiti.

- Difficoltosa interazione tra Specialisti dei Centri di Riferimento e MMG o PLS.
- Non uniforme distribuzione a livello del territorio nazionale di Centri di alta specializzazione qualificati nella gestione dei pazienti affetti da MNINM con maggiori criticità (ad es. pazienti in insufficienza respiratoria moderata-grave, pazienti in ventilazione meccanica invasiva, pazienti con disfagia grave e pazienti con gravi deformità scheletriche).
- Carenze strutturali (ad es. strumentazioni, dispositivi o figure professionali di diversa specializzazione) dei Centri di riferimento per una gestione multidisciplinare dei pazienti con criticità crescente.
- Assenza di cartella clinica condivisa tra strutture ospedaliere e territoriali.
- Assenza di programmi di assistenza domiciliare multidisciplinare per la gestione delle persone con MNINM con maggiori criticità.
- Assenza di protocolli e procedure per la gestione delle emergenze-urgenze.
- Non adeguata assistenza negli aspetti sociali dei pazienti e dei loro familiari, dovuta anche alla non coordinata suddivisione dei compiti tra ASL e Comuni.
- Non adeguata assistenza psicologica nelle diverse fasi di malattia dei pazienti e dei loro familiari.

I requisiti dei Centri Hub&Spoke individuati dalla Consulta Ministeriale delle Malattie Rare

Nel documento della consulta vengono individuati i requisiti per classificare un Centro di II livello o ad alta specialità (Hub) oppure di I livello (Spoke). Di seguito riportiamo tali requisiti, che sono stati utilizzati anche nella nostra indagine per capire quali caratteristiche hanno i Centri coinvolti nella presente Ricerca.

Requisiti minimi dei Centri di Alta Specialità o di Secondo Livello:

- Deve essere ubicato all'interno di un presidio ospedaliero dove siano presenti competenze specialistiche di supporto alla gestione della complessità della patologia.
- Devono avere un'area intensiva e sub-intensiva ad alta valenza internistica e riabilitativa.
- Erogano interventi ad alta complessità assistenziale e riabilitativa in regime di degenza ordinaria, Day Hospital e ambulatoriale.
- Prevedono la presenza delle seguenti figure professionali: Fisiatra, Neurologo, Pneumologo, Audiologo-Foniatra, Nutrizionista clinico, Fisioterapista, Logopedista, Terapista Occupazionale, Infermiere, OSS, Tecnico Ortopedico, Assistente Sociale, Psicologo.

I criteri di valutazione sovrascritti e valutati durante la nostra indagine sono stati affiancati da ulteriori requisiti ricavati dal documento della Regione Emilia Romagna intitolato *"Il Registro regionale per le malattie rare dell'Emilia-Romagna Analisi dei dati di attività 2007-2010 e confronto con altri flussi informativi – seconda edizione"*

- valuta i casi più complessi inviati dai Centri Spoke;
- organizza audit clinici;
- organizza e realizza, in collaborazione con i Centri Spoke e le Associazioni dei pazienti, attività di informazione/formazione per pazienti, famiglie e associazioni;
- implementa il *database* che raccoglie i dati della Rete.

Requisiti dei Centri di primo livello

- attuano la presa in carico di persone con MNINM a livello ambulatoriale, domiciliare e/o in regime di ricovero;
- prevedono la presenza almeno delle seguenti figure professionali: Fisiatra, Fisioterapista, Logopedista, Psicologo, Assistente Sociale, Infermiere, Terapista Occupazionale, Tecnico Ortopedico, consulenti al bisogno (Foniatra, Pneumologo, Neurologo, Nutrizionista ed altre figure professionali atte a garantire il servizio).

6. RISULTATI

Il sistema organizzativo per la gestione e cura della SLA in Italia

Lo scenario nazionale dei percorsi di cura socio-sanitaria offerti per le persone con SLA è stato l'oggetto di analisi del presente studio.

Si è indagato il sistema organizzativo di alcune Regioni italiane per la gestione dei percorsi di cura rivolti alle persone con SLA, analizzando le realtà territoriali esistenti e valutandone uniformità e difformità nella strutturazione dei percorsi, nell'esistenza di una rete *Hub&Spoke*, nell'attività dei Centri di riferimento regionale, nelle attività assistenziali prevalenti e in quelle complementari, nella rete con i servizi territoriali.

L'indagine ha previsto i seguenti strumenti di ricerca:

- **Ricerca desk bibliografica**, finalizzata a definire il contesto normativo territoriale, in particolare le misure adottate per le disabilità e per le persone con malattie neurodegenerative;
- Invio di un **questionario di indagine** ai centri di maggior riferimento nazionale nella cura della SLA, selezionati in sede di comitato di indirizzo, con l'obiettivo di raccogliere informazioni quantitative e qualitative sull'organizzazione dei percorsi di cura adottati all'interno delle strutture interpellate;
- Conduzione di **interviste** in presenza a professionisti di spicco nell'attività di ricerca e cura della SLA.

Per delineare un quadro sufficientemente indicativo e distribuito omogeneamente sul territorio nazionale, si sono analizzate le realtà di 8 Regioni italiane, rispettivamente suddivise tra 4 del Nord Italia (Piemonte, Lombardia, Veneto, Emilia Romagna) e 4 del Centro-Sud Italia (Lazio, Sardegna, Puglia, Sicilia), considerate tra le più rilevanti dal punto di vista epidemiologico – Fig. 1



Fig.1 - Mappa dei Centri SLA coinvolti nello studio "SLANCIO"

Per ciascuna Regione è stato tracciato il contesto normativo e di organizzazione sanitaria-assistenziale per le persone con disabilità, dettagliando specificatamente i provvedimenti in favore di chi è affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica. Attraverso l'invio del questionario, si è poi analizzata l'organizzazione e l'attività dei Centri di Riferimento Regionale per la cura della SLA, individuando la rete territoriale esistente. Per completare lo scenario, si è infine proceduto ad interpellare le figure professionali di riferimento, attraverso la conduzione di un'intervista in presenza.

Particolare attenzione è stata data all'individuazione delle **reti territoriali Hub&Spoke**, ovvero all'analisi dell'organizzazione dei servizi di cura e assistenza suddivisi tra uno o più Centri di Riferimento Regionale per la gestione, ricerca, diagnosi e cura delle complessità della SLA (Centri Hub) ed i Centri connessi, adibiti all'erogazione periferica dei servizi di cura di base e dei follow-up dei pazienti (Centri Spoke).

Inoltre, per ciascuno dei Centri interpellati si è valutata la rispondenza ai criteri definiti dalla Consulta Ministeriale per le Malattie Neuromusco-

lari per le strutture sanitarie di riferimento regionale. I criteri indicano le caratteristiche che ciascun Centro, per essere definito Hub, deve avere relativamente all'organizzazione interna della struttura (organizzazione di audit clinici), ai servizi di cura offerti (attività diagnostica, modalità assistenziale, progettazione di piani riabilitativi personalizzati, gestione delle emergenze), alla rete territoriale (*database* condiviso con altre strutture).

Lo scenario risultante, illustrato nei seguenti paragrafi, evidenzia prima di tutto un'attenzione crescente in questi ultimi anni da parte delle istituzioni a garantire percorsi di cura idonei, ben strutturati e capillarizzati sul territorio. Quasi tutte le Regioni analizzate hanno definito un percorso di cura basato sull'approvazione di Linee Guida Regionali (e nel caso dell'Emilia Romagna Provinciali) che definiscono ruoli, competenze e modalità di intervento delle figure professionali e delle strutture sanitarie di appartenenza che a vari livelli sono coinvolti nella gestione e cura della SLA.

In alcuni casi si riscontra un'organizzazione secondo il modello *Hub&Spoke* (Piemonte, Emilia Romagna, Lazio, Puglia), con la definizione di una rete territoriale, in altri ci si limita all'individuazione dei soli Centri di Riferimento Regionale.

Infine, nell'analisi effettuata si sono indagati anche i percorsi assistenziali e complementari alle cure strettamente cliniche, che rappresentano parte integrante della presa in carico globale della persona con disabilità. Particolare attenzione è stata data all'**assistenza domiciliare**, modalità assistenziale fondamentale per favorire un'offerta socio-sanitaria dignitosa e rispondente alle esigenze delle persone con SLA e delle loro famiglie. L'organizzazione di tale forma assistenziale presenta sfaccettature differenti tra i territori, in quanto strettamente connessa alle scelte di politica sanitaria adottate dai Distretti Sanitari locali. In alcuni territori i professionisti del team multidisciplinare dei Centri di cura effettuano le valutazioni domiciliari, in altri la gestione del servizio è demandata unicamente alle ASL di appartenenza.

Di seguito si riporta lo scenario individuato per ciascuna delle 8 Regioni analizzate: Piemonte, Lombardia, Veneto, Emilia Romagna, Lazio, Sardegna, Puglia, Sicilia.

6.1 IL SISTEMA ORGANIZZATIVO PER LA GESTIONE E CURA DELLA SLA NELLA REGIONE PIEMONTE

Il Piemonte è una delle Regioni considerate all'avanguardia italiana nel modello di cura per la SLA, grazie sia all'attività del Centro Regionale Esperto SLA di Torino, considerato un polo di eccellenza nazionale, sia all'esistenza di un Registro Regionale per la SLA e, più recentemente, all'istituzione di Linee Guida Regionali per la presa in carico delle persone con SLA.

Dai dati certificati nel 2009 dal Registro Nazionale delle Malattie Rare, il numero di casi di persone con SLA risulta pari a 393 (considerati anche i casi della Valle d'Aosta)³³; nel 2007, invece, tale numero era stimato a 265, con un'incidenza di nuove diagnosi l'anno pari a 66-88³⁴.

Il Piemonte partecipa inoltre, insieme alla Lombardia e alla Puglia, al Progetto Euro-MOTOR, un network europeo per la ricerca, finalizzato all'individuazione delle cause della degenerazione dei motoneuroni attraverso la condivisione tra i Centri dei dati quantitativi e l'applicazione di un comune modello elettronico di analisi degli stessi.

IL CONTESTO NORMATIVO E LA RETE TERRITORIALE

La Regione Piemonte, con DGR 22-11870 del 2-03-2004, ha definito la rete regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e cura delle malattie rare, avviando congiuntamente il Registro Regionale per le Malattie Rare.

Con la Delibera Regionale del 30-12-2009 n.27, si è istituita una rete assistenziale specifica per la diagnosi e il trattamento della Sclerosi Laterale Amiotrofica e delle sue varianti cliniche, definendo per la prima volta un modello di presa in carico completa e continua delle persone con SLA.

Le Linee Guida hanno portato ad una semplificazione dei passaggi di cura dal centro esperto ai Distretti Sanitari territoriali, prevedendo la formazione e l'integrazione di tutti gli operatori sanitari coinvolti nel percorso di cura, in modo da garantire il monitoraggio costante del pa-

³³ Registro Nazionale delle Malattie Rare - ISS, 2009

³⁴ Borasio et alii, 2007

ziente attraverso un sistema di continuità assistenziale tra le strutture con diverse competenze. Nel documento si sottolinea quanto *“il punto di vista e la volontà della persona malata e della famiglia in merito alla tipologia e all'intensità degli interventi assistenziali, nell'ottica di una piena realizzazione dell'alleanza terapeutica, costituiscano parte integrante delle scelte di cura terapeutiche, palliative e di fine vita”*. E ancora, gli interventi *“necessitano di essere realizzati ponendo al centro i bisogni complessi della persona e della sua famiglia”*.

Con questi presupposti si è identificato il percorso diagnostico-assistenziale della SLA, per ottimizzare la presa in carico ospedaliera e territoriale, definendo le relazioni di rete indispensabili a garantire un percorso di cura idoneo ed uniformemente distribuito.

Tale rete si articola in 2 centri esperti, rappresentati dagli Ospedali “Molinette” di Torino e “Maggiore Della Carità” di Novara, risultati essere il riferimento per il maggior numero dei casi (75% a Torino, 20% a Novara, 5% presso altri centri), oltre che dotati di èquipe multidisciplinari specifiche. Nell'Allegato A della Delibera si definiscono le caratteristiche di tali centri, cui sono attribuiti i compiti di supporto alla presa in carico globale delle persone con SLA: diagnosi, monitoraggio della malattia, mantenimento della continuità di cura e collaborazione con i servizi territoriali, collaborazione con le Associazioni di pazienti, attività di ricerca clinica; inoltre, spetta a loro il monitoraggio dell'attuazione sul territorio regionale del protocollo diagnostico-assistenziale, la formazione specifica degli operatori degli altri centri e la realizzazione di interventi informativi rivolti alle persone con SLA, loro familiari e caregiver³⁵.

Nel documento si specificano i protocolli da seguire per la formulazione della diagnosi (secondo i criteri di El Escorial, 1994 e 2000) e la sua comunicazione, l'assistenza respiratoria, la nutrizione artificiale, la funzione fonatoria e l'individuazione degli ausili per la comunicazione, il trattamento fisioterapico e gli interventi ortopedici, il supporto psicologico, la gestione del domicilio, la fornitura di presidi da parte delle ASL.

L'Azienda Sanitaria Locale rappresenta il livello di ambito individuato che, in integrazione con i centri esperti, gestisce la presa in carico globale e continua della persona con SLA e della sua famiglia.

³⁵ “Definizione della rete regionale, ruolo e caratteristiche dei centri esperti per i pazienti con SLA” – Allegato A DGR 30-12-2009 n.27

Le 28 Unità Operative di Neurologia di tutti gli altri Ospedali piemontesi rappresentano i presidi Spoke delle malattie neurodegenerative (compresa la SLA).

Per quanto riguarda i sostegni economici a favore dei malati di SLA residenti in Piemonte e dei loro familiari, è previsto un contributo mensile che va dagli 800 ai 1350 euro, a seconda della gravità della malattia; l'importo può essere incrementato fino a 1640 euro per chi non ha una rete familiare, per le cure domiciliari in lunga assistenza (DGR 15-02-2010 n.56-13332). Nel marzo 2010 la Regione ha inoltre approvato una Delibera inerente ai contributi per l'acquisto di strumenti tecnologicamente avanzati per persone con gravi disabilità (DGR 8-03-2010 n.5-13455); il provvedimento riguarda gli ausili per la comunicazione e per la mobilità tra i cui beneficiari rientrano tutte le persone affette da patologie neuromotorie.

Inoltre, nel novembre 2010 il Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali ha approvato un progetto presentato dalla Regione Piemonte sulla continuità assistenziale per i pazienti con SLA e le loro famiglie, finalizzato a consentire la permanenza il più a lungo possibile presso il domicilio, attraverso il potenziamento di interventi domiciliari da parte degli operatori socio-sanitari, dell'èquipe medica (Neurologo, Pneumologo, Dietologo etc) e delle figure dei Fisioterapisti, Logopedisti, Psicologi ed Educatori professionali. Per tale progetto è previsto un finanziamento di 2.226.285,72 euro, a cui si aggiungerà una quota di 630.000 euro da parte della Regione³⁶. Al momento tali finanziamenti risultano bloccati a causa di ricorsi effettuati sul bando di concorso.

I REGISTRI REGIONALI

In Piemonte esistono due Registri Regionali, uno per le Malattie Rare ed uno specifico per la SLA.

In particolare, il Registro per la SLA, denominato PARALS, rappresenta una delle rare esperienze di registro regionale specifico sulla patologia in Italia³⁷. È attivo dal 1995 ed è coordinato dal Centro Regionale SLA

³⁶ "Progetto di continuità assistenziale per i pazienti con SLA e le loro famiglie", DGR 01053-830 24-11-2010, Allegato 1

³⁷ Le altre esperienze di Registro Regionale SLA sono in Lombardia, Puglia, Liguria ed Emilia Romagna (anche se questi ultimi due non raffigurano come Registri Regionali ufficialmente adottati)

dell'Ospedale Molinette di Torino. Il registro è informatizzato e gli operatori possono accedervi tramite apposito codice di accesso.

Dai dati ottenuti dal primo decennio di attività del Registro (1995-2004), si rilevano un'incidenza della patologia di 2,9/100.000 ed una prevalenza di 7,9/100.000³⁸. Tali dati hanno consentito di programmare una rete assistenziale adeguata alle esigenze delle persone con SLA e dato la possibilità di valutare le ricadute economiche del percorso di cura.

Per i cittadini, è attivo un sito web istituzionale informativo sulle malattie rare, contenente indicazioni utili sulle singole patologie, la normativa in vigore, i percorsi assistenziali del territorio (www.malattierarepiemonte.it) .

I RIFERIMENTI PER LA GESTIONE E CURA DELLA SLA

Dalla ricerca desk effettuata on-line, si rilevano le seguenti strutture sanitarie:

- Il **Centro Regionale Esperto per la Sclerosi Laterale Amiotrofica (CRESLA) di Torino**, attivo presso il Dipartimento di Neuroscienze dell'Ospedale Molinette, si pone quale punto di riferimento nazionale per la diagnosi e la ricerca sulle malattie del motoneurone. Svolge un'attività assistenziale globale e multidisciplinare per tutte le fasi della malattia, dalla diagnostica, al follow-up fino al supporto nell'assistenza domiciliare, rivolgendo i suoi servizi ai pazienti del Piemonte e della Valle d'Aosta. I programmi di assistenza e cura prevedono lo sviluppo di interventi terapeutici innovativi che possano migliorare la qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie, oltre ad uno stretto collegamento con il territorio. Vanta inoltre un'intensa e all'avanguardia attività di ricerca e sperimentazione per la prevenzione, la diagnosi precoce e l'identificazione di nuovi approcci terapeutici. I laboratori di ricerca del Centro rappresentano anche un punto di riferimento internazionale; risale al settembre 2011 la pubblicazione dell'importante scoperta, alla quale ha collaborato il Diparti-

³⁸ Chiò et alii, Neurology, 2009

mento di Neuroscienze, di un nuovo gene considerato uno dei principali responsabili della SLA³⁹.

- Il **Centro Malattie del Motoneurone di Novara** è operativo dal 2004 presso la Clinica Neurologica dell'Ospedale "Maggiore della Carità".

Le attività sono articolate in un ambulatorio specialistico neurologico e in un Day Service multidisciplinare in cui vengono valutate tutte le problematiche inerenti la patologia neurologica e le complicanze ad essa connesse, dalla diagnosi, alla terapia, alla ricerca delle cause e della migliore cura possibile della SLA. Pertanto, anche tale struttura rappresenta un punto di riferimento nazionale per la cura delle persone con SLA. In particolare, offre assistenza sotto il profilo terapeutico a tutti i residenti a Novara e zone limitrofe. Ai pazienti extra-regione vengono fornite consulenze telefoniche e telematiche in maniera continuativa. Ampio risalto viene dato anche all'attività di ricerca, svolta su più fronti ed in collaborazione con strutture sanitarie nazionali ed internazionali.

LE ASSOCIAZIONI

Le Associazioni svolgono un ruolo, oltre che di sensibilizzazione, di grande supporto ai servizi di cura offerti alle persone con SLA, costituendo parte integrante della rete assistenziale piemontese.

Le due Associazioni più presenti sono AISLA e APASLA (Associazione Piemontese Assistenza alla SLA), che congiuntamente stanno supportando un progetto di assistenza domiciliare ai malati di SLA, con la disponibilità degli specializzandi del Centro SLA di Torino, per offrire visite a casa ai pazienti non più autosufficienti.

Alle Associazioni è riconosciuto un ruolo rilevante anche nella realizzazione del progetto della Regione Piemonte, recentemente approvato dal Ministero del Lavoro e Politiche Sociali, sulla continuità assistenziale per i malati di SLA e loro famiglie presso il domicilio.

³⁹ "A Hexanucleotide Repeat Expansion in C9ORF72 Is The Cause Of Chromosome 9p21-Linked ALS-FTD", Neuron - 21-09-2011

Nell'ambito del Progetto SLANCIO 2011 è stato coinvolto il Centro Regionale Esperto per la SLA dell'Ospedale Molinette di Torino.

Intervista alla Direzione del Centro Regionale Esperto SLA, S.C. Neurologia IV, A.O.U. San Giovanni Battista - Molinette, Torino

Nella Regione Piemonte per la cura delle persone con SLA dal 2009 si è definita una rete territoriale costituita da 2 centri Hub di riferimento regionale, rappresentati dall'Ospedale San Giovanni Battista - Molinette di Torino e dall'Ospedale Maggiore della Carità di Novara; le Unità Operative di Neurologia di tutti gli altri Ospedali piemontesi rappresentano i presidi Spoke. La determinazione dei centri Hub è stata effettuata sulla base del flusso di pazienti afferenti nelle singole strutture sanitarie, oltre che sulla base di specifici requisiti indicati nel documento di Delibera Regionale (DGR 30-12-2009 n.27).

Uno dei compiti fondamentali del centro Hub delle Molinette consiste nel formare l'intera rete dei professionisti della SLA. Tuttora è in corso la creazione di centri satellite nei quali si stanno gradualmente formando le risorse professionali necessarie alla gestione di un nuovo centro di riferimento per la cura della SLA.

In questo momento i centri Spoke di Torino sono l'Ospedale di Cuneo ed il S. Luigi di Orbassano (TO). L'intenzione è quella di istituire altri centri satellite, anche se talvolta si va incontro alla mancanza di volontà o a difficoltà organizzative delle stesse strutture designate a diventare tali.

Un altro criterio fondamentale per l'individuazione dei possibili e futuri centri Spoke consiste nel valutare la capacità di costituire gruppi multidisciplinari tali da poter fornire un supporto adeguato al paziente nelle funzioni principali, quali la ventilazione, la nutrizione e lo svolgimento dei periodici follow-up. Credo che questa sia la strada giusta, l'Hub che forma il centro Spoke dal punto di vista delle competenze, anche se non abbiamo ancora ultimato il percorso.

Generalmente c'è una buona collaborazione con le altre Neurologie, anche se persistono alcuni problemi con strutture che non accettano la subordinazione al centro Hub, ma si sta lavorando per superare questa sorta di "campanilismo" geografico.

A livello nazionale, ci sono più gruppi di lavoro di riferimento con cui si interagisce, tra cui il Gruppo di Studio delle Malattie del Motoneurone

della Società di Neurologia e 2 gruppi che effettuano studi genetici. Periodicamente tra professionisti ci si incontra in occasione di Convegni, per riunioni di coordinamento e aggiornamenti.

Per quanto riguarda la gestione delle cure domiciliari per le persone con SLA, dal 2000 è stato avviato un progetto sostenuto dall'Associazione APASLA che garantisce un'assistenza neurologica e psicologica al domicilio. Il progetto è nato dall'esigenza di seguire il paziente in maniera regolare anche nella fase avanzata della malattia, quando è impossibilitato a raggiungere fisicamente l'Ospedale; il rischio, infatti, era quello di abbandonare la persona a causa dell'impossibilità dei medici di seguirlo da casa. Per i primi 3 anni il progetto è stato sostenuto in parte anche dalla Regione, adesso è interamente a carico dell'Associazione. L'assistenza domiciliare viene eseguita dagli Specializzandi di Neurologia e dalle Psicologhe del Centro, che conoscono bene il paziente in quanto già suoi referenti presso il Centro SLA. Con tale sistema organizzativo si riesce a coprire l'intero territorio piemontese e ligure.

Per completare l'offerta sanitaria domiciliare, la Regione Piemonte ha recentemente partecipato ad un Bando del Ministero della Salute per la domiciliarità delle cure, ottenendo un significativo finanziamento per l'organizzazione dell'assistenza domiciliare per la SLA. Con le risorse derivanti dal bando, c'è il progetto di assumere nuovo personale, tra cui 1 Neurologo ed 1 Pneumologo full time per Torino ed 1 Neurologo e 1 Pneumologo part time per l'Ospedale di Novara (la suddivisione del personale avviene in relazione al numero dei casi registrati nei 2 Hub). Inoltre, si prevede di incrementare le tecnologie dedicate alla comunicazione e alla domotica, oltre all'istituzione di una cartella clinica informatizzata e condivisa tra tutti i centri, compresa la componente socio-assistenziale; attraverso la tecnologia si può raggiungere la vera multidisciplinarietà.

Il supporto palliativo domiciliare viene garantito da diverse strutture, tra cui la Fondazione FARO, che ha anche finanziato una borsa di dottorato di un nostro palliativista in Inghilterra (a Canterbury, da uno dei migliori palliativisti a livello internazionale), che ora collabora con l'Ospedale prendendo in carico i pazienti con SLA, sia presso gli Hospice sia a domicilio. Ci sono inoltre collaborazioni con strutture esperte in cure palliative a Ivrea, a Chivasso (TO) e a Casale Monferrato (AL), con le quali realizziamo periodicamente degli incontri.

Per quanto riguarda gli altri servizi, la Regione elargisce alle persone

con SLA un assegno mensile di entità variabile a seconda del livello di disabilità e della situazione familiare; il finanziamento di tali assegni attualmente è reso più difficile dai problemi di bilancio della Regione, ma il piano nazionale di 100 milioni di euro per la SLA migliorerà certamente la situazione.

Tra i progetti, ci piacerebbe poter realizzare un programma per la telesorveglianza, che permetterebbe di monitorare il paziente, con una rete di supporto di medici pronti ad intervenire al domicilio in caso di necessità.

6.1.1 CENTRO REGIONALE SLA DELL'OSPEDALE MOLINETTE, TORINO: I DATI EMERSI DAL QUESTIONARIO

Aspetti epidemiologici ed organizzativi:

Il Centro Regionale CRESLA di Torino, che si occupa esclusivamente della cura e studio della SLA, segue la maggior parte dei pazienti attraverso il regime ambulatoriale, con possibilità di ricovero nel Reparto di Neurologia; in media 2 posti letto sono dedicati ai pazienti con SLA.

I pazienti provengono dagli Ospedali, dal Pronto Soccorso o dal pas-saparola delle Associazioni. Chi si rivolge al Centro SLA delle Molinette è alla sua prima richiesta di consulenza e solo un 5% si rivolge ad un altro Centro per una seconda opinione relativa alla diagnosi, ciò significa che la struttura rappresenta il primo e quasi sempre unico punto di riferimento.

Si effettua la prima visita entro 7 giorni dalla richiesta e, dalla prima consulenza, passano circa 20 giorni per la comunicazione della diagnosi.

Per le persone con SLA è istituito un servizio di *Case Management* per il coordinamento delle attività cliniche dell'intero percorso di cura, mentre per i caregiver vengono effettuati dei corsi annuali di formazione all'assistenza domiciliare ed è a disposizione il supporto psicologico.

Rispetto alla fornitura di presidi e ausili, il centro supporta la richiesta di invalidità e prende i contatti con le ASL.

Personale:

Il personale è per l'87% strutturato all'interno dell'organico dell'Ospedale, mentre per il restante 13% si ricorre alle consulenze – Tabella 4:

Tabella 4

PROFESSIONISTI CHE SI OCCUPANO IN MODO SPECIFICO DI SLA		Full time	Part time	Strutturati	Consulenti	Cooperativa
Neurologo	Numero	3		2	1	
Pneumologo	Numero	3		2	1	
Gastroenterologo	Numero	1		1		
Nutrizionista	Numero	2		2		
Anestesista/rianimatore	Numero	2		2		
Cardiologo	Numero	-				
Genetista	Numero	3		1	2	
Fisiatra	Numero	1		1		
Ortopedico	Numero	1		1		
Psichiatria	Numero				1	
Logopedista	Numero	1	1	1	1	
Psicologo / counsellor	Numero	2			2	
Infermiere	Numero	3		3		
Fisioterapista	Numero	2		2		
fisioterapista respiratorio	Numero	2		21		
Assistente sociale	Numero	1		1		
Terapista occupazionale	Numero					
Oss / Ota	Numero					
Volontari	Numero					
Assistente spirituale	Numero					
Educatori professionali	Numero					
Altro (specificare): Radiologo interventista (RIG)	Numero					
Dietologo	Numero	3		3		
Foniatra	Numero	1		1		

Tabella 4 - Dotazione organica del Centro SLA delle Molinette di Torino

Aspetti finanziari

Non sono pervenuti i dati riguardanti le principali voci di costo per la gestione della SLA.

Il percorso di cura

DIAGNOSI:

Per la comunicazione della diagnosi ed il successivo percorso di cura, si seguono le Linee Guida Regionali, le Linee Guida AAN (*American Academy Neurology*) e le Linee Guida EFNS (*European Federation of Neurological Societies*). Le figure di maggior riferimento in questa fase sono il Neurologo e lo Psicologo, che svolgono il colloquio, della durata di 1 ora, in una sala dedicata, con la presenza del paziente e dei famigliari e tenendo sempre conto del contesto socio-demografico della persona.

TERAPIA:

Tutte le prestazioni mediche indagate vengono erogate con una periodicità definita, per un 52% sia in Ospedale che a domicilio, il 26% esclusivamente al domicilio ed il restante 22% limitatamente in Ospedale.

La terapia farmacologica viene invece erogata domiciliarmente. Quanto alle sedute riabilitative, si garantisce la Fisioterapia e la Logopedia sia presso l'Ospedale che nel domicilio, mentre la Terapia Occupazionale è prevista solo presso il domicilio – Tabella 5:

Tipologia di prestazione erogate	SI	NO	Ospedale	A domicilio
Nutrizione Parentale (NPT)				
1. Preparazione sacche	X			X
2. Gestione e medicazione del C.V.C.	X			X
3. Gestione e programmazione delle pompe per infusione volumetriche	X			X
Inserzione cateteri venosi centrali e periferici (IVC)	X		X	X
1. Per NPT	X		X	X
2. Per infusione di liquidi a permanenza	X		X	X
3. Per infusione di farmaci e terapie	X		X	X
Posizionamento dispositivi sanitari sottocutanei	X		X	
Gestione PEG	X		X	X
1. Sostituzione	X		X	
2. Medicazione			X	
Gestione Tracheotomie	X		X	X
1. Sostituzione cannula tracheostomica	X		X	X
2. Broncoaspirazione	X			X
3. Medicazione	X			X
4. Emogasanalisi	X		X	

Tipologia di prestazione erogate	SI	NO	Ospedale	A domicilio
Assistenza ventilatoria non invasiva	X		X	
1. Gestione delle apparecchiature per il controllo del dolore	X			X
2. Piano terapeutico per l'ossigeno terapia	X			X
Protocolli terapeutici antalgici	X		X	X
1. Applicazione di elastomeri	X		X	
2. Gestione impianti endomidollari per il controllo del dolore	X		X	X
3. Applicazione di cateteri peridurali	X		X	X
Prestazioni chirurgiche	X		X	X
1. Trattamento chirurgico di escare e piaghe	X		X	X
2. Medicazioni chirurgiche ad elevata complessità	X		X	
3. Interventi di piccola chirurgia in anestesia locale	X		X	X
Terapia farmacologica	X			X
Rilutek con specifiche indicazioni per SLA	X			X
Sostanze antiossidanti	X			X
Vitamina E	X			X
Glutazione ridotto	X			X
Creatina monoidrato	X			X
Miorilassanti per la spasticità e i crampi (es. Lioresal, Sirdalud)	X			X
Anticolinergici per l'eccessiva salivazione (es. antidepressivi serotoninergici per il riso e pianto incontrollati) cosiddetta incontinenza emotiva	X			X
Antidepressivi per la reazione depressiva	X			X
Ipnatici non benzodiazepinici per il sonno (es. zolpidem, zopiclone)	X			X
Ansiolitici non benzodiazepinici per l'ansia (es. buspirone)	X			X
Altro				
Altro				
Sedute riabilitative	X		X	X
Fisioterapia	X		X	X
Terapia occupazionale	X			X
Logopedia	X		X	X
Fisiochinesi	X		X	X

Tabella 5 - Elenco delle prestazioni erogate, suddivise per modalità assistenziale

Le cure del fine vita:

Le fasi di fine vita vengono seguite a domicilio nella maggior parte dei casi, secondo le disposizioni del paziente. C'è una stretta collaborazione con i servizi territoriali, pubblici e privati, di cure palliative.

L'assistenza domiciliare garantisce le visite neurologiche, psicologiche, logopediche e pneumologiche da parte del personale medico del Centro, grazie ad un progetto supportato dalle Associazioni del territorio.

SERVIZI TERRITORIALI:

Lungo il percorso di cura della malattia, si instaurano collaborazioni con il Medico di Medicina Generale, il personale dell'Assistenza Domiciliare Integrata e quello delle terapie palliative.

Tuttavia, il livello complessivo di integrazione tra le strutture sanitarie e quelle territoriali è considerato "non soddisfacente".

Il Centro comunica i dati dei nuovi casi di SLA diagnosticati presso il Registro Regionale SLA, nel quale vengono raccolti dati clinici, diagnostici e di decorso della malattia.

REQUISITI DEL CENTRO:

Rispetto ai requisiti indicati dalla Consulta Ministeriale sulle Malattie Neuromuscolari, il Centro SLA di Torino dichiara di soddisfare l'81% delle caratteristiche, indicando quali elementi carenti (l'assenza di un database condiviso con altri centri territoriali (previsto con l'ottenimento dei prossimi finanziamenti) e la mancanza di audit clinici per l'autovalutazione della qualità dei servizi erogati⁴⁰ – Tabella 6

⁴⁰ "Per il calcolo della percentuale dei criteri soddisfatti, si è dato valore = 1 ai requisiti a cui si è risposto "sì", un valore complessivo = 1 ai regimi assistenziali indicati, un valore = 0,5 al parametro relativo alla progettazione del piano individuale (perché non si contribuisce alla sua realizzazione), un valore = 0 ai requisiti ai quali è stato risposto "no".

Tabella 6		SI	NO
	Il suo Centro è ubicato in un presidio ospedaliero idoneo a gestire le complicanze relative alla SLA?	X	
È presente un'area Intensiva e sub intensiva ad alta valenza internistica e riabilitativa?	X		
Viene effettuato l'Inquadramento del paziente dal punto di vista diagnostico-funzionale?	X		
Interventi ad alta complessità assistenziale e riabilitativa in regime di: Ricovero ordinario Day Hospital Ambulatorio	X X X		
Viene presa in carico la persona con SLA a livello ambulatoriale o di ricovero?	X		
Presso il suo Centro viene progettato un Piano Riabilitativo Individuale? Se sì, contribuite anche alla sua realizzazione?	X	X	
Presso il suo Centro viene realizzato/completato/aggiornato un Piano Riabilitativo	X		
Individuale già da un'altra struttura?	X		
Viene gestito il reinserimento del paziente al domicilio?	X		
Viene effettuata una valutazione domiciliare?	X		
Il suo centro valuta i casi più complessi inviati da altri Centri presenti nello stesso territorio (provincia o regione)?			
Il suo centro organizza e realizza, in collaborazione con altri Centri e le Associazioni dei pazienti, attività di informazione/formazione per pazienti, famiglie e associazioni?	X		
Il suo centro è in possesso di un database condiviso con altri centri territoriali dove raccoglie i dati dei pazienti affetti da SLA?		X	
Il suo centro organizza audit clinici?		X	

Tabella 6 – Criteri di rispondenza del Centro Hub definiti dalla Consulta Ministeriale delle Malattie Neuromuscolari

6.2 IL SISTEMA ORGANIZZATIVO PER LA GESTIONE E CURA DELLA SLA NELLA REGIONE LOMBARDIA

La Lombardia è stata una delle prime Regioni italiane ad occuparsi della gestione dei percorsi di cura per la SLA ed è tuttora considerata in questo campo un'eccellenza nazionale grazie alla creazione del primo centro italiano unicamente dedicato alla presa in carico globale della persona con malattia neuromuscolare ed in particolare con SLA. La struttura è il Centro Clinico Nemo, presso l'Ospedale Niguarda di Milano, che, oltre a rappresentare il riferimento regionale per la cura di tale patologia, è considerato un modello innovativo per la creazione di centri analoghi sul territorio nazionale (come il Centro "Nemo Sud" previsto a Messina).

Gli altri Centri di Riferimento Regionale per le Malattie Rare e la SLA sono l'Unità Operativa di Neurologia dell'Ospedale di Gallarate (VA) e l'Ambulatorio del Reparto di Neurologia dell'Ospedale Carlo Poma di Mantova.

I dati del Registro Nazionale delle Malattie Rare al 2009 certificavano in Lombardia 988 casi di SLA⁴¹. Dai dati del Registro Regionale per la SLA, attivo dal 1998 e coordinato dall'Istituto Mario Negri di Milano, si evince che in Lombardia ci sono quasi 700 persone affette da tale patologia.

IL CONTESTO NORMATIVO E LA RETE REGIONALE

Attualmente nella Regione Lombardia dal 2001 esiste una Rete Regionale per le Malattie rare e nel 2010 è stato attivato un gruppo interaziendale, coordinato dall'ASL Monza e Brianza, con l'obiettivo di migliorare la presa in carico e la continuità assistenziale dei soggetti portatori di malattia rara, definendo i Centri di riferimento.

Per quanto riguarda le forme di sostegno assistenziale, nel 2008 la Regione Lombardia ha approvato la DGR n.8/7915 che assegna un contri-

⁴¹ Registro Nazionale delle Malattie Rare - ISS, 2009

buto mensile di 500 Euro alle famiglie che assistono in casa malati di SLA. Un'altra misura prevista dal provvedimento è il ricovero temporaneo di sollievo presso RSA e RSD fino ad un massimo di 90 giorni, con oneri totalmente a carico del Servizio Sanitario Regionale. Infine, si definisce la disponibilità flessibile di un voucher socio-sanitario di 619 Euro per acquistare le forme di intervento previste dal piano di assistenza personalizzato per le cure domiciliari.

Sempre nel 2008, il Decreto 8594 del 4-08 definisce le modalità di erogazione dei contributi per le famiglie di persone con disabilità per l'acquisto di strumenti tecnologicamente avanzati, esistenti in realtà già a partire dalla LR n.23 del 1999 per le Politiche Regionali per la Famiglia. Più nello specifico, con una nota dell'11-06-2008 rivolta ai Distretti Sanitari, la Regione indica le modalità di procedura per la fornitura dei comunicatori vocali.

Con la Circolare n.20 del 28-11-2008, inoltre, la Regione fornisce le indicazioni operative per la valutazione delle malattie dei motoneuroni ed in particolare della Sclerosi Laterale Amiotrofica nell'ambito dell'invalidità civile.

Recentemente è stato presentato dalla Regione il "Piano d'Azione 2010-2020 per i Disabili" con l'obiettivo principale di migliorare la comunicazione ai cittadini dell'offerta dei servizi e la razionalizzazione delle risorse.

I RIFERIMENTI PER LA GESTIONE E CURA DELLA SLA

Dalla ricerca desk effettuata on-line, si rilevano le seguenti strutture sanitarie:

- Il **Centro Clinico Nemo dell'Ospedale Niguarda di Milano** è un riferimento regionale, e non solo, per la presa in carico globale della persona con SLA. Gestito dalla Fondazione Serena Onlus, la struttura è unicamente rivolta alla cura e ricerca delle patologie neuromuscolari ed eroga i servizi di cura tramite il ricovero ordinario, con 20 posti letto ed il Day Hospital.
-

I servizi erogati riguardano l'attività diagnostica, trattamenti di cura multidisciplinare, consulenza psicologica e attività di telemedicina e ricerca.

Tra i progetti in corso, l'adozione di un sistema informatico per creare una cartella clinica digitale.

- L'**Unità Operativa di Neurologia dell'Ospedale "S. Antonio Abate"** di Gallarate (VA) è stato individuato quale possibile Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Rare e la SLA, avendo dichiarato di avere realizzato un modello gestionale diagnostico e di assistenza fortemente integrato per gli aspetti sia riabilitativi che neurologici.
- Un altro Centro riconosciuto dalla Regione come riferimento per la SLA è l'**Azienda Ospedaliera "Carlo Poma" di Mantova**, che ha un ambulatorio dedicato alla cura della SLA, coordinato dal Reparto di Neurologia, con un team multidisciplinare specifico. Con il progetto "HPH (Health Promoting Hospital)" per la qualità e l'integrazione dell'assistenza ai pazienti affetti da SLA, iniziato nel 2007, si è infatti potuto attivare un ambulatorio per la presa in carico dei pazienti con SLA sia nella fase diagnostica che in quelle più avanzate della malattia. Presso la struttura si organizzano corsi di formazione per operatori sanitari coinvolti nell'assistenza al paziente SLA.
- Il **Centro "Spalenza" di Rovato (BS)**, gestito dalla Fondazione Don Gnocchi, ha messo a punto un percorso riabilitativo completo per i pazienti con SLA ed un team multidisciplinare, occupandosi anche dell'Ospedalizzazione Domiciliare. Svolge inoltre attività di ricerca, soprattutto nell'ambito della sperimentazione di ausili avanzati e nel campo neurobiologico.
- L'**Unità Operativa di Neurologia dell'Ospedale Riuniti di Bergamo** ha un'equipe multidisciplinare che offre servizi di cura erogati tramite ricovero, Day Hospital o Ambulatorio Neurologico. Presso la struttura si organizzano corsi di formazione e informazione per operatori sanitari, pazienti, famigliari e volontari e si fornisce l'assistenza domiciliare.

- L'**Istituto Mario Negri di Milano** è una Fondazione *no profit* che si occupa di ricerca farmacologica. Oltre a condurre attività di ricerca e studi clinici sulla patologia, gestisce il Registro Regionale SLA e coordina, nell'ambito del progetto europeo Euro-MOTOR, la raccolta centralizzata dei dati provenienti dai registri europei sulla SLA.

ASSOCIAZIONI

Tra le Associazioni, l'AISLA è presente con Sezioni in ciascuna Provincia lombarda, svolgendo numerose attività e soprattutto un importante ruolo di richiamo delle istituzioni per l'ottenimento dell'assistenzialità adeguata per le persone con SLA e le loro famiglie.

A Milano ha sede l'AriSLA, Agenzia di Ricerca per la Sclerosi Laterale Amiotrofica, nata nel 2008 con l'obiettivo di promuovere, finanziare e coordinare progetti di ricerca scientifica sulla SLA, attraverso la promozione di studi clinici e tecnologici e la creazione di un network europeo tra enti.

Un altro soggetto importante sul territorio è l'Associazione "Aldo Perini", nata nel 1996, con sede legale a Milano ma attiva anche in altre Regioni italiane. Fornisce gratuitamente assistenza domiciliare e consulenza psicologica ai malati di SLA, oltre ad organizzare incontri informativi.

Infine, la Fondazione "Stefano Borgonovo" prende il nome dal suo fondatore che, essendo un ex calciatore di livello nazionale colpito da SLA, ha richiamato l'attenzione dei media e del grande pubblico sulla malattia.

Nell'ambito del Progetto SLANCIO 2011 è stato coinvolto il Centro Clinico Nemo dell'Ospedale Niguarda di Milano.

6.2.1 CENTRO CLINICO NEMO DELL'OSPEDALE NIGUARDA, MILANO: I DATI EMERSI DAL QUESTIONARIO

Aspetti epidemiologici ed organizzativi:

La patologia neuromuscolare che presenta la maggiore casistica

presso il Centro Clinico Nemo è la Sclerosi Laterale Amiotrofica, seguita a notevole distanza dalla Distrofia Muscolare e dall'Atrofia Muscolare Spinale.

Le tipologie di regime assistenziale sono il ricovero, attraverso 20 posti letto, e il Day Hospital, sia per la SLA che per le altre patologie neuromuscolari, con un indice di pazienti extra-regione dell'11% per il Day Hospital e del 27% per i ricoveri.

I canali di provenienza dei pazienti sono molteplici: l'Ospedale, il Pronto Soccorso, il Medico di Medicina Generale, le Associazioni, le conoscenze personali e internet.

Esiste una lista di attesa della durata media di 40 giorni, mentre la durata media dei ricoveri è di 19 giorni, anche se sono possibili ricoveri prolungati fino a oltre i 180 giorni.

Presso la struttura sono disponibili spazi dedicati ai pazienti con SLA e agevolazioni per i caregiver e famigliari, oltre a corsi di formazione/informazione sulle principali attività assistenziali al domicilio ed il supporto psicologico.

La figura del *Case Manager* si occupa anche dei rapporti con gli Uffici Ausili e Presidi delle ASL, di concerto con il Medico di Medicina Generale, il paziente ed i famigliari.

Personale:

Per quanto riguarda le professionalità presenti, il 68% è rappresentato da figure inserite all'interno di cooperative (per lo più infermieri o OSS, presenti in maggior numero rispetto ai medici), il 18% è costituito da consulenti, il restante 14% da figure strutturate nell'organico – Tab.7:

Tabella 7

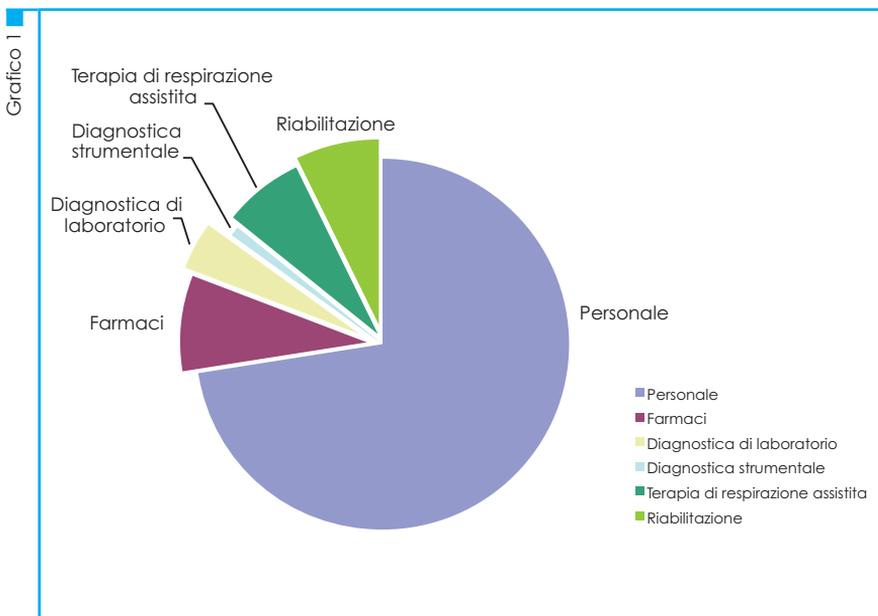
PROFESSIONISTI CHE SI OCCUPANO IN MODO SPECIFICO DI SLA		Full time	Part time	Strutturali	Consulenti	Cooperativa
Neurologo	Numero	2		2		
Pneumologo	Numero	2		2		
Gastroenterologo	Numero				1	
Nutrizionista	Numero				1	
Anestesista/rianimatore	Numero				1	
Cardiologo	Numero				1	
Genetista	Numero				1	
Fisiatra	Numero	1		1		
Ortopedico	Numero				1	
Psichiatria	Numero				1	
Logopedista	Numero				1	
Psicologo / counsellor	Numero		1	1		
Infermiere	Numero	15				15
Fisioterapista	Numero	3				3
fisioterapista respiratorio	Numero	3				3
Assistente sociale	Numero					
Terapista occupazionale	Numero	1				1
Oss / Ota	Numero	13				13
Volontari	Numero	1		1		
Assistente spirituale	Numero		1		1	
Educatori professionali	Numero					
Altro (specificare)	Numero					

Tabella 7 – Dotazione organica del Centro Nemo

Aspetti finanziari:

I finanziamenti per la gestione della SLA sono tutti pubblici e nel 2010 sono stati rivolti per il 73% al personale, per il 14% alla riabilitazione e alle terapie di respirazione assistita, per l'8% ai farmaci e per il restante 4% alla diagnostica di laboratorio, con un ultimo 1% di spesa indirizzata alla Diagnostica Strumentale – Grafico 1:

Voci di costo per la gestione SLA - 2010



Percorso di cura:

DIAGNOSI:

Per la cura della SLA si seguono le Linee Guida Americane (*American Academy of Neurology*) ed Europee (*European Guidelines Federation of Neuroscience*).

In media le persone che si rivolgono al Centro sono transitate già in altre 2 strutture sanitarie e per l'87% richiedono una seconda opinione sulla diagnosi.

Dalla richiesta di consulenza alla definizione della diagnosi passano 2 mesi. La comunicazione della diagnosi viene effettuata dal Neurologo e dallo Psicologo (ma possono partecipare anche altre figure professionali), attraverso un colloquio di 60 minuti svolto in ambulatorio con il paziente e la famiglia.

La comunicazione della diagnosi, in quanto fase particolarmente delicata, segue il seguente schema:

- Apertura - Si descrivono le condizioni generali del paziente riscontrate dalle analisi;
- Comunicazione della diagnosi - Si descrivono i risultati degli esami e la malattia, nei termini ritenuti più consoni in relazione al background culturale e sociale del paziente e alla sua condizione psicologica;
- Indicazione delle terapie - Vengono descritte le terapie indicate e gli eventuali farmaci sperimentali disponibili;
- Domande del paziente – Le domande più frequenti sono relative alla prognosi, alle cure sperimentali e alla possibile trasmissione genetica della SLA;
- Chiusura - Si forniscono informazioni sugli aspetti burocratici (ad es. per la domanda di invalidità) e si programmano i prossimi controlli.

TERAPIA:

Delle prestazioni erogate, l'88% viene eseguito esclusivamente presso l'Ospedale, il restante 12% anche a domicilio. Le terapie farmacologiche, invece, vengono erogate totalmente a domicilio, mentre le sedute riabilitative (Fisioterapia e Terapia Occupazionale) vengono svolte esclusivamente presso il Centro di cura – Tabella 8:

Tabella 8

Tipologia di prestazione erogate	SI	NO	Ospedale	A domicilio
Nutrizione Parentale (NPT)				
1. Preparazione sacche	X		X	
2. Gestione e medicazione del C.V.C.	X		X	
3. Gestione e programmazione delle pompe per infusione volumetriche	X		X	
Inserzione cateteri venosi centrali e periferici (IVC)	X		X	
1. Per NPT	X		X	
2. Per infusione di liquidi a permanenza	X		X	
3. Per infusione di farmaci e terapie	X		X	
Posizionamento dispositivi sanitari sottocutanei				
Gestione PEG				
1. Sostituzione	X		X	
2. Medicazione	X		X	
Gestione Tracheotomie				
1. Sostituzione cannula tracheostomica	X		X	
2. Broncoaspirazione	X		X	
3. Medicazione	X		X	
4. Emogasanalisi	X		X	
Assistenza ventilatoria non invasiva				
1. Gestione delle apparecchiature per il controllo del dolore	X		X	X
2. Piano terapeutico per l'ossigeno terapia	X			X
Protocolli terapeutici antalgici				
1. Applicazione di elastomeri		X		
2. Gestione impianti endomidollari per il controllo del dolore		X		
3. Applicazione di cateteri peridurali		X		
Prestazioni chirurgiche				
1. Trattamento chirurgico di escare e piaghe	X		X	
2. Medicazioni chirurgiche ad elevata complessità	X		X	
3. Interventi di piccola chirurgia in anestesia locale		X		
Terapia farmacologica				
Rilutek con specifiche indicazioni per SLA	X			X
Sostanze antiossidanti	X			X
Vitamina E	X			X
Glutazione ridotto		X		

Tipologia di prestazione erogate	SI	NO	Ospedale	A domicilio
Creatina monoidrato		X		
Miorilassanti per la spasticità e i crampi (es. Lioresal, Sirdalud)	X			X
Anticolinergici per l'eccessiva salivazione (es. antidepressivi serotoninergici per il riso e pianto incontrollati) cosiddetta incontinenza emotiva	X			X
Antidepressivi per la reazione depressiva	X			X
Ipnotici non benzodiazepinici per il sonno (es. zolpidem, zopiclone)	X			X
Ansiolitici non benzodiazepinici per l'ansia (es. buspirone)	X			X
Sedute riabilitative				
Fisioterapia	X		X	
Terapia occupazionale	X		X	
Logopedia		X		
Fisiochinesi				

Tabella 8 – Elenco delle prestazioni erogate, suddivise per modalità assistenziale

Cure del fine vita:

I professionisti preposti alla gestione del fine vita sono il Neurologo, il Pneumologo e lo Psicologo. Il luogo viene scelto dal paziente tra il domicilio, l'Ospedale o l'Hospice.

SERVIZI TERRITORIALI:

Le figure territoriali con cui il Centro si interfaccia sono il Medico di Medicina Generale e l'Assistenza Domiciliare Integrata, ma il livello di integrazione con il territorio è considerato *“non completamente soddisfacente”*.

Il Centro contribuisce al Registro Regionale SLA comunicando i dati anagrafici, clinici e strumentali della malattia dei pazienti.

RISPONDEZA DEL CENTRO AI CRITERI CHE DEFINISCONO UN CENTRO “HUB”:

Per quanto riguarda la soddisfazione dei criteri definiti nel documento della Consulta Ministeriale per le Malattie Neuromuscolari, il Centro Nemo risponde all'85% dei requisiti richiesti, evidenziando di non proce-

dere alle valutazioni domiciliari e di non essere in possesso di un database condiviso con altri centri territoriali⁴² – Tabella 9:

Tabella 9		SI	NO
	Il suo Centro è ubicato in un presidio ospedaliero idoneo a gestire le complicanze relative alla SLA?	X	
È presente un'area Intensiva e sub intensiva ad alta valenza internistica e riabilitativa?			
Viene effettuato l'Inquadramento del paziente dal punto di vista diagnostico-funzionale?	X		
Interventi ad alta complessità assistenziale e riabilitativa in regime di: Ricovero ordinario Day Hospital Ambulatorio	X X	X	
Viene presa in carico la persona con SLA a livello ambulatoriale o di ricovero?	X		
Presso il suo Centro viene progettato un Piano Riabilitativo Individuale? Se sì, contribuite anche alla sua realizzazione?	X X		
Presso il suo Centro viene realizzato/completato/aggiornato un Piano Riabilitativo Individuale già da un'altra struttura?	X		
Viene gestito il reinserimento del paziente al domicilio?	X		
Viene effettuata una valutazione domiciliare?		X	
Il suo centro valuta i casi più complessi inviati da altri Centri presenti nello stesso territorio (provincia o regione)?	X		
Il suo centro organizza e realizza, in collaborazione con altri Centri e le Associazioni dei pazienti, attività di informazione/formazione per pazienti, famiglie e associazioni?	X		
Il suo centro è in possesso di un database condiviso con altri centri territoriali dove raccoglie i dati dei pazienti affetti da SLA?		X	
Il suo centro organizza audit clinici?	X		

Tabella 9 – Criteri di rispondenza del Centro Hub definiti dalla Consulta Ministeriale delle Malattie Neuromuscolari

⁴² Per il calcolo della percentuale dei criteri soddisfatti, si è dato valore = 1 ai requisiti a cui si è risposto "sì", un valore complessivo = 1 ai regimi assistenziali indicati, un valore = 0 ai requisiti ai quali è stato risposto "no".

Dalle interviste effettuate con i professionisti del Centro, emerge la mancanza di un networking nazionale codificato che metta in rete la struttura con gli altri Centri regionali ed extra-regionali, sia Hub che Spoke. Con una percentuale di pazienti da fuori Regione consistente, il tema della costruzione di un networking è cruciale, ma attualmente ci si basa su volontarismi individuali e conoscenze private professionali, invece di avvalersi di percorsi strutturati e condivisi.

6.3 IL SISTEMA ORGANIZZATIVO PER LA GESTIONE E CURA DELLA SLA NELLA REGIONE VENETO

Il Veneto a partire dal 2000 ha assunto specifiche delibere per la costituzione di un sistema regionale a favore dell'assistenza alle persone con malattie rare, istituendo il Registro Regionale delle Malattie Rare ed una rete di Centri di riferimento. Insieme al Friuli Venezia Giulia e alle Province Autonome di Trento e Bolzano, inoltre, la Regione nel 2009 ha istituito un accordo per la definizione di un "Area Vasta" italiana per la lotta alle malattie rare.

Per quanto riguarda la SLA, la struttura di riferimento è la Clinica Neurologica dell'Università di Padova, riconosciuta come Centro di Riferimento Regionale con una prima Delibera ma non ancora ufficializzata dalle istituzioni. Pertanto, i servizi di cura vengono erogati su base volontaria da parte dell'intero organico, senza supporti organizzativi e, soprattutto, senza risorse⁴³.

Esiste comunque una rete territoriale tra professionisti e tra centri di cura; in particolare, la Clinica di Padova collabora con l'IRCCS S.Camillo di Venezia in progetti sperimentali per gli interventi riabilitativi sulla SLA.

Recentemente, inoltre, sono stati attivati degli ambulatori specifici per la cura dei pazienti presso l'Unità Operativa di Neurologia dell'Ospede-

⁴³ "SLA, il centro di Padova ancora senza riconoscimento. Si va avanti grazie al volontariato", www.osservatoriomalattieare.it, 20-06-2011

dale Cà Foncello di Treviso, con l'ambizione di rappresentare un modello regionale di gestione dei percorsi di cura per la SLA.

Nel 2007 si sono stimati 292 casi di persone con SLA sul territorio regionale, con un'incidenza di nuove diagnosi l'anno compresa tra 73-97⁴⁴.

IL CONTESTO NORMATIVO E LA RETE TERRITORIALE

Con la DGR n.742/2000 la Regione ha istituito la Rete Regionale delle Malattie Rare, attivando il Registro Regionale ed individuando il Centro di Riferimento (Dipartimento di Pediatria dell'Azienda Ospedaliera di Padova). Successivamente, la DGR n.204 del 8-02-2002 ha individuato i Centri accreditati, suddividendoli per gruppi di patologia; ogni ULSS o Azienda Ospedaliera è dedicata ad uno specifico sottogruppo di patologie.

Per la Rete delle Malattie Rare la Regione ha realizzato un sistema informatizzato tra tutti i Centri, che prevede un unico database di riferimento per la gestione dei percorsi di cura (certificazione della malattia, esenzioni da parte delle ULSS, terapie e trattamenti). Tale sistema, oltre a semplificare il percorso assistenziale del paziente, evita l'accesso ripetuto ai servizi regionali per ottenere i benefici previsti dalla legge.

Inoltre, per i cittadini è disponibile un apposito sito web informativo, <http://malattierare.regione.veneto.it>.

Nel 2007 la DGR n.76 del 31/07/2007 ha sancito l'accordo tra la Regione Veneto, il Friuli Venezia Giulia e le Province Autonome di Trento e Bolzano per la realizzazione dell'area vasta nel campo delle malattie rare, individuando i Centri Interregionali di riferimento. In base a questo accordo l'area del Nord-Est si qualifica quale contesto territoriale omogeneo all'interno del quale realizzare una politica unitaria in tema di malattie rare, creando e potenziando le sinergie nell'individuazione dei percorsi assistenziali, formativi e di supporto alla ricerca scientifica.

⁴⁴ Borasio et alii, 2007

Con la Delibera Regionale 751/05 dell'11-03-2005 la Regione Veneto ha previsto un centro di riferimento per la SLA, presso la Clinica Neurologica dell'Università di Padova. La struttura però, che effettivamente rappresenta il centro di riferimento per tutte le persone con SLA venete per le procedure di diagnosi e cura della malattia, non ha ancora ottenuto il riconoscimento ufficiale da parte delle istituzioni locali tali da garantire un adeguato supporto economico ed organizzativo⁴⁵.

Per quanto riguarda i supporti economici, la DGR del 15-12-2009 n.3904 istituisce un apposito capitolo di spesa denominato "Fondo Regionale straordinario per la non autosufficienza", in cui sono inseriti gli stanziamenti per gli assegni di cura, l'assistenza domiciliare, i progetti di assistenza individualizzata, le rette di ricovero presso strutture residenziali. Il fondo è gestito dalle ULSS, che stabiliscono il grado di non autosufficienza della persona ed i progetti personalizzati di assistenza e cura necessari.

I RIFERIMENTI PER LA GESTIONE E CURA DELLA SLA

Dalla ricerca desk effettuata on-line, si rilevano le seguenti strutture sanitarie:

- La **Clinica Neurologica dell'Università di Padova** costituisce, seppur non ancora ufficialmente, il Centro di Riferimento Regionale e dell'intera area del Triveneto per la SLA, occupandosi della patologia da oltre 10 anni. I servizi di diagnosi e cura sono erogati tramite attività ambulatoriale, presso l'Ambulatorio delle Malattie del Motoneurone. La Clinica è anche un riferimento nazionale per l'attività di ricerca sperimentale sui trattamenti di cura.
- L'**IRCCS S.Camillo di Venezia** ha una struttura di degenza dedicata ai pazienti con Sclerosi Laterale Amiotrofica, presso la

⁴⁵ "SLA, il centro di Padova ancora senza riconoscimento. Si va avanti grazie al volontariato", www.osservatoriomalattieare.it, 20-06-2011

quale viene programmato per loro un percorso riabilitativo, in stretta collaborazione con la Clinica Neurologica dell'Università di Padova, dalla quale provengono i pazienti in seguito alla diagnosi.

Il percorso di cura offerto è rivolto sia agli aspetti strettamente motori, respiratori e logopedici, sia a quelli assistenziali, psicologici e socio-ambientali, garantendo ai pazienti un'assistenza globale.

- **L'Unità Operativa di Neurologia dell'Ospedale Cà Foncello di Treviso** è un altro centro di riferimento sul territorio per la cura della SLA, essendosi recentemente dotata di 2 ambulatori ed un Gruppo Interdisciplinare Sclerosi Laterale Amiotrofica dedicati alla cura di tale patologia.

Il percorso assistenziale prevede il supporto psicologico, bioetico e la figura del *Case Manager* per ogni paziente, con la finalità di migliorare la qualità dei servizi di cura offerti, riducendo al minimo la permanenza in ospedale e privilegiando la dimensione domiciliare.

LE ASSOCIAZIONI

Le Associazioni più attive sul territorio sono l'ASLA, che ha 3 sezioni a Verona, Venezia e Vicenza, e l'ASLA, Associazione Sclerosi Laterale Amiotrofica. In particolare quest'ultima da anni opera presso l'Ospedale di Padova supportando i malati ed il lavoro dei medici, occupandosi di organizzare incontri di formazione/informazione tra professionisti sanitari e iniziative di sensibilizzazione e raccolta fondi.

Il questionario di indagine è stato inviato alla Clinica Neurologica di Padova, ma non è pervenuto compilato.

6.4 IL SISTEMA ORGANIZZATIVO PER LA GESTIONE E CURA DELLA SLA NELLA REGIONE EMILIA ROMAGNA

Dal 2007 la Regione ha attivato un Registro Regionale per le Malattie Rare, che ha messo in rete tutti i centri clinici autorizzati alla diagnosi e ai servizi di cura correlati alla specifica patologia. Dal 2009, inoltre, è attivo un secondo Registro per lo Studio Epidemiologico Regionale sulla SLA.

Per la Sclerosi Laterale Amiotrofica, la Regione ha attivato un network i cui nodi sono distribuiti in tutte le Province della Regione, ciascuna dotata di uno specifico percorso assistenziale previsto per le persone con SLA. Si rileva così una frammentazione dei percorsi di cura tra le diverse aree della Regione, ciascuna dotata di un proprio protocollo di intervento finalizzato a fornire un'adeguata ed omogenea continuità assistenziale limitatamente a livello provinciale; per quanto tutti i protocolli seguano le stesse Linee Guida internazionali relativamente agli interventi di cura da adottare nelle diverse fasi della malattia, si presentano scenari differenti tra le Province nell'organizzazione assistenziale dei servizi territoriali.

IL CONTESTO NORMATIVO E LA RETE TERRITORIALE

Il Piano Sanitario Regionale 1999-2001 con la DGR n.1267/2002 ha introdotto il modello *Hub&Spoke* nella gestione delle attività di rilevanza regionale che prevedono un alto livello di specializzazione, tra cui le malattie rare. Per la Sclerosi Laterale Amiotrofica, in particolare, si è stabilita un'organizzazione in rete articolata tra tutte le Province della Regione.

Con la Delibera Regionale n.160 del 2 febbraio 2004 si individua la prima Rete Regionale per la prevenzione, la diagnosi e la terapia delle Malattie Rare, costituita da tutti i Centri autorizzati alla certificazione e al trattamento delle singole malattie rare. Per le gravi disabilità è previsto un percorso nel quale in ogni singolo caso la situazione del paziente viene valutata, anche in base al reddito, dal PUA (Punto Unico di Accoglienza); in seguito alla valutazione viene stabilita la gestione economica ritenuta idonea.

Il modello organizzativo utilizzato per la gestione e la cura delle persone con SLA è l'*Hub&Spoke*, dove per ciascuna Provincia è previsto un centro Hub, affiancato da strutture satellite nel territorio provinciale. Presso ogni centro Hub è istituita una Commissione per la presa in carico del paziente con SLA, presieduta dal Direttore Sanitario del centro di riferimento provinciale, che svolge una fondamentale opera di integrazione tra l'ospedale, il territorio e le figure professionali. In particolare, per agevolare il percorso di cura del paziente, la Commissione si occupa dell'acquisizione rapida di protesi e ausili individuati, la facilitazione dei rapporti tra il paziente e i servizi amministrativi, il monitoraggio della disponibilità, in termini di capienza, delle strutture previste nel percorso di cura. Il modello organizzativo dei servizi territoriali è di tipo distrettuale, dove vengono eseguite le attività con modalità ambulatoriale, domiciliare e residenziale.

Per quanto riguarda il supporto assistenziale, le persone con SLA usufruiscono dei mezzi stabiliti dai Decreti Regionali.

La Delibera n.1122/2002 del 1/07/2002 stabilisce le "Direttive per la promozione di progetti personalizzati finalizzati a favorire le condizioni di domiciliarità e le opportunità di vita indipendente dei cittadini in situazione di handicap grave" attraverso l'introduzione di un contributo economico denominato "*assegno di cura e di sostegno*" suddiviso su due livelli di contribuzione giornaliera (10,33 euro e 15,49 euro), a seconda della gravità della condizione di disabilità. La DGR 2068/04 ha introdotto un terzo livello contributivo (23 euro) destinato a persone con "*gravissima disabilità acquisita*", tra le quali le patologie neurologiche degenerative.

Esiste inoltre dal 2008 un percorso integrato apposito per le prescrizioni dei comunicatori ad alta tecnologia per le persone con SLA. I logopedisti prescrivono quelli a bassa-media tecnologia, mentre la prescrizione di quelli ad alta tecnologia viene effettuata da un gruppo di professionisti (Neurologo, Fisiatra, Neuropsicologo e Responsabile Ufficio Presidi del Distretto Sanitario).

Recentemente è stato approvato con la DGR n.1832/2010 il documento relativo ai farmaci concessi per le patologie rare neurologiche.

I REGISTRI REGIONALI

La Regione Emilia Romagna si è dotata di due strumenti di raccolta dati sulla SLA, il Registro Regionale per le Malattie Rare e lo Studio Epidemiologico Regionale sulla SLA. Il Registro Regionale per le Malattie Rare dell'Emilia Romagna è stato attivato dal 2007, contemporaneamente all'implementazione del Sistema Informatico per le Malattie Rare (SIMR), che collega i centri autorizzati con le ASL territoriali competenti per la certificazione dell'esenzione. Grazie a questo canale informativo, i dati di formulazione della diagnosi del paziente possono essere visualizzati in tempo reale dagli operatori delle ASL, evitando alla persona di doversi recare fisicamente presso il Distretto Sanitario per ottenere le esenzioni, che riceverà direttamente al domicilio. Questo sistema genera quindi due vantaggi: da un lato la semplificazione del percorso di cura per il paziente, dall'altro l'ottenimento di dati epidemiologici utili alla programmazione dei servizi regionali per le malattie rare.

Dai dati registrati nel periodo 2007-2010, **la Sclerosi Laterale Amiotrofica rappresenta la patologia più diagnosticata**, con 294 casi nel 2009 e 414 nel 2010, evidenziando un incremento del 40,82% della casistica da un anno all'altro. Inoltre, i dati del flusso di esenzioni attive al 31 dicembre 2009 rilevano 270 esenzioni per SLA⁴⁶.

Più recentemente, nel 2009, è stato attivato un secondo Registro di raccolta dati specifico sulla malattia, chiamato Studio Epidemiologico Regionale sulla SLA. Tale Registro prevede l'inserimento dei dati informativi, esclusivamente previo consenso informato della persona con SLA. I dati richiesti sono: l'esordio della malattia, l'età alla diagnosi, se c'è familiarità di trasmissione, gli esami eseguiti (elettromiografia, puntura lombare, risonanza magnetica, test genetico per la SOD1, PEG etc), le terapie seguite, le visite effettuate, le condizioni fisiche.

La gestione della raccolta dati viene coordinata dalla Clinica Neurologica di Modena.

⁴⁶ "Il Registro Regionale per le Malattie Rare dell'Emilia Romagna – Analisi dei dati di attività 2007-2010 e confronto con altri flussi informativi" Seconda Edizione, Regione Emilia Romagna

Nel 2006 è stato attivato un motore di ricerca per le malattie rare (www.saluter.it/malattierare/), uno strumento facilmente fruibile dai Medici di Medicina Generale e da tutti i cittadini per risalire ai centri autorizzati della Regione che trattano una determinata patologia.

I RIFERIMENTI PER LA GESTIONE E CURA DELLA SLA

Dalla ricerca desk effettuata on-line, si rilevano le seguenti strutture sanitarie:

- La **Clinica Neurologica del Dipartimento di Neuroscienze dell'Ospedale S.Agostino-Estense di Modena**, insieme all'Ospedale Boggiovara, sempre situato a Modena, è il Centro medico di riferimento per la Provincia di Modena. All'interno della Clinica, che coordina anche il Registro Studio Epidemiologico Regionale sulla SLA, è previsto un percorso multidisciplinare dedicato alle malattie del motoneurone. Il Centro è un riferimento Hub per la fase diagnostica della malattia e per gli aspetti ad elevato livello di complessità, attraverso un'analisi multidisciplinare ed una strumentazione tecnologicamente avanzata. I servizi di cura vengono erogati ambulatorialmente e seguono un protocollo definito a livello provinciale che specifica le modalità da adottare nelle diverse fasi della malattia, la diagnosi, le prime visite, i follow-up, l'assistenza domiciliare integrata. Il protocollo definisce anche le modalità di presa in carico del paziente e dei famigliari da parte del territorio, comprendendo l'erogazione di ausili e protesi, la permanenza in strutture residenziali o Hospice, l'eventuale ospedalizzazione, il monitoraggio motorio, respiratorio, nutrizionale, della comunicazione e psicologico da parte dei Distretti Sanitari, la gestione delle emergenze-urgenze⁴⁷. È attivo un ambulatorio neurologico anche presso l'Ospedale di Carpi (MO), con il quale la Clinica collabora.

⁴⁷ Percorso assistenziale alle persone affette da Sclerosi Laterale Amiotrofica – Provincia di Modena", AUSL Modena

- **L'Azienda Ospedaliera Universitaria di Parma** è dotata sia di un Reparto di Neurologia, dove viene fatta la diagnosi di SLA, che di una Clinica Pneumologica, che si occupa della presa in carico del paziente successiva alla comunicazione della diagnosi. Il Reparto di Neurologia ha all'attivo dal 1998 un ambulatorio dedicato ai pazienti con SLA, riconosciuto tra i Centri di Riferimento Regionali per la diagnosi e la terapia di cura. Il Centro collabora con l'Ospedale di Fidenza (PR), in cui è presente un Ambulatorio delle Malattie Neuromuscolari al quale i pazienti con SLA accedono, anche in caso di visite urgenti. Presso la stessa struttura, per la conferma della diagnosi, il paziente viene ricoverato nel Day Hospital Neurologico, dove vengono eseguiti tutti gli accertamenti neurologici, secondo le linee guida internazionali. Anche la Provincia di Parma ha redatto un protocollo che definisce le linee di attività nelle diverse fasi della malattia: diagnosi, comunicazione della diagnosi, team di supporto, valutazione respiratoria, nutrizionale, fisiatrica, psicologica, sociale, presa in carico del caregiver, cure palliative⁴⁸. Nel maggio del 2011 l'Ospedale di Parma ha ricevuto una Menzione Speciale da parte del Ministero della Salute per le cure palliative ai malati di SLA. Il progetto prevede che un medico Palliativista sia integrato nell'equipe multidisciplinare per l'assistenza domiciliare, inserendo quindi le cure palliative all'interno del programma di presa in carico della persona. L'attività residenziale viene erogata tramite la collaborazione con due strutture: l'ASP S.Mauro Abate di Colorno (PR) e l'Ho-spice di Langhirano (PR).
- **Il Centro Malattie Neuromuscolari presso l'Unità di Neurologia dell'Ospedale di Reggio Emilia** è il riferimento Hub della Provincia di Reggio Emilia per la diagnosi, cura e studio della SLA. Per la riabilitazione pneumologica e fisiatrica i pazienti possono rivolgersi anche alle strutture ospedaliere di Correggio e Albinea, Centri Spoke.

⁴⁸ "Percorso polispecialistico interaziendale - Malattia di Sclerosi Laterale Amiotrofica", Servizio Sanitario Regionale Emilia Romagna, Azienda Ospedaliera-Universitaria di Parma, Aprile 2007

Anche per la Provincia di Reggio Emilia si è definito un protocollo per l'impostazione dell'intero percorso di cura per le persone con SLA, che definisce gli interventi a partire dalla diagnosi e la sua comunicazione per tutta la terapia riabilitativa, personalizzata per ogni singolo paziente.

Durante la fase della diagnosi il regime assistenziale adottato è il ricovero presso il Reparto di Neurologia, in modo da concentrare tutte le analisi e visite multidisciplinari necessarie; successivamente viene definito per ciascun paziente un percorso di cura personalizzato, con una programmazione delle visite compresa tra i 3 e i 6 mesi.

È presente la figura del Palliativista e, accanto agli interventi strettamente clinici, viene offerta sin dall'inizio al paziente e alla sua famiglia la possibilità di avere un supporto psicologico e sociale. Il Centro collabora con la sezione di Reggio Emilia dell' AISLA ed effettua anche attività di ricerca.

- **Il Centro per la diagnosi e la cura delle malattie neurologiche rare e neuroimmuni di Bellaria**, chiamato **Centro BeNe** (Bellaria Neuroscienze) è il punto di riferimento della Provincia di Bologna per la diagnosi, cura e assistenza ai malati di SLA. È situato presso l'Unità Operativa di Neurologia dell'Ospedale Bellaria di Bologna ed è attivo dal 2007.

Il Centro è il punto di riferimento anche per il recente progetto di identificazione di un nuovo percorso per malati di SLA sul territorio, presentato nel gennaio 2011 con la finalità di assicurare standard di qualità, appropriatezza, omogeneità e continuità nelle cure. Il percorso prevede l'accompagnamento del paziente in tutte le fasi della malattia, a partire dall'esordio, con le valutazioni diagnostiche multidisciplinari, la definizione del piano terapeutico, riabilitativo e assistenziale. Viene inoltre fornita un'assistenza psicologica e sociale costante al paziente e alla sua famiglia.

Oltre all'èquipe medica, si è definito un team territoriale costituito dal Medico di Medicina Generale e dagli operatori dell'Unità Socio-Sanitaria Integrata, per la realizzazione di un piano personalizzato di assistenza al domicilio, o di ricovero presso una struttura residenziale/Hospice. Si garantisce in questo modo una continuità di cure tra l'Ospedale ed il territorio.

Parallelamente all'attività clinica, il Centro è impegnato anche nell'attività di ricerca.

- Presso l'**AUSL di Piacenza** si sta attualmente mettendo a punto un percorso condiviso di diagnosi, cura, riabilitazione e assistenza ai malati di SLA, con l'obiettivo di raccordare le attività di cura svolte dai professionisti ospedalieri con i servizi territoriali di cui i pazienti necessitano dopo la dimissione, creando una rete specializzata. In particolare, si intende garantire la presenza degli stessi specialisti ospedalieri anche nell'assistenza domiciliare, coinvolgendo anche figure quali il Medico di Medicina Generale, lo Psicologo e gli operatori territoriali (Infermieri, Fisioterapisti etc).

LE ASSOCIAZIONI

Il ruolo del mondo associazionistico è molto importante sul territorio ed è riconosciuto dalle stesse strutture sanitarie di riferimento, che sono supportate dai gruppi di volontari nelle attività assistenziali. Generalmente, si tratta di organizzazioni che si occupano dell'assistenza domiciliare e offrono un supporto di tipo psicologico ai pazienti e alle loro famiglie.

L' AISLA è presente sull'intero territorio regionale, con sedi dislocate in tutte le Province. Recentemente la sezione AISLA Parma ha contribuito finanziariamente all'inserimento della figura del medico Palliativista nell'èquipe multidisciplinare per la SLA dell'Azienda Ospedaliera-Universitaria di Parma.

Particolare rilievo ha anche l'AssiSLA, Associazione regionale per l'Assistenza Integrata contro la Sclerosi Laterale Amiotrofica, che offre supporto domiciliare e informativo alle famiglie e supporta le attività di ricerca, collaborando in particolar modo con il Centro BeNe di Bologna, dove ha la sede principale.

Un'altra Associazione presente è l'Associazione "Amici per la Vita", che supporta sul territorio di Modena le attività motorie domiciliari.

Nell'ambito del Progetto SLANCIO 2011 si sono coinvolte tre strutture:

- Ambulatorio Multidisciplinare per le Malattie del Motoneurone, Dipartimento di Neuroscienze dell'Ospedale S. Agostino Estense di Modena
- Clinica Pneumologica dell'Azienda Ospedaliera di Parma
- Reparto di Neurologia dell'Ospedale di Reggio Emilia

Intervista alla Direzione dell'Ambulatorio Multidisciplinare per le Malattie del Motoneurone, Dipartimento di Neuroscienze dell'Ospedale S. Agostino Estense di Modena

Nella Provincia di Modena il Centro Hub per la SLA è rappresentato dal Nuovo Ospedale Civile S. Agostino Estense di Boggiovara, a Modena. La diagnosi può essere effettuata a regime ambulatoriale o di ricovero, in modo che tutti i numerosi esami necessari a validare l'ipotesi di SLA vengano effettuati in un breve periodo di tempo, evitando alla persona eccessivi spostamenti.

Anche presso la Neurologia dell'Ospedale di Carpi il paziente può essere visitato in regime ambulatoriale o di ricovero ed eseguire tutti gli accertamenti necessari alla diagnosi di malattia.

Successivamente alla diagnosi al paziente viene offerta la possibilità di effettuare le visite multidisciplinari in regime ambulatoriale, con le figure del Neurologo, Pneumologo, Psicologo, Dietista, Logopedista, Fisiatra, Gastroenterologo; il primo follow-up viene effettuato entro un mese dalla diagnosi, gli altri ogni 2-3 mesi (salvo diverse esigenze). Tali follow-up possono essere effettuati anche a Carpi. Al termine di ogni visita al paziente viene consegnata una lettera dettagliata in cui sono sintetizzati tutti gli interventi effettuati e sono indicati i riferimenti degli specialisti.

I dettagli clinici relativi ai pazienti vengono inviati anche al Fisiatra dei Distretti Sanitari di appartenenza del paziente (c'è un Fisiatra per ciascuno dei 7 Distretti della Provincia di Modena). Al momento della diagnosi e in caso di necessità viene contattato anche il Medico di Medicina Generale. Inizia così, a partire dalla diagnosi, la presa in carico congiunta del paziente. Le informazioni cliniche sono messe in rete nel sistema informatico aziendale, quindi visibili a tutti i professionisti degli altri Centri.

I ricoveri durante il percorso di cura vengono effettuati in genere per la diagnosi, per il posizionamento di PEG-NIV-IV, per l'insorgenza di complicanze (es. polmonite) e per il fine vita. Per questo motivo non abbiamo dei posti letto specificatamente dedicati ai pazienti con SLA, ma si effettua il ricovero presso il Reparto di Neurologia; mediamente il numero dei letti occupati da persone con SLA oscilla da due a 6. In caso di complicanze, inoltre, il paziente può essere ricoverato anche presso il Reparto di Medicina d'Urgenza dell'Ospedale, oltre che presso le Pneumologie del territorio.

Per quanto riguarda la gestione respiratoria, tutte le Pneumologie del territorio (a Modena, Pavullo, Sassuolo e Mirandola) hanno individuato almeno un responsabile per occuparsi dei casi di SLA e sono attrezzate per l'assistenza al paziente in caso di necessità.

Tutti gli specialisti dell'Ambulatorio di Modena e i Neurologi di Carpi si riuniscono ogni mese per discutere dei pazienti più problematici, condividere percorsi, protocolli e ricerche. Quindi, indipendentemente dall'area di appartenenza, tutti i Distretti sono a conoscenza di tutti i pazienti con SLA. A queste riunioni partecipano anche i rappresentanti delle Associazioni dei malati.

Per l'assistenza della persona con SLA intervengono a Modena due Associazioni, AISLA e Amici per la Vita, che offrono, tra i vari servizi ai malati e alle famiglie, anche la possibilità di effettuare attività motoria sia a domicilio, se la persona non deambula, sia presso una palestra di appartenenza di AISLA, mettendo a disposizione dei Fisioterapisti.

Esiste un modulo per la raccolta delle volontà del paziente riguardo ai trattamenti invasivi, anche se queste vengono esplicitate oralmente direttamente al Neurologo o al Pneumologo nel corso delle visite. Le sue volontà vengono comunque inserite in ogni rapporto ambulatoriale in seguito alle visite effettuate, in modo che siano conosciute da tutti.

Per l'assistenza domiciliare, quando nel paziente subentrano disabilità importanti si attiva il PUA (Punto Unico di Accoglienza), coordinato dal Palliativista del centro, insieme al Neurologo e al Medico di Medicina Generale; la struttura mette a disposizione un servizio infermieristico domiciliare, di diverso livello a seconda della gravità della malattia (Assistenza Domiciliare Integrata).

Presso il nostro Centro afferiscono anche pazienti extra-regione, soprattutto provenienti dal Sud Italia, anche se poi seguirli a distanza è

problematico. Solitamente noi cerchiamo di metterli in contatto con le strutture ospedaliere del loro territorio di residenza, ma non sempre tale possibilità viene accettata dal paziente.

La Regione Emilia Romagna coordina un gruppo regionale di Neurologi e altri specialisti che sta ultimando il percorso di cura per le persone con SLA, con direttive sulla gestione della persona a livello ospedaliero e territoriale che verranno recepite su tutta la Regione.

Per quanto riguarda il Registro Regionale, in Emilia Romagna abbiamo due Registri.

Il Registro Regionale delle Malattie Rare raccoglie poche informazioni (dati demografici della persona, esordio della malattia e diagnosi) ma è indispensabile per la certificazione della malattia, legittimando l'accesso della persona alle esenzioni previste per la specifica patologia.

L'altro Registro si chiama Studio Epidemiologico Regionale sulla SLA. Si tratta di un Registro più dettagliato e quindi più significativo dal punto di vista epidemiologico, ma purtroppo le leggi sulla privacy ostacolano molto la compilazione di tale Registro, perché ogni informazione inserita richiede il consenso del paziente, rallentando molto l'inserimento dei dati.

La differenza tra i due Registri è che quello delle Malattie Rare include, tra le altre patologie, anche la SLA, fornendo dati con scarsa valenza epidemiologica, mentre l'altro Registro si occupa esclusivamente della SLA. I dati dello Studio Epidemiologico al momento non sono stati comunicati, mentre quelli per il Registro delle Malattie Rare vengono comunicati alla Regione.

Sarebbe molto utile un Registro Nazionale per la SLA.

Intervista alla Direzione dell'Unità Operativa Clinica Pneumologica, Azienda Ospedaliera di Parma

Nella Provincia di Parma le diagnosi per la SLA vengono effettuate sia presso l'Azienda Ospedaliera di Parma che nell'Ospedale di Fidenza. Tra i due Ospedali esiste una stretta collaborazione nella gestione della persona con SLA, sancita da un protocollo multidisciplinare interaziendale comune tra i professionisti delle strutture, di cui una universitaria e l'altra pubblica.

Quando ad una persona viene diagnosticata la SLA dal Neurologo,

si organizza una visita multidisciplinare presso la Clinica Pneumologica, in cui vengono effettuati i controlli da parte dell'intera èquipe in una stessa mattinata (Pneumologo, Fisiatra, Nutrizionista, Psicologo, Assistente Sociale); si costruisce una scheda con i dati raccolti dalle valutazioni, che viene inviata a tutti i colleghi ospedalieri sul territorio, compresi il Medico di Medicina Generale e la persona con SLA (ai quali viene inviata la copia cartacea). L'invio viene effettuato a tutti i medici ospedalieri del territorio in modo che, quando il paziente non sarà più in grado di recarsi presso il nostro Centro, potrà rivolgersi alla struttura sanitaria più vicina, la quale, avendo ricevuto precedentemente tutte le informazioni, sarà già a conoscenza della situazione globale del paziente e delle sue problematiche, garantendo così la continuità assistenziale. L'aggiornamento della scheda spetta a tutti i professionisti che nel corso della malattia visitano il paziente, non solo quelli che hanno effettuato le prime visite.

Presso il nostro Centro abbiamo realizzato una banca dati con i numeri telefonici di tutti i pazienti con SLA, in modo che, quando uno di loro chiama il 118 per un'emergenza, il suo numero venga riconosciuto come appartenente ad un malato di SLA; l'ambulanza saprà quindi che sta andando a prestare soccorso ad una persona con SLA e, con le informazioni indicate sulla scheda del paziente (che ogni Ospedale ha ricevuto), sarà a conoscenza delle sue problematiche (se è tracheostomizzato, se ha la PEG, se ha espresso la sua volontà per le manovre invasive o no).

Per quanto riguarda le manovre invasive, attraverso il sistema delle "direttive anticipate", si preparano delle note informative riguardo alla tracheostomia e alla ventilazione meccanica che vengono consegnate ai pazienti, i quali esprimono il loro parere in merito; la loro volontà, per quanto priva di valore legale, viene rinnovata ogni 3 mesi. Tuttavia il soccorritore, prima di effettuare una manovra invasiva, è tenuto a chiedere al paziente il consenso.

Recentemente all'interno del nostro team è stata inserita la figura del Palliativista.

Ci sono 2 posti letto dedicati ai pazienti con SLA presso il Reparto di Pneumologia, perché la maggior parte dei ricoveri viene effettuata per complicazioni respiratorie. Per l'assistenza domiciliare ci sono un Pneumologo, un Infermiere specializzato in ventilazione meccanica, un Palliativista ed un Nutrizionista per tutta la Provincia, 4 Fisiatrici (uno per

Distretto Sanitario) ed una Psicologa solo per il distretto di Parma centro.

Tra i progetti, abbiamo in dotazione due apparecchi per la telemedicina che verranno distribuiti nelle case di due pazienti, ai quali verrà somministrato un questionario di valutazione qualitativa sul servizio di telemedicina somministrato.

6.4.1 L'AMBULATORIO MULTISPECIALISTICO DELLE MALATTIE DEL MOTONEURONE, MODENA, E LA CLINICA PNEUMOLOGICA DI PARMA: I DATI EMERSI DAL QUESTIONARIO

Aspetti epidemiologici ed organizzativi:

La SLA risulta essere la patologia neuromuscolare con più casi, sia per l'anno 2009 che 2010. Le altre tipologie più frequenti di malattie neuromuscolari sono la Miastenia, le Polineuropatie, la Sclerosi Multipla e la Distrofia Muscolare.

Per quanto riguarda le tipologie di regime assistenziale, la maggior parte dei pazienti usufruisce del Day Service Ambulatoriale, dell'Assistenza Domiciliare Integrata e del Ricovero Ordinario, e solo una minima parte si rivolge alle RSA.

La percentuale dei pazienti extra-Regione è compresa tra il 5 e il 6,5% dei casi registrati.

I canali di provenienza principali dei pazienti sono l'Ospedale, il Pronto Soccorso ed il Medico di Medicina Generale, seguiti dall'ASLA e dalle conoscenze interpersonali.

Solo nella Clinica Pneumologica di Parma esiste una lista di attesa per i pazienti, di circa 7-14 giorni. La media dei ricoveri per SLA è di 11 giorni, ma si può alzare notevolmente in caso di insorgenza di complicanze.

È prevista la figura del *Case Manager* per i pazienti; per i caregiver, è a disposizione un supporto psicologico e, nel Centro di Parma, anche uno spazio dedicato alle loro attività personali, oltre ai corsi di formazione sulle principali attività assistenziali al domicilio. Il centro di Modena, invece, supporta le famiglie nella richiesta di invalidità civile, entrando in contatto con gli Uffici Presidi e Ausili delle AUSL.

Personale:

Le figure professionali indicate fanno tutte parte dell'organico dell'Ospedale e sono impiegate quasi tutte full time. Fanno eccezione i Fisioterapisti, di cui un certo numero è messo a disposizione dei pazienti dalle Associazioni AISLA e "Amici per la vita" – Tabelle 10, 11:

Tabella 10	PROFESSIONISTI CHE SI OCCUPANO IN MODO SPECIFICO DI SLA OSPEDALE DI MODENA	Numero =	Full time	Part time	Strutturati	Consulenti	Cooperativa
	Neurologo	Numero = 2	2		1		
	Pneumologo	Numero = 6	6		6		
	Gastroenterologo	Numero = 1	1		1		
	Nutrizionista	Numero = 2	2				
	Anestesista/rianimatore	Numero = 2	2		2		
	Cardiologo	Numero = 0					
	Genetista	Numero = 0					
	Fisiatra	Numero = 8	8		8		
	Ortopedico	Numero = 0					
	Psichiatria	Numero = 0					
	Logopedista	Numero = 3	2	1			
	Psicologo / counsellor	Numero = 1	1				
	Infermiere	Numero = 2	2				
	Fisioterapista	Numero = 7 +5*	7				
	fisioterapista respiratorio	Numero = 2	2				
	Assistente sociale	Numero = 7	7				
	Terapista occupazionale	Numero = 1	1				
	Oss / Ota	Numero = 0					
	Volontari	Numero = 0					
	Assistente spirituale	Numero = 0					
	Educatori professionali	Numero = 0					
	Altro (specificare) PALLIATIVISTA	Numero = 1	1		1		

Tabella 10 - Dotazione organica dell'Ambulatorio Multidisciplinare delle Malattie del Motoneurone di Modena

Tabella 11

PROFESSIONISTI CHE SI OCCUPANO IN MODO SPECIFICO DI SLA OSPEDALE DI PARMA		Full time	Part time	Strutturati	Consulenti	Cooperativa
Neurologo	Numero	1				
Pneumologo	Numero	3				
Gastroenterologo	Numero					
Nutrizionista	Numero	1				
Anestesista/rianimatore	Numero					
Cardiologo	Numero					
Genetista	Numero					
Fisiatra	Numero	1				
Ortopedico	Numero					
Psichiatria	Numero					
Logopedista	Numero	1				
Psicologo / counsellor	Numero					
Infermiere	Numero	1				
Fisioterapista	Numero	3				
fisioterapista respiratorio	Numero					
Assistente sociale	Numero	1				
Terapista occupazionale	Numero	1				
Oss / Ota	Numero					
Volontari	Numero					
Assistente spirituale	Numero					
Educatori professionali	Numero					
Altro (specificare)	Numero					

Tabella 11 - Dotazione organica della Clinica Pneumologica dell'Ospedale di Parma

Aspetti finanziari:

I dati relativi ai costi di gestione per la cura della SLA non sono pervenuti.

Percorso di cura:

DIAGNOSI

I pazienti che si rivolgono ai centri in misura variabile sono già transitate in altre 2-3 strutture sanitarie o sono alla loro prima consulenza; in tal caso, la percentuale di coloro che richiedono una seconda opinione di conferma della diagnosi è del 40%.

La diagnosi viene confermata entro un intervallo di tempo compreso tra 1 e 4 mesi dalla richiesta di consulenza e viene comunicata al paziente dal Neurologo, che può decidere di avvalersi anche dello Psicologo. La comunicazione della diagnosi viene effettuata in un ambulatorio separato o comunque in una sala dedicata, attraverso un colloquio della durata di 60 minuti, in presenza, se la persona con SLA lo richiede, anche dei famigliari. Trattandosi di un momento drammatico, la comunicazione della diagnosi viene fatta in modo chiaro e delicato, tenendo in considerazione il contesto socio-demografico del paziente e seguendo, nel caso dell'Ospedale di Modena, il seguente protocollo:

- Apertura: si riassumono i sintomi che hanno portato alla visita e gli esiti degli esami;
- Comunicazione diagnosi: si spiega in modo semplice come funziona il sistema piramidale, cosa sono le malattie degenerative e come agiscono sulle capacità motorie; si sottolinea che non sarà coinvolto il sistema sensitivo, pertanto non si sentirà dolore, né quello sfinteriale né intellettivo. Si spiega al paziente che da quel momento sarà sempre seguito per tutto il decorso della malattia;
- Indicazione terapie: si illustrano i trattamenti volti a rallentare lo sviluppo della malattia ed altri trattamenti legati a specifiche fasi; si offre la possibilità di partecipare a cure sperimentali;
- Spazio al paziente: si chiede di descrivere le principali preoccupazioni e si lascia spazio alle domande del paziente;
- Domande più frequenti: riguardano l'esistenza di trattamenti alternativi in altre sedi, anche geograficamente lontane, per vagliare tutte le possibilità di cura;
- Chiusura: si lasciano i recapiti telefonici del medico di riferimento per qualsiasi evenienza e si lascia la possibilità di sentirsi nei giorni successivi per ulteriori domande. Si chiede inoltre se c'è bisogno di un supporto per la comunicazione della diagnosi ai famigliari e al medico di famiglia, si informa delle attività organizzate dalle Associazioni e, infine, si stila un programma delle prossime visite.

Dal momento della diagnosi viene programmata una periodicità di incontri.

Terapia:

Per quanto riguarda l'erogazione delle prestazioni, si rileva un'organizzazione differenziata tra i Centri.

Nella struttura di Modena il 70% delle prestazioni viene erogato esclusivamente in Ospedale, il 10% a domicilio ed il 20% in entrambi i luoghi. Le terapie farmacologiche, invece, vengono tutte erogate sia in ospedale che domiciliariamente; lo stesso vale per le sedute riabilitative, ad eccezione della Logopedia – Tabella12.

La Clinica di Parma suddivide le prestazioni tra il 67% presso l'Ospedale ed il 33% domiciliariamente; le terapie farmacologiche sono invece trattate solo a livello domiciliare – Tabella13.

Tipologia di prestazione erogate	SI	NO	Ospedale	A domicilio
Nutrizione Parentale (NPT)				
1. Preparazione sacche	X		X	
2. Gestione e medicazione del C.V.C.	X		X	
3. Gestione e programmazione delle pompe per infusione volumetriche	X		X	
Inserzione cateteri venosi centrali e periferici (IVC)				
1. Per NPT	X		X	
2. Per infusione di liquidi a permanenza	X		X	
3. Per infusione di farmaci e terapie	X		X	X
Posizionamento dispositivi sanitari sottocutanei				
Gestione PEG				
1. Sostituzione	X		X	X
2. Medicazione	X			X
Gestione Tracheotomie				
1. Sostituzione cannula tracheostomica	X		X	X
2. Broncoaspirazione	X		X	
3. Medicazione	X			X
4. Emogasanalisi	X		X	X

Tipologia di prestazione erogate	SI	NO	Ospedale	A domicilio
Assistenza ventilatoria non invasiva				
1. Gestione delle apparecchiature per il controllo del dolore	X		X	
2. Piano terapeutico per l'ossigeno terapia	X		X	
Protocolli terapeutici antalgici				
1. Applicazione di elastomeri	X		X	
2. Gestione impianti endomidollari per il controllo del dolore	X		X	
3. Applicazione di cateteri peridurali	X		X	
Prestazioni chirurgiche				
1. Trattamento chirurgico di escare e piaghe	X		X	
2. Medicazioni chirurgiche ad elevata complessità	X		X	
3. Interventi di piccola chirurgia in anestesia locale	X		X	
Terapia farmacologica				
Rilutek con specifiche indicazioni per SLA	X		X	X
Sostanze antiossidanti	X		X	X
Vitamina E	X		X	X
Glutazione ridotto		X		
Creatina monoidrato		X		
Miorilassanti per la spasticità e i crampi (es. Lioresal, Sirdalud)	X		X	X
Anticolinergici per l'eccessiva salivazione (es. antidepressivi serotoninergici per il riso e pianto incontrollati) cosiddetta incontinenza emotiva	X		X	X
Antidepressivi per la reazione depressiva	X		X	X
Ipnocici non benzodiazepinici per il sonno (es. zolpidem, zopiclone)	X		X	X
Ansiolitici non benzodiazepinici per l'ansia (es. buspirone)	X		X	X
Sedute riabilitative				
Fisioterapia	X		X	X
Terapia occupazionale	X		X	X
Logopedia	X		X	
Fisiochinesi	X		X	X

Tabella 12 - Elenco delle prestazioni erogate, suddivise per modalità assistenziale

Tabella 13	Tipologia di prestazione erogate	SI	NO	Ospedale	A domicilio
		Nutrizione Parentale (NPT)			
	1. Preparazione sacche	X			X
	2. Gestione e medicazione del C.V.C.	X			X
	3. Gestione e programmazione delle pompe per infusione volumetriche	X			X
	Inserzione cateteri venosi centrali e periferici (IVC)				
	1. Per NPT	X		X	
	2. Per infusione di liquidi a permanenza	X		X	
	3. Per infusione di farmaci e terapie	X		X	
	Posizionamento dispositivi sanitari sottocutanei				
	Gestione PEG				
	1. Sostituzione	X		X	
	2. Medicazione	X		X	
	Gestione Tracheotomie				
	1. Sostituzione cannula tracheostomica	X		X	
	2. Broncoaspirazione	X			X
	3. Medicazione	X			X
	4. Emogasanalisi	X		X	
	Assistenza ventilatoria non invasiva				
	1. Gestione delle apparecchiature per il controllo del dolore	X			
	2. Piano terapeutico per l'ossigeno terapia	X			
	Protocolli terapeutici antalgici				
	1. Applicazione di elastomeri		X		
	2. Gestione impianti endomidollari per il controllo del dolore		X		
	3. Applicazione di cateteri peridurali		X		
	Prestazioni chirurgiche				
	1. Trattamento chirurgico di escare e piaghe	X		X	
	2. Medicazioni chirurgiche ad elevata complessità	X		X	
	3. Interventi di piccola chirurgia in anestesia locale	X		X	
	Terapia farmacologica				
	Rilutek con specifiche indicazioni per SLA	X			X
	Sostanze antiossidanti	X			X
	Vitamina E	X			X

Tipologia di prestazione erogate	SI	NO	Ospedale	A domicilio
Glutazione ridotto	X			X
Creatina monoidrato	X			X
Miorilassanti per la spasticità e i crampi (es. Lioresal, Sirdalud)	X			X
Anticolinergici per l'eccessiva salivazione (es. antidepressivi serotoninergici per il riso e pianto incontrollati) cosiddetta incontinenza emotiva	X			X
Antidepressivi per la reazione depressiva	X			X
Ipnotici non benzodiazepinici per il sonno (es. zolpidem, zopiclone)	X			X
Ansiolitici non benzodiazepinici per l'ansia (es. buspirone)	X			X
Sedute riabilitative				
Fisioterapia	X			X
Terapia occupazionale	X			X
Logopedia	X			X
Fisiochinesi				

Tabella 13 – Elenco delle prestazioni erogate, suddivise per modalità assistenziale

Cure del fine vita:

Le figure di riferimento nella fase di fine vita sono il Neurologo, il Palliativista e il Pneumologo. La scelta del luogo viene fatta dal paziente e solitamente è rappresentata dal centro di cura, dal domicilio o dall'Hospice.

SERVIZI TERRITORIALI:

Il livello di integrazione con i servizi territoriali è considerato “soddisfacente”; le figure con le quali il centro collabora maggiormente sono il Medico di Medicina Generale, gli operatori dell'Assistenza Domiciliare Integrata, gli assistenti sociali, le Associazioni (AISLA e “Amici per la vita”), i servizi di riabilitazione e pneumologia del territorio.

Entrambi i centri rispondenti partecipano all'aggiornamento del Registro Regionale per la SLA, raccogliendo dati demografici, clinici, assistenziali riguardanti la malattia.

REQUISITI DEI CENTRI:

Rispetto ai requisiti dei centri esperti individuati dalla Consulta Ministeriale delle Malattie Neuromuscolari, il Centro di Modena soddisfa il 100% delle caratteristiche individuate (Tab.14), mentre le strutture di Parma e Reggio Emilia rispettivamente il 96 e l'85% (Tab.15 e 16); per entrambe, non viene adottato un Piano Riabilitativo Individuale e a Reggio Emilia non vengono organizzati audit clinici⁴⁹.

Tabella 14	Ospedale di Modena	SI	NO
	Il suo Centro è ubicato in un presidio ospedaliero idoneo a gestire le complicitanze relative alla SLA?	X	
È presente un'area Intensiva e sub intensiva ad alta valenza internistica e riabilitativa?			
Viene effettuato l'Inquadramento del paziente dal punto di vista diagnostico-funzionale?	X		
Interventi ad alta complessità assistenziale e riabilitativa in regime di: Ricovero ordinario Day Hospital Ambulatorio	X X X		
Viene presa in carico la persona con SLA a livello ambulatoriale o di ricovero?	X		
Presso il suo Centro viene progettato un Piano Riabilitativo Individuale? Se sì, contribuite anche alla sua realizzazione?	X X		
Presso il suo Centro viene realizzato/completato/aggiornato un Piano Riabilitativo Individuale già da un'altra struttura?	X		
Viene gestito il reinserimento del paziente al domicilio?	X		
Viene effettuata una valutazione domiciliare?	X		
Il suo centro valuta i casi più complessi inviati da altri Centri presenti nello stesso territorio (provincia o regione)?	X		
Il suo centro organizza e realizza, in collaborazione con altri Centri e le Associazioni dei pazienti, attività di informazione/formazione per pazienti, famiglie e associazioni?	X		
Il suo centro è in possesso di un database condiviso con altri centri territoriali dove raccoglie i dati dei pazienti affetti da SLA?	X		
Il suo centro organizza audit clinici?	X		

Tabella14 – Criteri di rispondenza del Centro Hub definiti dalla Consulta Ministeriale delle Malattie Neuromuscolari

⁴⁹ Per il calcolo della percentuale dei criteri soddisfatti, si è dato valore = 1 ai requisiti a cui si è risposto "sì", un valore complessivo = 1 ai regimi assistenziali indicati, un valore = 0,5 al parametro relativo alla progettazione del piano individuale dell'Ospedale di Parma (perché non si contribuisce alla sua realizzazione), un valore = 0 ai requisiti ai quali è stato risposto "no".

Tabella 15	Ospedale di Parma	SI	NO
	Il suo Centro è ubicato in un presidio ospedaliero idoneo a gestire le complicanze relative alla SLA?	X	
	È presente un'area Intensiva e sub intensiva ad alta valenza internistica e riabilitativa?		
	Viene effettuato l'Inquadramento del paziente dal punto di vista diagnostico-funzionale?	X	
	Interventi ad alta complessità assistenziale e riabilitativa in regime di: Ricovero ordinario Day Hospital Ambulatorio	X X X	
	Viene presa in carico la persona con SLA a livello ambulatoriale o di ricovero?	X	
	Presso il suo Centro viene progettato un Piano Riabilitativo Individuale? Se sì, contribuite anche alla sua realizzazione?	X	X
	Presso il suo Centro viene realizzato/completato/aggiornato un Piano Riabilitativo Individuale già da un'altra struttura?	X	
	Viene gestito il reinserimento del paziente al domicilio?	X	
	Viene effettuata una valutazione domiciliare?	X	
	Il suo centro valuta i casi più complessi inviati da altri Centri presenti nello stesso territorio (provincia o regione)?	X	
	Il suo centro organizza e realizza, in collaborazione con altri Centri e le Associazioni dei pazienti, attività di informazione/formazione per pazienti, famiglie e associazioni?	X	
	Il suo centro è in possesso di un database condiviso con altri centri territoriali dove raccoglie i dati dei pazienti affetti da SLA?	X	
Il suo centro organizza audit clinici?	X		

Tabella 15 – Criteri di rispondenza del Centro Hub definiti dalla Consulta Ministeriale delle Malattie Neuromuscolari

Tabella 16	Ospedale di Reggio Emilia	SI	NO
	Il suo Centro è ubicato in un presidio ospedaliero idoneo a gestire le complicitanze relative alla SLA?	X	
	È presente un'area Intensiva e sub intensiva ad alta valenza internistica e riabilitativa?		
	Viene effettuato l'Inquadramento del paziente dal punto di vista diagnostico-funzionale?	X	
	Interventi ad alta complessità assistenziale e riabilitativa in regime di: Ricovero ordinario Day Hospital Ambulatorio	X X X	
	Viene presa in carico la persona con SLA a livello ambulatoriale o di ricovero?	X	
	Presso il suo Centro viene progettato un Piano Riabilitativo Individuale? Se sì, contribuite anche alla sua realizzazione?	X	X
	Presso il suo Centro viene realizzato/completato/aggiornato un Piano Riabilitativo Individuale già da un'altra struttura?	X	
	Viene gestito il reinserimento del paziente al domicilio?	X	
	Viene effettuata una valutazione domiciliare?	X	
	Il suo centro valuta i casi più complessi inviati da altri Centri presenti nello stesso territorio (provincia o regione)?	X	
	Il suo centro organizza e realizza, in collaborazione con altri Centri e le Associazioni dei pazienti, attività di informazione/formazione per pazienti, famiglie e associazioni?	X	
	Il suo centro è in possesso di un database condiviso con altri centri territoriali dove raccoglie i dati dei pazienti affetti da SLA?	X	
Il suo centro organizza audit clinici?		X	

Tabella 16 – Criteri di rispondenza del Centro Hub definiti dalla Consulta Ministeriale delle Malattie Neuromuscolari

6.5 IL SISTEMA ORGANIZZATIVO PER LA GESTIONE E CURA DELLA SLA NELLA REGIONE LAZIO

Il Lazio si è dotato dal 2008 di un percorso assistenziale specifico per le persone con Sclerosi Laterale Amiotrofica, definito da un'apposita Commissione Regionale.

Stando ai dati forniti nel 2006 da tutte le ASL della Regione, si stimano circa 300-400 persone affette da SLA, con un'incidenza di 50-100 nuovi casi l'anno⁵⁰. Nel 2007 la stima attesa risultava pari a 330 casi, con un'incidenza di 82-110 nuove diagnosi per anno⁵¹, anche se nel 2009 i casi certificati dal Registro Nazionale delle Malattie Rare erano 244⁵².

Anche la Regione Lazio ha un proprio Registro Regionale per le Malattie Rare, attivo dal 2008. I risultati di questi primi anni di attività del Registro individuano la Sclerosi Laterale Amiotrofica nel gruppo delle prime 10 malattie rare, rappresentando il 2,25% di tutte le patologie rare registrate⁵³.

Attualmente l'organizzazione dei servizi di cura per la SLA prevede un Centro Hub, il Policlinico "Gemelli", ed un unico centro satellite, l'Ospedale "San Filippo Neri", entrambi a Roma. Dal 2009 anche il Policlinico "Umberto I" di Roma gestisce un percorso assistenziale per le persone con SLA, tuttavia l'intenzione è quella di accrescere il numero dei centri Spoke e distribuirli uniformemente sul territorio regionale, perché mancano strutture di cure intermedie in grado di fornire prestazioni di cura ai malati di SLA alternative al domicilio.

La Regione si pone all'avanguardia in particolare per l'assistenza territoriale ad alta intensità ai malati di SLA che, seppur in maniera non uniforme sul territorio, viene garantita nello stadio avanzato della malattia.

Le strutture sanitarie della Regione sono un punto di riferimento anche per le persone con SLA provenienti dalle Regioni del Centro-Sud.

⁵⁰ "Percorso assistenziale alle persone affette da Sclerosi Laterale Amiotrofica nella Regione Lazio", Commissione Regionale per la Sclerosi Laterale Amiotrofica, Determina 23-05-2006 n.1447

⁵¹ Borasio et alii., 2007

⁵² Registro Nazionale delle Malattie Rare – ISS, 30-09-2009

⁵³ "Le malattie rare nella Regione Lazio", Convegno AIRPI, Roma 16-04-2011

IL CONTESTO NORMATIVO E LA RETE TERRITORIALE

Con la DGR n.1324/2003 per l'istituzione della rete regionale per le malattie rare, la Regione Lazio ha individuato il Policlinico "Gemelli" di Roma quale centro di riferimento per la SLA (Hub) e l'Ospedale "San Filippo Neri" di Roma come presidio (Spoke).

Con la Determina n.1447 del 23-05-2006 si istituisce il Gruppo di Lavoro sulla Sclerosi Laterale Amiotrofica e nel marzo 2008 il Gruppo di Lavoro firma il Percorso Assistenziale alle Persone affette da Sclerosi Laterale Amiotrofica nella Regione Lazio⁵⁴. Il protocollo stilato prevede che presso ogni ASL sia attiva una Commissione per la presa in carico del paziente SLA che svolga un'opera di integrazione tra ospedale, territorio, servizi e figure professionali; tra i compiti specifici, la Commissione si occupa anche dell'acquisizione rapida di protesi e ausili individuati dai centri di riferimento, della facilitazione ai malati delle procedure amministrative, del monitoraggio della disponibilità (in termini di capienza) delle strutture assistenziali. Le attività della Commissione prescindono da una stretta collaborazione con i Centri Hub e Spoke.

Nel documento si definiscono le modalità di presa in carico del paziente, la compilazione della cartella clinica, gli interventi di follow-up clinico e assistenziale.

Devono essere garantite al domicilio le seguenti figure: Pneumologo, Nutrizionista, specialista della deglutizione, Gastroenterologo, Fisiatra, Otorino, Logopedista, Fisioterapista motorio e respiratorio, Terapista Occupazionale, Psicologo, Medico di Medicina Generale. L'assistenza psicologica viene fornita su richiesta sia del paziente che della famiglia. A tali figure si aggiunge il *Case Manager*, per il monitoraggio costante dei bisogni assistenziali, e l'Assistente Sociale.

Per garantire la continuità assistenziale ai pazienti con SLA, ci si rifà anche alla DGR 19-06-2007 n.433 che definisce i termini di residenzialità

⁵⁴ BURL n.47 del 20-12-2008, Supplemento Ordinario

temporanea o permanente per le esigenze *“a bassa intensità di cure e ad elevata intensità assistenziale e riabilitativa”*. Le strutture adibite a tale forma assistenziale sono i Centri di Alta Specialità Riabilitativa Neuromotoria e gli Hospice non oncologici per la residenzialità temporanea, le RSA per quella permanente.

Recentemente la Regione ha finanziato un corso di formazione per operatori sanitari dal titolo *“SLA: il caregiver e la famiglia. Formazione e informazione”*, orientato a formare operatori specializzati nell'assistenza domiciliare ai malati di SLA.

Per quanto riguarda i contributi economici, il 31-10-2006 la Regione ha emanato la DGR 761/06 *“Contributo in favore delle persone malate di SLA”* e la successiva Determina 4202/06 *“L.R. 28-04-2006 n.4 art.146: Contributo in favore delle persone malate di SLA. Modalità e criteri. Impegno della somma di 300.000 Euro”*. Tale contributo è stato destinato all'acquisto di ausili tecnologici non previsti dal Nomenclatore atti a favorire la comunicazione nei malati di SLA.

Nel 2009 la Regione ha inoltre avviato un progetto specifico per la facilitazione della comunicazione nei pazienti con gravi patologie neuromotorie, per la fornitura di ausili per la comunicazione non riconducibili al nomenclatore tariffario. Il progetto vuole sviluppare una rete regionale in grado di supportare i pazienti e le loro famiglie con servizi di valutazione, prescrizione, addestramento all'uso di ausili per la comunicazione, oltre che di monitoraggio clinico, tracciabilità e mappatura degli ausili assegnati, verifica dell'uso e della funzionalità degli ausili in comodato d'uso e loro riciclo. Il modulo di prescrizione degli ausili è fornito dall'Ospedale San Filippo Neri.

I RIFERIMENTI PER LA GESTIONE E CURA DELLA SLA

Dalla ricerca desk effettuata on-line, si rilevano le seguenti strutture sanitarie:

- **L'Unità Operativa di Neurologia del Policlinico “Gemelli” di Roma** rappresenta il Centro Regionale di riferimento per la SLA.

Oltre a garantire tutte le attività cliniche di competenza di ogni centro Hub per la SLA, a partire dalla diagnosi, la struttura garantisce la possibilità di ricovero per le situazioni di acuzie, con 5 posti letto dedicati, ed il Day Hospital per le valutazioni cliniche dei pazienti. Inoltre, fornisce il supporto psicologico e la formazione per il malato ed i caregiver, la reperibilità telefonica h 24 e la prescrizione di presidi e ausili.

Infine, esegue attività di ricerca sperimentale, orientata allo sviluppo di approcci terapeutici innovativi e alla definizione degli aspetti genetici, ed è inserita nella rete europea/internazionale dedicata alla SLA.

- **Il Dipartimento di Neuroscienze dell'Ospedale San Filippo Neri di Roma** è il presidio SLA individuato in affiancamento al centro Hub ed ha un gruppo di lavoro competente per rispondere alle esigenze di cura della SLA.

Dal 2010 l'Ospedale è il centro di riferimento per la dotazione di ausili per i pazienti con SLA, Sclerosi Multipla, Distrofie Muscolari progressive e altre patologie neuromotorie. Il progetto è frutto di un complesso sistema a rete con il Policlinico "Gemelli" ed altre strutture del territorio per la collaborazione nell'individuare i destinatari dei supporti vocali e nella gestione delle modalità di erogazione.

- **Il Dipartimento di Scienze Neurologiche – Servizio delle Malattie Neuromuscolari del Policlinico Umberto I di Roma** è un'altra struttura che dal 2009 gestisce i pazienti con SLA, disponendo di un'equipe multidisciplinare competente nella cura di tale patologia.

Il regime assistenziale offerto tramite Day Hospital inizia dalla diagnosi, proseguendo con le valutazioni multidisciplinari nei follow-up con cadenza trimestrale. Il percorso di cura viene comunque personalizzato per ciascun paziente, in funzione delle sue condizioni.

Con il supporto attivo ed economico dell'Associazione "Viva la Vita Onlus", nel 2009 si è avviato il progetto dell'istituzione presso l'Ospedale di un Centro ad Alta Intensità Assistenziale per i malati SLA, con 3 posti letto dedicati.

LE ASSOCIAZIONI

L'Associazione AISLA sostiene attivamente anche nel Lazio l'operato dei centri sanitari di riferimento; recentemente ha deliberato un contributo economico importante per garantire il sostegno psicologico alle persone con SLA presso l'Ambulatorio del Policlinico Gemelli.

Tra le altre Associazioni, va segnalato l'operato dell'Associazione "Viva la Vita Onlus", nata nel 2004 per riunire i malati di SLA e le loro famiglie. L'Associazione supporta attivamente e finanziariamente l'attività del Servizio Malattie Neuromuscolari del Policlinico Umberto I, presso il quale è ormai considerata incorporata.

Nell'ambito del Progetto SLANCIO è stato coinvolto il Centro Regionale per la SLA del Policlinico "Gemelli".

6.5.1 U.O. NEUROLOGIA DEL POLICLINICO GEMELLI, ROMA: I DATI EMERSI DAL QUESTIONARIO

Aspetti epidemiologici ed organizzativi:

I posti letto dedicati alla cura delle patologie neuromuscolari sono 15, di cui 5 specificatamente rivolti alle persone con SLA. La durata media dei ricoveri è di 7 giorni, con possibilità di ricoveri lunghi fino a 2 mesi in caso di necessità.

I canali di provenienza dei pazienti sono l'Ospedale, il Pronto Soccorso, l'AISLA ed altre Associazioni, le conoscenze personali ed Internet.

C'è una lista di attesa per cui il paziente viene visitato entro 10 giorni dalla richiesta di consulenza.

Non c'è la figura del *Case Manager* e non ci sono spazi o agevolazioni rivolti ai caregiver, ma vengono effettuati con loro incontri informali di formazione e informazione sulle principali attività assistenziali (anche per le badanti), oltre ad offrire il supporto psicologico e a supportare la richiesta di invalidità.

Personale:

Il personale impiegato presso la struttura è suddiviso tra figure interne all'organico (57%) consulenti (43%) e – Tabella 17:

Tabella 17	PROFESSIONISTI CHE SI OCCUPANO IN MODO SPECIFICO DI SLA		Full time	Part time	Strutturati	Consulenti	Cooperativa
	Neurologo	Numero	1				
	Pneumologo	Numero				1	
	Gastroenterologo	Numero				1	
	Nutrizionista	Numero				1	
	Anestesista/rianimatore	Numero				1	
	Cardiologo	Numero				1	
	Genetista	Numero	1				
	Fisiatra	Numero				1	
	Ortopedico	Numero				1	
	Psichiatria	Numero				1	
	Logopedista	Numero				1	
	Psicologo / counsellor	Numero	1				
	Infermiere	Numero	2				
	Fisioterapista	Numero	1				
	fisioterapista respiratorio	Numero	1				
	Assistente sociale	Numero				1	
	Terapista occupazionale	Numero					
	Oss / Ota	Numero	1				
	Volontari	Numero					
	Assistente spirituale	Numero	1				
	Educatori professionali	Numero					
	Altro (specificare): medici di formazione	Numero	4				

Tabella17 - Dotazione organica dell'U.O. Neurologia del Policlinico Gemelli

Aspetti finanziari:

Non sono pervenuti i dati relativi ai costi di gestione per la cura della SLA.

Percorso di cura:**DIAGNOSI**

I pazienti si rivolgono al Centro o per una prima consulenza o dopo aver visitato fino a 2 strutture precedenti, e l'80% di loro richiede poi una seconda consulenza sulla diagnosi.

La diagnosi viene data entro 15 giorni dalla richiesta di consulenza e la comunicazione viene effettuata dal Neurologo e dal Pneumologo presso il reparto, tramite un colloquio della durata di 30 minuti con il paziente e la famiglia.

Durante la comunicazione della diagnosi, per la quale si tiene in considerazione il contesto socio-demografico del paziente, vengono illustrati i risultati degli esami clinici e di laboratorio, si spiegano le caratteristiche generali della patologia, anticipando le possibilità di peggioramento, si sottolinea la necessità di eseguire dei follow-up ravvicinati. Viene poi concesso lo spazio al paziente per i suoi sentimenti e per fare domande; le domande più frequenti riguardano la durata della malattia, lo stato della ricerca, l'esistenza di terapie sperimentali, la possibilità di trasmissione ereditaria. Si chiude l'incontro con un appuntamento a breve termine, l'invito a porre domande successivamente all'incontro ed una nota positiva sullo stato della ricerca mondiale.

Si programma quindi una periodicità di incontri.

TERAPIA

Le prestazioni vengono erogate tutte in Ospedale, oltre che per un 56% anche presso il domicilio. La terapia farmacologica viene eseguita

sia in Ospedale che domiciliariamente, così come la Fisioterapia e la Fisiocinesi; le altre sedute riabilitative vengono invece erogate solo presso l'Ospedale – Tabella 18:

Tipologia di prestazione erogate	SI	NO	Ospedale	A domicilio
Nutrizione Parentale (NPT) RARAMENTE				
1. Preparazione sacche	X		X	X
2. Gestione e medicazione del C.V.C.	X		X	X
3. Gestione e programmazione delle pompe per infusione volumetriche	X		X	X
Inserzione cateteri venosi centrali e periferici (IVC)				
1. Per NPT	X		X	
2. Per infusione di liquidi a permanenza	X		X	
3. Per infusione di farmaci e terapie	X		X	
Posizionamento dispositivi sanitari sottocutanei				
Gestione PEG				
1. Sostituzione	X		X	X
2. Medicazione	X		X	X
Gestione Tracheotomie				
1. Sostituzione cannula tracheostomica	X		X	X
2. Broncoaspirazione	X		X	X
3. Medicazione	X		X	X
4. Emogasanalisi	X		X	X
Assistenza ventilatoria non invasiva				
1. Gestione delle apparecchiature per il controllo del dolore				
2. Piano terapeutico per l'ossigeno terapia	X		X	
Protocolli terapeutici antalgici				
1. Applicazione di elastomeri		X		
2. Gestione impianti endomidollari per il controllo del dolore		X		
3. Applicazione di cateteri peridurali		X		
Prestazioni chirurgiche				
1. Trattamento chirurgico di escare e piaghe	X		X	
2. Medicazioni chirurgiche ad elevata complessità	X		X	
3. Interventi di piccola chirurgia in anestesia locale	X		X	
Terapia farmacologica				
Rilutek con specifiche indicazioni per SLA	X		X	X
Sostanze antiossidanti	X		X	X

Tipologia di prestazione erogate	SI	NO	Ospedale	A domicilio
Vitamina E	X		X	X
Glutazione ridotto		X		
Creatina monoidrato		X		
Miorilassanti per la spasticità e i crampi (es. Lioresal, Sirdalud)	X		X	X
Anticolinergici per l'eccessiva salivazione (es. antidepressivi serotoninergici per il riso e pianto incontrollati) cosiddetta incontinenza emotiva	X		X	X
Antidepressivi per la reazione depressiva	X		X	X
Ipnotici non benzodiazepinici per il sonno (es. zolpidem, zopiclone)	X		X	X
Ansiolitici non benzodiazepinici per l'ansia (es. buspirone)	X		X	X
Sedute riabilitative				
Fisioterapia	X		X	X
Terapia occupazionale	X			X
Logopedia	X			X
Fisiochinesi	X		X	X

Tabella 18 - Elenco delle prestazioni erogate, suddivise per modalità assistenziale

Cure del fine vita

Le figure di riferimento per questa fase sono il Neurologo, il Rianimatore ed il Bioeticista; per quanto riguarda il luogo, generalmente il paziente sceglie di affidarsi al Centro di cura.

È attivo un servizio di assistenza domiciliare per le persone con SLA, gestito dall'ASL di competenza.

STRUTTURE TERRITORIALI

Gli enti territoriali con cui la struttura collabora sono le ASL e le Associazioni, ma il livello di integrazione tra l'Ospedale e i servizi territoriali è considerato *“non completamente soddisfacente”*.

Il Centro contribuisce all'inserimento dei dati nel Registro Regionale per le Malattie Rare.

REQUISITI DEL CENTRO

Rispetto ai requisiti indicati dalla Consulta Ministeriale per le Malattie Neuromuscolari per i centri di riferimento, il Policlinico Gemelli soddisfa

l'81% delle caratteristiche previste. Gli unici aspetti carenti riguardano la non effettuazione di valutazioni domiciliari e l'assenza di audit clinici organizzati presso il Centro; quanto all'esistenza di un database, c'è ma non viene condiviso con le altre strutture del territorio⁵⁵ – Tabella 19:

		SI	NO
Tabella 19	Il suo Centro è ubicato in un presidio ospedaliero idoneo a gestire le complicanze relative alla SLA?	X	
	È presente un'area Intensiva e sub intensiva ad alta valenza internistica e riabilitativa?	X	
	Viene effettuato l'Inquadramento del paziente dal punto di vista diagnostico-funzionale?	X	
	Interventi ad alta complessità assistenziale e riabilitativa in regime di: Ricovero ordinario Day Hospital Ambulatorio	X X	X
	Viene presa in carico la persona con SLA a livello ambulatoriale o di ricovero?	X entrambi	
	Presso il suo Centro viene progettato un Piano Riabilitativo Individuale? Se sì, contribuite anche alla sua realizzazione?	X X	
	Presso il suo Centro viene realizzato/completato/aggiornato un Piano Riabilitativo Individuale già da un'altra struttura?	X	
	Viene gestito il reinserimento del paziente al domicilio?	X	
	Viene effettuata una valutazione domiciliare?		X
	Il suo centro valuta i casi più complessi inviati da altri Centri presenti nello stesso territorio (provincia o regione)?	X	
	Il suo centro organizza e realizza, in collaborazione con altri Centri e le Associazioni dei pazienti, attività di informazione/formazione per pazienti, famiglie e associazioni?	X	
	Il suo centro è in possesso di un database condiviso con altri centri territoriali dove raccoglie i dati dei pazienti affetti da SLA?	X non condiviso	
	Il suo centro organizza audit clinici?		X

Tabella 19 - Criteri di rispondenza del Centro Hub definiti dalla Consulta Ministeriale delle Malattie Neuromuscolari

⁵⁵ Per il calcolo della percentuale dei criteri soddisfatti, si è dato valore = 1 ai requisiti a cui si è risposto "sì", un valore complessivo = 1 ai regimi assistenziali indicati, un valore = 0,5 al parametro relativo all'utilizzo di un database per i pazienti (perché non è condiviso), un valore = 0 ai requisiti ai quali è stato risposto "no".

6.6 IL SISTEMA ORGANIZZATIVO PER LA GESTIONE E CURA DELLA SLA NELLA REGIONE SARDEGNA

La Sardegna nel 2008 ha ridefinito la sua rete regionale delle malattie rare, individuando i presidi sanitari di riferimento per la Sclerosi Laterale Amiotrofica attraverso una modalità di gestione a rete.

Dal 2009 ha inoltre adottato le Linee Guida Regionali per la cura e assistenza delle persone con SLA, definendo interventi socio-sanitari integrati necessari per rispondere ai bisogni complessi delle persone affette da tale patologia e dei loro famigliari.

Il Centro di riferimento Regionale per la cura della SLA è rappresentato dalla Clinica Neurologica dell'Università di Sassari; altri Centri di riferimento sono la Clinica Neurologica presso l'Ospedale "S. Giovanni di Dio" a Cagliari, il Poliambulatorio dell'ASL di Olbia e i Reparti di Neurologia degli Ospedali del territorio (Cagliari, Nuoro, Oristano). Nel 2010 è stato presentato il progetto per la nascita in Sardegna di un Centro di ricerca, assistenza e sperimentazione sulla SLA.

Particolare attenzione viene data all'assistenza domiciliare, per la quale esiste dal 2006 uno specifico programma chiamato "Ritornare a casa", un fondo a favore di persone non autosufficienti e loro famigliari per la realizzazione di interventi che favoriscano la domiciliarità.

Allo stato attuale non esiste nella Regione un Registro Regionale per la SLA, anche se si sta lavorando per la sua creazione, e non esistono studi che permettano di quantificare il suo reale impatto, sebbene stime basate sull'analisi dei ricoveri suggeriscano **una diffusione della malattia maggiore rispetto alla media nazionale ed europea** (pari a 3 volte la media nazionale), con una prevalenza regionale complessiva di 8 casi per 100.000 abitanti (con valori superiori per alcune aree subregionali)⁵⁶. Nel 2007 si stimavano sull'isola 100 casi di SLA, con un numero di nuove diagnosi per anno compreso tra 25-33⁵⁷.

⁵⁶ "Linee di indirizzo in materia di cura e assistenza alle persone con Sclerosi Laterale Amiotrofica e/o in ventilazione assistita", DGR n.10/43 11-02-2009, Allegato 1

⁵⁷ Borasio et alii, 2007

IL CONTESTO NORMATIVO E LA RETE TERRITORIALE

Con la DGR 25/15 del 6-05-2008 la Sardegna ha definito la rete regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e cura delle malattie rare, individuando una modalità gestionale integrata tra i presidi sanitari di riferimento, basata sui diversi livelli di competenza e sulla distribuzione territoriale.

Recentemente è stato creato un sito web specifico informativo e di coordinamento per le malattie rare, con un servizio informatico gratuito a disposizione dei cittadini (www.malattieraresardegna.it).

Il Decreto del 19-03-2008 ha istituito una Commissione Regionale SLA con il compito di definire i protocolli per la presa in carico degli assistiti, realizzare un Registro Regionale della patologia, definire procedure e criteri per la fornitura di presidi e sistemi di comunicazione appropriati alla gravità dei pazienti.

Meno di un anno dopo, la DGR n.10/43 dell'11-02-2009 approva le "Linee di indirizzo in materia di cura e assistenza alle persone con Sclerosi Laterale Amiotrofica e/o in ventilazione assistita". I protocolli definiscono i percorsi di cura nei diversi livelli di assistenza ospedaliera e territoriale, ponendo al centro la persona e la sua famiglia.

Si individuano i Centri Assistenziali per la SLA (CA), per la formulazione della diagnosi, la continuità di cura presso l'Unità Operativa di Neurologia e l'assistenza in tutte le fasi della malattia; rappresentano i punti di riferimento per il monitoraggio del percorso di cura. Si definiscono poi i Centri Correlati per la SLA (CC), che svolgono funzioni di ausilio diagnostico, follow-up e consulenza genetica, fornendo un supporto specialistico ai centri regionali. Il Punto Unico di Accesso (PUA) del Distretto Sanitario rappresenta il livello di ambito territoriale individuato per la presa in carico globale e continua della persona con SLA. Le tre tipologie di strutture descritte devono integrarsi tra loro e ogni centro di cura SLA deve individuare un referente del percorso di cura SLA ospedaliero per l'interlocuzione con il referente del percorso assistenziale distrettuale.

Tale rete si basa su tre fondamentali presupposti: *"il territorio rappresenta il luogo di cura e assistenza primario delle persone con Sclerosi La-*

terale Amiotrofica e/o in ventilazione assistita", "la rete ospedaliera per la diagnosi e cura si integra, in tutte le fasi evolutive della malattia, con la rete territoriale di assistenza", "la personalizzazione degli interventi e la garanzia della inclusione sociale deve essere alla base della presa in carico continua della persona affetta da SLA e/o in ventilazione assistita e dei familiari".

I protocolli definiscono gli interventi clinici, diagnostico-terapeutici e assistenziali dall'esordio della malattia fino agli stadi finali (ventilazione assistita, nutrizione artificiale, cure domiciliari, assistenza presso RSA). Si definiscono inoltre i ruoli delle figure mediche e socio-sanitarie di riferimento, tra cui il Medico di Medicina Generale, il Distretto Sanitario, l'intero team multidisciplinare ospedaliero e i volontari.

Per quanto riguarda l'assistenza territoriale, la Sardegna ha attivato un programma di domiciliarità intitolato "Ritornare a casa", attuato con la DGR n.42 del 4/10/2006. Tale legge ha previsto un finanziamento annuale di 5.000.000 Euro per ciascuno degli anni 2006, 2007, 2008 per progetti personalizzati di rientro al domicilio di persone inserite presso strutture residenziali e/o sanitarie. Conclusasi positivamente la fase sperimentale, il programma è entrato a regime nel 2010, in cui sono stati finanziati 1049 progetti personalizzati, per una spesa complessiva di 13.865.000 Euro. Con la DGR n.9/13 del 22-02-2011 "L.R. n.4/2006 art.17, comma 1. Fondo per la non autosufficienza: aggiornamento soglie e scaglioni ISEE programma "Ritornare a casa", la Regione ha revisionato le soglie di finanziamento per il 2011, conferendo nuovi contributi alle famiglie sarde con malati non autosufficienti, pari a 1.500.000 Euro⁵⁸.

I RIFERIMENTI PER LA GESTIONE E CURA DELLA SLA

Dalla ricerca desk effettuata on-line, si rilevano le seguenti strutture sanitarie:

- La **Clinica Neurologica dell'Ospedale di Sassari** è l'attuale Centro di Riferimento Regionale per la SLA e per altre malattie

⁵⁸ Aggiornamento soglie degli scaglioni ISEE del programma "Ritornare a casa": tutta la soddisfazione della sezione AISLA Sardegna", www.aislasardegna.it, Comunicato Stampa 13-07-2011

neurologiche (soprattutto Sclerosi Multipla, di cui coordina il Registro Provinciale).

L'attività assistenziale viene erogata in forma di ricovero ordinario, giornaliero (Day Hospital) e ambulatoriale, svolgendo inoltre attività di emergenza 24 h.

Il Centro svolge un'intensa attività di ricerca, riconosciuta a livello internazionale.

- Presso il **Reparto di Neurologia dell'Azienda Ospedaliera-Universitaria di Cagliari** opera il referente regionale per la SLA, che coordina un Ambulatorio per i pazienti con Malattie del Motoneurone. L'Ambulatorio eroga i servizi di diagnosi, cura e assistenza alle persone con SLA, in integrazione con i servizi territoriali.

Il Centro, in fase di conferma in qualità di riferimento regionale, svolge anche attività di ricerca, in collaborazione con altre strutture di riferimento regionale e nazionale; recentemente ha contribuito alla realizzazione dell'importante scoperta genetica coordinata dal Centro Regionale Esperto SLA di Torino.

- Il **Poliambulatorio del Reparto di Neurologia dell'Ospedale "S.Giovanni di Dio" di Olbia** rappresenta dal 2010 un altro punto di riferimento per la presa in carico globale dei pazienti con SLA, a partire dalla comparsa dei primi sintomi. Presso la struttura opera infatti un team multidisciplinare in grado di seguire i malati di tale patologia, offrendo anche il supporto psicologico per le famiglie ed effettuando visite domiciliari.

LE ASSOCIAZIONI

Per quanto riguarda la realtà delle Associazioni, nel 2007 è stata inaugurata l' AISLA Sezione Sardegna, con la finalità di venire incontro alle famiglie sarde di persone con SLA, richiamando le istituzioni agli interventi assistenziali necessari sul territorio e contribuendo alla definizione delle linee guida regionali per la SLA, essendo membro della Commissione Regionale per la Sclerosi Laterale Amiotrofica.

Un'altra organizzazione presente sul territorio è l'Associazione "Aldo Perini", che da 15 anni offre gratuitamente, dalla sua sede di Sassari, assistenza domiciliare con personale qualificato a sostegno delle persone con SLA e loro famiglie.

Nell'ambito del Progetto SLANCIO 2011 si sono coinvolti il Reparto di Neurologia dell'Azienda Ospedaliera-Universitaria di Cagliari, tramite il questionario di indagine, e il Reparto di Rianimazione dell'Ospedale S. Gavino Monreale (VS), attraverso la conduzione di un'intervista, riportata di seguito.

Intervista alla Direzione Reparto Rianimazione Ospedale S.Gavino Monreale (VS)

In Sardegna il Centro Regionale per la SLA formalmente è a Sassari, ma di fatto la vera struttura di riferimento è a Cagliari, dove opera il Dott. Borghero, il principale punto di riferimento tra i professionisti medici, anche a livello nazionale, e per i pazienti, con i quali instaura un rapporto molto stretto già a partire dalla diagnosi. Il Dott. Borghero mantiene i rapporti con i referenti sul territorio, ai quali è affidata la gestione dello svolgimento delle prestazioni sanitarie e assistenziali, ed è sempre informato sulle condizioni dei pazienti.

A questo proposito, noi professionisti medici, insieme ad AISLA, abbiamo realizzato un documento per la riorganizzazione dei percorsi di cura per SLA sul territorio, proponendo di individuare nella struttura di Cagliari il riferimento Regionale. Nella rete si individuano altri Centri locali, che faranno riferimento al Centro Regionale, per la gestione di base della persona con SLA durante le prime fasi della malattia, ovvero prima dell'aggravamento e della conseguente attivazione dell'assistenza domiciliare. Nel programma abbiamo previsto anche la formazione del personale, con una richiesta delle necessarie risorse economiche. Stiamo attendendo che il documento venga recepito dall'Assessorato della Regione, ma non so dire entro quali tempi.

Anche nel Centro di Sassari si effettuano le diagnosi per SLA, ma solitamente chiedono poi conferma a Cagliari, Centro più esperto.

Un altro riferimento sul territorio è la ASL di Olbia, dove hanno costituito una valida èquipe medica ed organizzato una buona assistenza domiciliare.

Per la persona con SLA le figure di maggior riferimento sono il Medico di Medicina Generale sul territorio ed il Primario del Centro medico di riferimento per gli aspetti più importanti e specifici.

Il nostro territorio è considerato un modello nella gestione e cura della SLA, in particolare per quanto riguarda l'assistenza domiciliare; avendo un numero di casi molto elevato sull'isola, ci siamo dovuti organizzare e perfezionare.

Ogni ASL si comporta in maniera diversa, ad esempio in alcune non viene fatta l'assistenza domiciliare, o in altre (ASL Cagliari) si prevede il ricovero in RSA, ma nelle ASL delle maggiori città c'è un sistema di assistenza domiciliare molto efficiente.

Nella mia struttura abbiamo organizzato un servizio di cure domiciliari, in integrazione con l'Assistenza Domiciliare Integrata, tale per cui una volta al mese un'èquipe costituita da un medico ed un infermiere del Reparto di Rianimazione vanno a casa del paziente ad effettuare un check-up, controllando lo stato di salute del paziente e cambiando la cannula tracheostomica. Tale integrazione ospedale-territorio è istituzionalizzata e funziona magnificamente, non solo per le persone con SLA.

Adesso, grazie alla rete assistenziale esistente, molti malati di SLA decidono di proseguire il loro percorso di cura fino alla fine, scelta che mi risulta non venga fatta nei territori in cui non viene offerta un'assistenza domiciliare completa. Le famiglie sono soddisfatte di questo sistema, che non solo consente loro di avere il proprio caro a casa, ma anche di accedere ad una quantità di risorse economiche importanti.

Il sistema è molto efficiente anche dal punto di vista burocratico, perché si risolvono le questioni amministrative in breve tempo.

Ad esempio, quando ricoveriamo un paziente in Rianimazione, cerchiamo di fare in modo che resti ricoverato il più breve tempo possibile, per evitare il rischio che contragga qualche infezione (anche una semplice Bronchite può essere rischiosa per una persona malata di SLA); non appena il paziente viene ricoverato, noi attiviamo subito le richieste burocratiche finalizzate all'ottenimento dei presidi necessari per la domiciliarità, e spesso entro 24 ore dispo-

niamo già del ventilatore meccanico e di tutti gli strumenti indispensabili per il paziente.

Cerchiamo sempre di offrire il massimo al paziente e, grazie al coordinamento sul territorio, per quanto non sempre facile, il sistema funziona.

È inoltre importante la collaborazione delle famiglie che si occupano dell'assistenza domiciliare del proprio caro; dando la giusta legittimità al personale medico, anche se a casa loro e non in una struttura sanitaria, possono contribuire al miglioramento del servizio di cura.

Le Associazioni sono una realtà molto importante sul territorio; AISLA è quella più diffusa, ed insieme ad altre Associazioni locali si organizzano iniziative di richiamo ed occasioni di incontro tra le famiglie e tra i malati stessi. La loro attività non prevede supporti assistenziali perché sono già forniti dall'Assistenza Domiciliare Integrata.

6.6.1 L'U.O. NEUROLOGIA DEL POLICLINICO DI CAGLIARI: I DATI EMERSI DAL QUESTIONARIO

Aspetti epidemiologici ed organizzativi:

La struttura non prevede posti letto specifici per i pazienti con SLA, che accoglie i pazienti principalmente attraverso l'attività ambulatoriale ed effettua ricoveri solo in caso di necessità, con una durata media delle degenze di 6,5 giorni.

I canali di provenienza dei pazienti sono principalmente il Medico di Medicina Generale, le conoscenze personali e gli specialisti medici del territorio.

Presso la struttura non esiste uno spazio specificatamente rivolto ai pazienti con SLA e ai loro familiari, e non esiste la figura del Case Manager. Vengono però effettuati i corsi di formazione rivolti ai caregiver sulle principali attività assistenziali a domicilio.

Personale:

Le figure professionali presenti sono per il 55% strutturate all'interno dell'Ospedale e per il restante 45% sono consulenti – Tabella 20:

Tabella 20

PROFESSIONISTI CHE SI OCCUPANO IN MODO SPECIFICO DI SLA		Full time	Part time	Strutturali	Consulenti	Cooperativa
Neurologo	Numero			1		
Pneumologo	Numero				2	
Gastroenterologo	Numero				2	
Nutrizionista	Numero				1	
Anestesista/rianimatore	Numero				2	
Cardiologo	Numero					
Genefista	Numero				1	
Fisiatra	Numero					
Ortopedico	Numero					
Psichiatria	Numero					
Logopedista	Numero				1	
Psicologo / counsellor	Numero	1				
Infermiere	Numero	2				
Fisioterapista	Numero	1				
fisioterapista respiratorio	Numero	1				
Assistente sociale	Numero				1	
Terapista occupazionale	Numero					
Oss / Ota	Numero					
Volontari	Numero					
Assistente spirituale	Numero					
Educatori professionali	Numero					
Altro: Neurologi specializzandi	Numero			8		
Neurofisiologi	Numero				2	

Tabella 20 - Dotazione organica dell'U.O. Neurologia del Policlinico di Cagliari

Percorso di cura:

DIAGNOSI

Gli interventi di cura eseguiti seguono le Linee Guida Americane (AAN - *American Academy Neurology*) ed Europee (EALSC - *European ALS Consortium*, EFNS - *European Federation of Neurological Societies*), eccetto per alcuni casi in cui si procede alla personalizzazione della cura.

In media i pazienti che si rivolgono al Centro sono già transitati in altre 2 strutture di riferimento ed il 10% richiede un'ulteriore opinione per la definizione della diagnosi.

La diagnosi viene comunicata dopo 60 giorni dalla richiesta di consulenza. La figura preposta per la comunicazione è il Neurologo attraverso un colloquio di 90 minuti in una sala dedicata, con il paziente ed eventualmente i suoi famigliari. Tale fase segue un protocollo definito:

- Apertura del colloquio – si illustra il collegamento dei dati emersi dalle analisi con i disturbi del paziente;
- Comunicazione della diagnosi - il processo viene svolto con modalità differenti a seconda della personalità, del livello culturale e della volontà di conoscenza del paziente, tenendo anche conto del suo contesto di vita (soprattutto familiare e di relazioni sociali);
- Indicazione delle terapie - oltre ai trattamenti di fondo e sintomatici, attivabili da subito, si propongono quelli sperimentali;
- Domande del paziente – le domande più frequenti riguardano l'esistenza di forme cliniche meno aggressive, la possibilità di bloccare l'evoluzione della malattia attraverso terapie nuove e sperimentali, la possibilità di ridurre i tempi burocratici per la richiesta di invalidità ed il riconoscimento dei diritti assistenziali;
- Chiusura - ci si impegna ad affrontare insieme il decorso della malattia, dando la disponibilità piena per eventuali problemi intercorrenti. Si stabilisce inoltre la data dell'appuntamento successivo.

Viene quindi programmata una periodicità di incontri.

Cure del fine vita

Il fine vita viene generalmente gestito al domicilio, essendo attivo un servizio di assistenza domiciliare.

STRUTTURE TERRITORIALI

Il livello di integrazione tra l'Ospedale ed i servizi territoriali è considerato "soddisfacente". Il Centro si interfaccia in particolare con l'Unità Operativa Distrettuale delle Cure Domiciliari Integrate, con le quali si elabora un piano di assistenza domiciliare individualizzato per ciascun paziente, prevedendo l'intervento delle diverse professionalità.

Il Centro attualmente raccoglie i dati dei propri assistiti, in attesa dell'istituzione di un Registro Regionale per la SLA.

REQUISITI DEL CENTRO

Rispetto ai requisiti indicati dalla Consulta Ministeriale delle Malattie Neuromuscolari per i centri esperti di riferimento per la SLA, la struttura di Cagliari risponde al 62% delle caratteristiche necessarie; il restante 38% di carenze riguarda l'assenza dell'adozione di Piani Riabilitativi Individuali, l'assenza della gestione dell'inserimento del paziente al domicilio e delle valutazioni domiciliari, e l'assenza di audit clinici⁵⁹ – Tabella 21

		SI	NO
Tabella 21	Il suo Centro è ubicato in un presidio ospedaliero idoneo a gestire le complicitanze relative alla SLA?	X	
	È presente un'area Intensiva e sub intensiva ad alta valenza internistica e riabilitativa?		
	Viene effettuato l'Inquadramento del paziente dal punto di vista diagnostico-funzionale?	X	
	Interventi ad alta complessità assistenziale e riabilitativa in regime di: Ricovero ordinario Day Hospital Ambulatorio	X X X	
	Viene presa in carico la persona con SLA a livello ambulatoriale o di ricovero?	X	
	Presso il suo Centro viene progettato un Piano Riabilitativo Individuale? Se sì, contribuite anche alla sua realizzazione?	X	X
	Presso il suo Centro viene realizzato/completato/aggiornato un Piano Riabilitativo Individuale già da un'altra struttura?	X	
	Viene gestito il reinserimento del paziente al domicilio?	X	
	Viene effettuata una valutazione domiciliare?	X	
	Il suo centro valuta i casi più complessi inviati da altri Centri presenti nello stesso territorio (provincia o regione)?	X	
	Il suo centro organizza e realizza, in collaborazione con altri Centri e le Associazioni dei pazienti, attività di informazione/formazione per pazienti, famiglie e associazioni?	X	
	Il suo centro è in possesso di un database condiviso con altri centri territoriali dove raccoglie i dati dei pazienti affetti da SLA?	X	
	Il suo centro organizza audit clinici?		X

Tabella 21 - Criteri di rispondenza del Centro Hub definiti dalla Consulta Ministeriale delle Malattie Neuromuscolari

⁵⁹ Per il calcolo della percentuale dei criteri soddisfatti, si è dato valore = 1 ai requisiti a cui si è risposto "sì", un valore complessivo = 1 ai regimi assistenziali indicati, un valore = 0 ai requisiti ai quali è stato risposto "no".

6.7 IL SISTEMA ORGANIZZATIVO PER LA GESTIONE E CURA DELLA SLA NELLA REGIONE PUGLIA

La Puglia rivela nei confronti delle problematiche dei malati di SLA e delle loro famiglie una sensibilità ed un'attenzione particolare che l'ha resa una delle Regioni di riferimento per la cura e la ricerca della patologia.

Nel 2008 ha avviato il Progetto Regionale di Ricerca e Lotta alla Sclerosi Laterale Amiotrofica, finalizzato all'istituzione di centri territoriali per l'assistenza ai malati di SLA e del Registro di Malattia, con l'obiettivo di organizzare una rete tra professionisti ed assicurare un'assistenza di qualità ai malati di SLA.

Il sistema organizzativo per la cura di tale patologia prevede attualmente un centro di riferimento regionale, rappresentato dal Policlinico di Bari, ed una rete tra le altre Unità Operative di Neurologia della Regione, le ASL territoriali e le strutture residenziali di assistenza intensiva.

La Puglia è dotata di un Registro Regionale della Sclerosi Laterale Amiotrofica, SLAP, attivato già a partire dal 1998; la sua attività è stata interrotta per poi riprendere nel 2008. Dai dati provenienti dal Registro, nel 2009 si è stimato per la Puglia un numero di casi compreso tra 250 e 500 ed un'incidenza media di 64 nuovi casi l'anno⁶⁰.

IL CONTESTO NORMATIVO

Con la DGR n.2238 del 23-12-2003 la Puglia ha istituito la Rete Regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle malattie rare. Il Piano Sanitario Regionale 2008-2010 si pone l'obiettivo di sviluppare ulteriormente tale Rete, attraverso l'adozione del modello organizzativo Hub&Spoke e la creazione di una cartella sanitaria informatizzata, in rete tra le diverse strutture.

La DGR n.128 dell'8-07-2008 "Organizzazione della rete assistenziale per la Sclerosi Laterale Amiotrofica" definisce una rete regionale per le

⁶⁰ "Malattie del Motoneurone e Sclerosi Laterale Amiotrofica. Sviluppo di un progetto regionale integrato di ricerca e cura per il miglioramento dell'assistenza alle persone affette da SLA in Puglia", V.Lepore, I.L.Simone, G.Logroscino, P.Livrea, V.Samarelli, S.Zoccolella, R.Tortelli, A.Leo, R.Capozzo, D.Corrado, E.Pellicciotta, A.D'Ettore, Osservatorio Epidemiologico Regionale della Puglia n.2, pag.59-68, giugno 2009

cure domiciliari, psicologiche e l'acquisto di ausili per comunicare rivolto alle persone con SLA. Nel documento si prevede di istituire presso ciascuna ASL un referente per la SLA con il compito di coordinare l'offerta assistenziale. Le Unità Operative di Neurologia vengono individuate quali centri di riferimento per la diagnosi, in collaborazione con il Centro di riferimento, cui afferiscono. Il Distretto Socio-Sanitario si deve invece occupare dell'assistenza domiciliare, delle cure palliative, della fornitura di ausili. Il Centro di riferimento individuato è il Dipartimento di Scienze Neurologiche dell'Università di Bari, che ha il compito di organizzare, attivare e coordinare il programma assistenziale per le persone con SLA, elaborando una cartella clinica condivisa tra tutte le Unità di Neurologia ed una banca dati sul Registro Regionale; la struttura deve inoltre promuovere e coordinare attività di ricerca. A sostegno dei pazienti terminali neurologici, si individuano le strutture di ricovero per l'assistenza intensiva.

Per quanto riguarda i benefici economici, con la Determina n.23 del 23-02-2009, la Regione Puglia ha approvato le direttive per le ASL per l'istituzione del *Fondo Non Autosufficienze per malati di SLA*, per i quali si prevede un assegno di cura tramite l'assegnazione a ciascuna ASL delle risorse necessarie ad assicurare l'erogazione dei contributi economici agli aventi diritto. Si tratta di un beneficio finalizzato a sostenere la permanenza a domicilio del paziente e la sua assistenza ed è destinato al familiare-caregiver che quotidianamente assiste la persona con SLA nell'igiene personale, nell'alimentazione e nella mobilizzazione. Il contributo economico riconosciuto ammonta a 500,00 Euro mensili⁶¹.

La DGR del 13-07-2009 n.1221 stabilisce inoltre l'approvazione del progetto "Facilitazione della comunicazione nei pazienti con gravi patologie neuromotorie", per il quale sono stati stanziati 693.000 euro.

I RIFERIMENTI PER LA GESTIONE E CURA DELLA SLA

Dalla ricerca desk effettuata on-line, si rilevano le seguenti strutture sanitarie:

⁶¹ "Direttive alle ASL pugliesi per l'istituzione del Fondo Non Autosufficienze per malati di SLA", Determina Regionale n.23, 23-02-2009

- Il **Dipartimento di Neuroscienze e Organi di Senso del Policlinico Universitario di Bari** è il Centro Multidisciplinare Polispecialistico di riferimento Regionale, e non solo (vi fanno riferimento anche le Regioni limitrofe) per la gestione dei percorsi di cura per la SLA.
La struttura accoglie con regime di Day Hospital pazienti provenienti dall'intera Regione e fornisce consulenze e supporto per tutte le fasi della malattia.
Tutti i Neurologi del Policlinico condividono una cartella clinica informatizzata per ciascun paziente; la cartella è consultabile anche dalle altre figure mediche della struttura ma la compilazione, modifica o implementazione spetta ai Neurologi.
- L'**Unità Operativa del Servizio Pneumologico dell'ASL di Brindisi** eroga ai pazienti con SLA, attraverso l'*Ambulatorio per i Disturbi Respiratori nelle Patologie Neuromuscolari* il servizio di follow-up respiratorio in un giorno settimanale dedicato, con controlli periodici. Coordina inoltre il servizio di Assistenza Respiratoria Domiciliare (ARD) distribuito sul territorio di competenza territoriale dell'ASL, mettendo a disposizione ai pazienti in Ventilazione Meccanica Invasiva, impossibilitati a muoversi, le tecnologie e le competenze specialistiche pneumologiche al domicilio, attraverso un continuo monitoraggio (generalmente ogni 2-3 mesi, ma modificabili in base alle necessità).

LE ASSOCIAZIONI

Anche in questo territorio le Associazioni svolgono un ruolo di importante supporto assistenziale per le famiglie dei malati di SLA.

Le sezioni locali di AISLA operano in particolare per garantire una sempre più completa assistenza domiciliare. Attualmente l'AISLA sta supportando finanziariamente il progetto di assistenza respiratoria domiciliare ai pazienti seguiti dall'Unità Operativa del Servizio Pneumologico dell'ASL di Brindisi, e negli anni scorsi ha contribuito al finanziamento del Corso di Formazione per "Assistenti famigliari di persone con malattie neurologiche avanzate inguaribili" organizzato a Bitonto (BA).

L'Associazione "Viva la Vita" Puglia è stata istituita recentemente e si propone, tra le attività, di raccogliere finanziamenti destinati alla ricerca ed organizzare la "Giornata del Malato SLA" in Puglia.

Una terza Associazione è "Attivamente Puglia Onlus", che si occupa di attività di informazione, formazione e fornitura di servizi sanitari e parasanitari alle persone con SLA e loro famigliari.

Nell'ambito del Progetto SLANCIO 2011 è stato coinvolto il Dipartimento di Neuroscienze del Policlinico di Bari.

Intervista alla Direzione del Dipartimento di Neuroscienze del Policlinico di Bari

In Puglia c'è attualmente un'organizzazione Hub&Spoke con un unico centro multidisciplinare Hub, rappresentato dal Policlinico di Bari. Tale organizzazione sta cambiando perché entro pochi mesi si costituirà nel Salento un ulteriore centro Hub, esperto sulle malattie neurodegenerative, con interesse particolare sulla SLA e con ricovero dedicato. Il Policlinico è una struttura pubblica, mentre il centro che dovrà nascere sarà privato convenzionato, gestito dalla Fondazione Panico, un'organizzazione religiosa dell'ordine Suore Marcelline.

Ci sono poi diverse strutture che lavorano sulla SLA, dislocate presso i Reparti di Neurologia degli ospedali maggiori. Con tali strutture non ci sono canali di comunicazione istituzionali, ma derivanti dalla practice.

La specificità della Puglia è che esiste un registro che ha funzionato, i cui dati sono stati pubblicati su riviste specializzate importanti, dando una svolta anche nell'assistenza perché ha coinvolto le strutture territoriali. Si è sviluppata una cultura ed una sensibilità sulla SLA secondo un processo virtuoso.

Il Policlinico di Bari è un riferimento non solo per la Puglia ma anche per le Regioni limitrofe, Basilicata, Calabria e Campania.

Attualmente copriamo quasi tutti i nuovi casi di SLA del Sud Italia, circa 100 casi incidenti l'anno, con una prevalenza compresa tra 300-400 casi. La mediana di sopravvivenza dalla malattia è di 2-2,5

anni, un breve periodo, ma c'è un 10-20% che vive oltre i 10 anni (dati provenienti dall'unione dei registri nazionali ed europei); si tratta di persone che nel corso degli anni presentano poche modifiche nel quadro clinico e che possono avere esigenze assistenziali importanti per un lungo periodo di tempo.

Al Policlinico i pazienti vengono visti in regime di Day Hospital, facendo tutti gli esami e le visite specialistiche necessarie. Effettuiamo altri tipi di ricovero solo in situazioni di transizione quali l'inserimento della PEC o la ventilazione non invasiva, nei Reparti di Neurologia o Pneumologia, oppure in situazioni acute (ad esempio la Broncopolmonite); al di fuori di tali situazioni, evitiamo il ricovero, che è stato dimostrato indurre in molti casi la malattia.

Le figure mediche di maggior riferimento sono il Neurologo, il Pneumologo, il Fisiatra ed altri specialisti quali il Nutrizionista, l'Otorino, il Chirurgo per la PEC, il Neurofisiologo.

Abbiamo un sistema di cartella clinica on-line per i Neurologi, che rappresentano la figura medica di riferimento per la SLA, su cui si riportano le informazioni relative a tutte le visite che il paziente svolge durante il Day Hospital, non solo quelle di Neurologia; la cartella è consultabile, tramite password, da tutti gli specialisti, ma solo i Neurologi immettono i dati. Il sistema funziona ma è migliorabile; ad esempio, anche gli altri specialisti dovrebbero poter inserire i loro contributi. Abbiamo l'idea di far utilizzare tale sistema di informatizzazione anche ai centri periferici, ma attualmente viene utilizzato solo al Policlinico.

Presso la nostra struttura viene data grande attenzione alla fase diagnostica della malattia. Il modello si può ancora migliorare, perché sono stati fatti passi avanti sulla fase iniziale della malattia ma non sulla fase avanzata.

Noi comunichiamo la diagnosi. In genere la comunicazione viene effettuata dal Neurologo in occasione di un ricovero in Day Hospital, quando riteniamo di avere concluso la diagnosi. Generalmente il paziente ha già l'idea che la SLA potrebbe essere la diagnosi definitiva, quindi non è una comunicazione che parte da zero, perché negli incontri precedenti abbiamo già comunicato tutte le possibilità; si tratta più di una conferma della diagnosi. La scelta se coinvolgere o no la famiglia dipende dal paziente, ma solitamente tutti i processi vedono la partecipazione di un familiare.

Durante la fase diagnostica molti pazienti chiedono una seconda opinione, questo è naturale. In Italia c'è la cultura che le strutture sanitarie del Nord sono qualitativamente migliori, quindi spesso i nostri pazienti vanno a cercare una seconda opinione al Nord. Questo dipende anche dall'età della persona, tanto più è giovane, tanto più va a chiedere diverse opinioni. Si tratta di una fase drammatica per loro.

Il resto del percorso viene svolto sul territorio, che diventa sempre più importante nel corso dell'avanzamento della malattia, vissuta nel luogo in cui si abita, spesso senza aiuti da parte delle strutture territoriali. Durante la fase avanzata della SLA, infatti, il paziente non viene più al centro Hub ma resta sul territorio. Lì ci dovrebbe essere un coordinamento tra il Medico di Medicina Generale e gli specialisti, per un'assistenza domiciliare integrata; il modello è però ancora tutto da costruire. La SLA è una malattia che spaventa e l'assistenza domiciliare spesso non è accettata dagli operatori stessi, facendo ricadere il problema interamente sulla famiglia.

Le RSA non sono attrezzate per l'assistenza alla SLA e gli Hospice sono molto dedicati ai casi oncologici e poco alle malattie neurodegenerative. Non c'è una rete per la gestione della fine vita. Di fatto la gestione è della famiglia, che viene devastata dalla presenza dei macchinari in casa. Le famiglie che hanno le risorse possono prendere i supporti infermieristici, chi non può farlo vede stravolgere totalmente la vita familiare.

La soluzione dovrebbe essere rappresentata dall'assistenza domiciliare, che non è strutturata. L'assistenza territoriale in Puglia è una realtà diffusa a macchia di leopardo, cambia molto a seconda dei distretti sanitari. È maggiormente organizzata nel Salento, in cui opera un'associazione di ADI, e più recentemente anche nella Provincia di Taranto. Qualcosa si muove anche a Bari, ma siamo ad un livello iniziale, ci si è posti il problema e stiamo lavorando ad una soluzione, quindi siamo ancora lontani dall'organizzazione di un sistema di assistenza domiciliare efficiente.

Oltre ad un problema di cultura degli operatori, esiste il problema delle risorse, molto sentito nelle Regioni del Sud. Ad esempio, la chiusura degli ospedali periferici per la razionalizzazione delle risorse potrebbe rappresentare un problema per l'assistenza territoriale.

Si è organizzato per 3 anni con l'Hospice di Bitonto (BA) un corso

di assistenza rivolto ai famigliari di persone con malattie neurodegenerative; il corso si è rivelato estremamente utile sia per chi ha partecipato, anche dal punto di vista psicologico, sia perché ha contribuito a diffondere la cultura dell'assistenza sul territorio. Quest'anno il corso non è stato fatto per problemi economici ed organizzativi.

La Regione fornisce un supporto economico tramite un assegno che viene dato alle persone con SLA successivamente alla diagnosi; la patologia rientra nelle malattie rare e dà il diritto a privilegi assistenziali.

Seguiamo le linee guida internazionali, soprattutto per i momenti topici del trattamento, come la diagnosi. Ma molti aspetti delle linee guida sono ancora da verificare, sono basati su giudizi di esperti o su singoli studi non avvalorati, e infatti adesso sono in via di rifacimento. Possono essere considerati dei criteri ispiratori ma non rappresentano la verità assoluta; in una patologia come la SLA non è semplice appurare la verità totale, le persone sopravvivono per poco tempo e fare degli studi è complicato.

Il documento della Consulta Ministeriale delle Malattie Neuromuscolari fornisce molti suggerimenti utili per l'assistenza, ma irrealizzabili per mancanza di risorse.

La SLA è una malattia che va continuamente sui media, questo ha comportato una forte consapevolezza delle Associazioni di pazienti, molto presenti e pressanti sugli operatori e sulle autorità, a volte con uno squilibrio rispetto ad altre malattie che avrebbero le stesse esigenze. Infatti la Consulta Ministeriale non è solo incentrata sulla SLA e questo è giusto, anche perché le necessità assistenziali in molti casi sono sovrapponibili a quelle di altre malattie neuromuscolari. Si può creare un modello valido per più patologie, ma questi non sono processi semplici.

L'Associazione più presente sul territorio è l' AISLA, che è suddivisa in 5 organizzazioni territoriali. Ci sono poi le Associazioni "Attivamente Puglia" e "Viva la Vita Puglia".

Per quanto riguarda l'utilizzo del Registro, l'esperienza dei registri di popolazione in Europa (EURALS) ha dimostrato come sia difficoltoso instaurare e mantenere un registro efficiente per la rilevazione dei casi incidenti di malattia. Richiede un notevole expertise con impiego di molte risorse ed un consenso orizzontale sul territorio moni-

torato. La già notevole difficoltà nell'istituzione e mantenimento di un Registro Regionale per la SLA potrebbe essere incrementata dalle ulteriori problematiche organizzative che inevitabilmente si presenterebbero nella gestione di tale registro su scala nazionale. Il rischio è quello di una rilevazione disomogenea dei dati, con stime complessive sottostimate.

Una fonte alternativa per il monitoraggio nazionale è quella dei dati amministrativi raccolti di routine nelle singole Regioni. La possibilità di poter attingere a dati amministrativi nazionali sarebbe utile per l'individuazione dei casi lasciando, tuttavia, deficitaria la raccolta relativa ai dati clinici sull'esordio e decorso della malattia.

A livello nazionale esiste un network importante per la ricerca, che è un modello di riferimento anche per l'Europa; noi abbiamo particolari interazioni con il Piemonte e la Lombardia, soprattutto per quanto riguarda la ricerca epidemiologica. Ci sono poi 2 consorzi per la ricerca genetica. Infine, la Consulta Ministeriale ha creato un'ulteriore rete per effettuare uno studio conoscitivo sulla SLA. Io ed altri referenti italiani facciamo inoltre parte di una struttura di ricerca internazionale. Tutto questo network di conoscenze ha una ripercussione positiva anche sull'assistenza.

6.7.1 L'U.O. NEUROLOGIA DEL POLICLINICO DI BARI: I DATI EMERSI DAL QUESTIONARIO

Aspetti epidemiologici ed organizzativi:

Il Centro opera prevalentemente in regime di Day Hospital, limitando l'unico posto letto a disposizione per il ricovero dei pazienti con SLA ai casi particolarmente complessi e delicati.

I pazienti provengono dagli ospedali del territorio, dal Medico di Medicina Generale o dalle Associazioni, e la percentuale delle persone extra-Regione è pari a 8,6%. Esiste una lista di attesa della durata media di 30 giorni, mentre la durata media dei ricoveri è di 6 giorni.

Personale:

Il 56% del personale indicato è strutturato all'interno dell'organico, part time o full time, mentre il restante 44% come consulente – Tabella 22

Tabella 22

PROFESSIONISTI CHE SI OCCUPANO IN MODO SPECIFICO DI SLA		Full time	Part time	Strutturati	Consulenti	Cooperativa
Neurologo	Numero			3		
Pneumologo	Numero				2	
Gastroenterologo	Numero				1	
Nutrizionista	Numero				1	
Anestesista/rianimatore	Numero					
Cardiologo	Numero					
Genetista	Numero				1	
Fisiatra	Numero				1	
Ortopedico	Numero					
Psichiatria	Numero					
Logopedista	Numero				1	
Psicologo / counsellor	Numero	2	1			
Infermiere	Numero	2				
Fisioterapista	Numero					
fisioterapista respiratorio	Numero				1	
Assistente sociale	Numero					
Terapista occupazionale	Numero					
Oss / Ota	Numero	2				
Volontari	Numero					
Assistente spirituale	Numero					
Educatori professionali	Numero					
Altro (specificare): medici di formazione	Numero					

Tabella 22 - Dotazione organica dell'U.O. Neurologia del Policlinico di Bari

Aspetti finanziari:

Non sono disponibili i dati relativi ai costi di gestione della struttura per la cura della SLA.

Percorsi di cura:

Per i percorsi di cura si seguono le Linee Guida europee (EFNS - *European Federation of Neurological Societies*).

DIAGNOSI

In media, le persone che si rivolgono al Centro per una diagnosi sono già transitate in 1 o 2 strutture, ed il 70% di loro richiede una seconda opinione.

La durata della fase diagnostica è di 6 mesi, e la comunicazione della diagnosi definitiva spetta al Neurologo, che effettua un colloquio della durata di 40 minuti con la persona interessata e la famiglia, presso il Reparto. Durante questa fase si pone attenzione al contesto familiare, valutando la proposta di un supporto psicologico.

La comunicazione della diagnosi segue il seguente schema:

Apertura – Accoglienza del paziente e del caregiver, verifica delle loro aspettative;

Comunicazione – Utilizzo di un linguaggio semplice per illustrare la diagnosi definitiva;

Indicazione terapie – Si illustra l'unica terapia attuata al momento per la cura della SLA e si accenna alle terapie sperimentali;

Domande del paziente – Le domande più frequenti sono relative alla prognosi e alla terapia;

Chiusura – Si forniscono tutti i recapiti ai quali rivolgersi, si stabilisce una prossima data e si fornisce del materiale informativo ed una lettera da consegnare al Medico di Medicina Generale.

Da questo momento viene programmata una periodicità di incontri.

TERAPIA

Il 64% delle prestazioni viene erogato in Ospedale, il 14% a domicilio ed il restante 22% in entrambi i luoghi. La terapia farmacologica viene

invece effettuata domiciliariamente, così come le sedute riabilitative –
Tabella 23

Tabella 23	Tipologia di prestazione erogate	SI	NO	Ospedale	A domicilio
		Nutrizione Parentale (NPT)			
	1. Preparazione sacche	X		X	
	2. Gestione e medicazione del C.V.C.		X		
	3. Gestione e programmazione delle pompe per infusione volumetriche		X		
	Inserzione cateteri venosi centrali e periferici (IVC)				
	1. Per NPT	X		X	
	2. Per infusione di liquidi a permanenza	X		X	
	3. Per infusione di farmaci e terapie	X		X	
	Posizionamento dispositivi sanitari sottocutanei				
	Gestione PEG				
	1. Sostituzione	X			X
	2. Medicazione	X			X
	Gestione Tracheotomie				
	1. Sostituzione cannula tracheostomica	X		X	X
	2. Broncoaspirazione	X		X	X
	3. Medicazione	X		X	X
	4. Emogasanalisi	X		X	
	Assistenza ventilatoria non invasiva				
	1. Gestione delle apparecchiature per il controllo del dolore		X		
	2. Piano terapeutico per l'ossigeno terapia	X		X	
	Protocolli terapeutici antalgici				
	1. Applicazione di elastomeri		X		
	2. Gestione impianti endomidollari per il controllo del dolore		X		
	3. Applicazione di cateteri peridurali		X		
	Prestazioni chirurgiche				
	1. Trattamento chirurgico di escare e piaghe	X		X	
	2. Medicazioni chirurgiche ad elevata complessità	X		X	
	3. Interventi di piccola chirurgia in anestesia locale	X		X	
	Terapia farmacologica				
	Rilutek con specifiche indicazioni per SLA	X			X
	Sostanze antiossidanti		X		

segue

Tipologia di prestazione erogate	SI	NO	Ospedale	A domicilio
Vitamina E	X			X
Glutazione ridotto		X		
Creatina monoidrato		X		
Miorilassanti per la spasticità e i crampi (es. Lioresal, Sirdalud)	X			X
Anticolinergici per l'eccessiva salivazione (es. antidepressivi serotoninergici per il riso e pianto incontrollati) cosiddetta incontinenza emotiva	X			X
Antidepressivi per la reazione depressiva	X			X
Ipnotici non benzodiazepinici per il sonno (es. zolpidem, zopiclone)	X			X
Ansiolitici non benzodiazepinici per l'ansia (es. buspirone)		X		
Sedute riabilitative				
Fisioterapia	X			X
Terapia occupazionale	X			X
Logopedia	X			X
Fisiochinesi				

Tabella 23 - Elenco delle prestazioni erogate, suddivise per modalità assistenziale

Cure del fine vita

Il luogo per la gestione delle fasi terminali della malattia viene scelto dal paziente e solitamente è rappresentato dal domicilio.

Per questa fase la figura medica di maggior riferimento è l'Anestesista.

SERVIZI TERRITORIALI

Il livello di integrazione con i servizi territoriali è considerato "non soddisfacente". Le figure con cui il Centro si interfaccia sono il Medico di Medicina Generale (soprattutto per l'attivazione dell'assistenza domiciliare) ed il Fisiatra delle ASL.

Per i caregiver non esistono spazi specifici o agevolazioni dedicate, ma vengono effettuati i corsi di formazione/informazione per l'assistenza domiciliare ed è a disposizione, su richiesta, il supporto psicologico.

Il Centro collabora al Registro Regionale della SLA, comunicando dati demografici, clinici, il *timing* degli interventi farmacologici e le terapie di supporto respiratorio/nutrizionale.

REQUISITI DEL CENTRO

Rispetto ai requisiti indicati dalla Consulta Ministeriale delle Malattie Neuromuscolari, il Centro Hub di Bari soddisfa il 77% delle caratteristiche di idoneità, evidenziando una carenza nella partecipazione all'assistenza domiciliare e nell'assenza, presso la struttura, di un'Area Intensiva ad alta valenza internistica e riabilitativa⁶² – Tabella 24

Tabella 24		SI	NO
	Il suo Centro è ubicato in un presidio ospedaliero idoneo a gestire le complicità relative alla SLA?	X	
	È presente un'area Intensiva e sub intensiva ad alta valenza internistica e riabilitativa?		X
	Viene effettuato l'Inquadramento del paziente dal punto di vista diagnostico-funzionale?	X	
	Interventi ad alta complessità assistenziale e riabilitativa in regime di: Ricovero ordinario Day Hospital Ambulatorio	X X	X
	Viene presa in carico la persona con SLA a livello ambulatoriale o di ricovero?	X	
	Presso il suo Centro viene progettato un Piano Riabilitativo Individuale? Se sì, contribuite anche alla sua realizzazione?	X X	
	Presso il suo Centro viene realizzato/completato/aggiornato un Piano Riabilitativo Individuale già da un'altra struttura?	X	
	Viene gestito il reinserimento del paziente al domicilio?		X
	Viene effettuata una valutazione domiciliare?		X
	Il suo centro valuta i casi più complessi inviati da altri Centri presenti nello stesso territorio (provincia o regione)?	X	
	Il suo centro organizza e realizza, in collaborazione con altri Centri e le Associazioni dei pazienti, attività di informazione/formazione per pazienti, famiglie e associazioni?	X	
	Il suo centro è in possesso di un database condiviso con altri centri territoriali dove raccoglie i dati dei pazienti affetti da SLA?	X	
	Il suo centro organizza audit clinici?	X	X

Tabella 24 - Criteri di rispondenza del Centro Hub definiti dalla Consulta Ministeriale delle Malattie Neuromuscolari

⁶² Per il calcolo della percentuale dei criteri soddisfatti, si è dato valore = 1 ai requisiti a cui si è risposto "sì", un valore complessivo = 1 ai regimi assistenziali indicati, un valore = 0 ai requisiti ai quali è stato risposto "no".

6.8 IL SISTEMA ORGANIZZATIVO PER LA GESTIONE E CURA DELLA SLA NELLA REGIONE SICILIA

In Sicilia sin dal 2001 è stata istituita una Rete Regionale per le Malattie Rare ma, attualmente, le strutture specializzate nella gestione assistenziale e sanitaria della SLA sono considerate carenti e non uniformemente distribuite sul territorio. Le strutture di riferimento siciliane per le malattie del motoneurone sono l'IRCCS Fondazione Maugeri, con i due Centri a Sciacca (AG) e Mistretta (ME) ed il Dipartimento di Neurologia dell'Ospedale "Giaccone" di Palermo, Centro Regionale di riferimento per la cura della SLA. Inoltre, presso la Clinica di Neurologia del Policlinico Universitario di Catania, c'è il Centro Sclerosi Multipla e Malattie Degenerative del Sistema Nervoso.

Per colmare la carenza socio-assistenziale rilevata sul territorio, la Regione è sede di un ambizioso progetto di istituzione di un centro clinico di eccellenza per il Sud, sull'esempio del Centro di eccellenza rappresentato dal NEMO a Milano; il centro ha l'aspirazione di rappresentare un punto di riferimento per le persone con malattie neuromuscolari del Sud Italia e pertanto è stato chiamato Centro Clinico NEMO Sud. Sorgerà presso il Policlinico Martino dell'Università di Messina e la sua gestione sarà curata da un ente appositamente creato, la Fondazione Aurora Onlus; si prevedono 20 posti letto e 2 per il Day Hospital. Attualmente sono in corso i lavori di ristrutturazione⁶³.

Il progetto si inserisce in un contesto di rinnovamento del Servizio Sanitario Regionale della Sicilia, finalizzato a ridurre il flusso di mobilità sanitaria verso i centri di eccellenza del Nord e ad ampliare la rete assistenziale, creando sul territorio dei percorsi virtuosi e di valorizzazione delle risorse umane e scientifiche e delle competenze professionali.

Nel 2007 si sono stimate 302 persone con SLA, con un'incidenza di nuove diagnosi comprese tra 75-101 l'anno⁶⁴. Non esiste un Registro Regionale per la patologia.

⁶³ "Nasce a Messina la Fondazione Aurora Onlus", *Riabilitazione Sicilia*, 11-07-2011; "Malattie neuromuscolari, conto alla rovescia per Nemo Sud", *Superabile*, 8-08-2011

⁶⁴ Borasio et alii, 2007

IL CONTESTO NORMATIVO

Il Decreto Regionale del 12 novembre 2001 “Individuazione delle Aziende sanitarie e dei centri di riferimento regionali per le patologie di alta specialità o di alto interesse sociale e sanitario da inserire nella rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare” sancisce la Rete Regionale per le Malattie Rare, pur senza individuare strutture sanitarie specifiche per le malattie neurodegenerative.

In Sicilia non si prevede un assegno di cura specifico per le famiglie che assistono un congiunto con SLA. Si possono però richiedere gli ausili tecnologici vocali, grazie ad un progetto che la Regione ha avviato nel 2008, con il Decreto Regionale 251/08, per il “Trattamento delle patologie degenerative del Sistema Nervoso”, prevedendo un bando regionale per l'assegnazione ai pazienti affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica e da altre patologie degenerative del sistema neuromotorio, di sistemi di comunicazione verbale e controllo oculare. Coordinatrice regionale del progetto, il cui finanziamento è pari a 600.000 Euro, è la ASL3 di Catania, presso la quale c'è un Centro Ausili finalizzato alla gestione della riutilizzazione delle apparecchiature per il trattamento SLA che vengono affidate in comodato d'uso ai malati.

I RIFERIMENTI PER LA GESTIONE E CURA DELLA SLA

Dalla ricerca desk effettuata on-line, si rilevano le seguenti strutture sanitarie:

- Il **Policlinico Universitario “Giaccone” di Palermo** è il Centro Regionale di riferimento per la SLA, con un Ambulatorio esistente dal 2007 dedicato alle malattie dei motoneuroni presso il Dipartimento di Neurologia. Presso la struttura si effettua anche attività di ricerca clinica.
 - L'**Unità Operativa di Neuroriabilitazione Intensiva dell'IRCCS Fondazione Maugeri di Mistretta (ME)** da oltre 20 anni si occupa della presa in carico globale dei pazienti siciliani con SLA.
-

La struttura offre un servizio di diagnostica (anche se formalmente non è accreditato come centro diagnostico), di terapia, di supporto riabilitativo e psicologico, sia tramite ricovero (10 posti letto dedicati) sia con il Day Service ambulatoriale.

- Una terza struttura che accoglie le persone con SLA è la **Clinica di Neurologia del Policlinico "Gaspere Rodolico" di Catania**, Centro Sclerosi Multipla e Malattie Degenerative del Sistema Nervoso, che assiste i pazienti tramite ricovero e Day Hospital.

LE ASSOCIAZIONI

Molte Associazioni locali operano per organizzare iniziative che destino l'attenzione dei cittadini e, soprattutto, delle istituzioni, affinché i soggetti colpiti dalla SLA possano trovare sul territorio le adeguate risposte.

Tra tutte, spicca l'Associazione AISLA, che supporta l'attività del Centro SLA di Palermo, contribuendo alla fornitura di dotazioni fondamentali per il servizio di cure.

Nell'ambito del Progetto SLANCIO 2011 è stata coinvolta l'Unità Operativa di Neuroriabilitazione Intensiva dell'IRCCS Maugeri di Mistretta (ME).

6.8.1 L'U.O. NEURORIABILITAZIONE INTENSIVA DELL'IRCCS MAUGERI, MISTRETTA (ME): I DATI EMERSI DAL QUESTIONARIO

Aspetti epidemiologici ed organizzativi:

Le tipologie di regime assistenziale offerto ai pazienti con SLA sono il ricovero, attraverso 10 posti letto dedicati, ed il Day Service Ambulatoriale.

I canali di provenienza dei pazienti, che per il 12% (valore medio) sono extra-Regione, sono l'Ospedale, il Medico di Medicina Generale, l'AISLA, le conoscenze personali ed altri Centri di riferimento, tra i quali il Centro SLA di Palermo.

C'è una lista di attesa per i pazienti con SLA, della durata media di

23 giorni. La durata dei ricoveri è invece di 30 giorni di media, arrivando fino a 100 giorni in casi di particolari complicanze.

È presente la figura del *Case Manager* e per i caregiver è previsto un addestramento all'assistenza domiciliare, svolto durante il ricovero del paziente assistito.

Personale:

Le figure professionali del centro sono per l'83% strutturate all'interno del centro e quasi tutte full time, mentre il restante 17% è costituito da consulenti – Tabella 25

Tabella 25

PROFESSIONISTI CHE SI OCCUPANO IN MODO SPECIFICO DI SLA		Full time	Part time	Strutturati	Consulenti	Cooperativa
Neurologo	Numero	1				
Pneumologo	Numero	1				
Gastroenterologo	Numero				1	
Nutrizionista	Numero				1	
Anestesista/rianimatore	Numero				3	
Cardiologo	Numero				1	
Genetista	Numero	1				
Fisiatra	Numero	1				
Ortopedico	Numero					
Psichiatria	Numero				1	
Logopedista	Numero	2	1			
Psicologo / counsellor	Numero					
Infermiere	Numero	15				
Fisioterapista	Numero	6				
fisioterapista respiratorio	Numero	5				
Assistente sociale	Numero				1	
Terapista occupazionale	Numero	1				
Oss / Ota	Numero	3	1			
Volontari	Numero					
Assistente spirituale	Numero	1				
Educatori professionali	Numero					
Altro (specificare): Neurofisiologo Tecnico di neurofisiopatologia	Numero	1 1				

Tabella 25 - Dotazione organica dell'U.O. Neuroriabilitazione dell'IRCCS Maugeri di Mistretta (ME)

Aspetti finanziari:

Non sono pervenuti i dati relativi ai costi di gestione della struttura per la cura della SLA.

Percorso di cura:**DIAGNOSI**

Vengono seguite le Linee Guida Europee (EALSC – *European ALS Consortium*) ed Americane (AAN – *American Academy of Neurology*).

In media, i pazienti che si rivolgono al Centro per una diagnosi sono già transitati in altre 2 strutture e per il 20% richiedono un'altra opinione altrove.

Dalla richiesta di consulenza alla diagnosi passano circa 3 mesi. La comunicazione della diagnosi viene effettuata dal Neurologo attraverso un colloquio di 30 minuti con il paziente e la famiglia, in una sala dedicata, seguendo il seguente schema:

Apertura – si commentano le analisi effettuate per la diagnosi e si indaga il contesto generale di vita del paziente (culturale, familiare, sociale) ed il suo grado di conoscenza della patologia;

Comunicazione della diagnosi – si descrivono la malattia (con un livello di complessità dipendente dal background del paziente) e l'evoluzione dei disturbi, la sua variabilità e le strategie attuabili per mantenere nel tempo la massima autonomia funzionale;

Terapie consigliate - terapie farmacologiche specifiche (Riluzolo), terapie farmacologiche applicabili dal momento della diagnosi (vitamine, integratori etc), sintomatiche (es. per la spasticità) e di supporto (NIV, PEG), terapie riabilitative (Fisioterapia, Logopedia, Terapia Occupazionale, Chinesi respiratoria);

Domande più frequenti da parte del paziente – si richiedono informazioni circa le terapie sperimentali, la possibilità di familiarità, la progressione della malattia attesa (lenta, intermedia, rapida);

Chiusura – si programma il prossimo controllo e si dà la disponibilità per eventuali consulti telefonici.

Viene quindi programmata una periodicità di incontri.

TERAPIA

Le prestazioni mediche e le sedute riabilitative vengono erogate esclusivamente in Ospedale, mentre la terapia farmacologica viene erogata anche al domicilio (ad eccezione delle terapie sperimentali) –
Tabella 26

Tabella 26	Tipologia di prestazione erogate	SI	NO	Ospedale	A domicilio
	Nutrizione Parentale (NPT)				
1. Preparazione sacche	X		X		
2. Gestione e medicazione del C.V.C.	X		X		
3. Gestione e programmazione delle pompe per infusione volumetriche	X		X		
Inserzione cateteri venosi centrali e periferici (IVC)					
1. Per NPT	X		X		
2. Per infusione di liquidi a permanenza	X		X		
3. Per infusione di farmaci e terapie	X		X		
Posizionamento dispositivi sanitari sottocutanei					
Gestione PEG					
1. Sostituzione	X		X		
2. Medicazione	X		X		
Gestione Tracheotomie					
1. Sostituzione cannula tracheostomica	X		X		
2. Broncoaspirazione	X		X		
3. Medicazione	X		X		
4. Emogasanalisi	X		X		
Assistenza ventilatoria non invasiva					
1. Gestione delle apparecchiature per il controllo del dolore	X		X		
2. Piano terapeutico per l'ossigeno terapia	X		X		
Protocolli terapeutici antalgici					
1. Applicazione di elastomeri		X			
2. Gestione impianti endomidollari per il controllo del dolore		X			
3. Applicazione di cateteri peridurali		X			
Prestazioni chirurgiche					
1. Trattamento chirurgico di escare e piaghe	X		X		
2. Medicazioni chirurgiche ad elevata complessità	X		X		
3. Interventi di piccola chirurgia in anestesia locale	X		X		
Terapia farmacologica					
Rilutek con specifiche indicazioni per SLA	X		X	X	
Sostanze antiossidanti	X		X	X	

segue

Tipologia di prestazione erogate	SI	NO	Ospedale	A domicilio
Vitamina E	X		X	X
Glutazione ridotto	X		X	X
Creatina monoidrato	X		X	X
Miorilassanti per la spasticità e i crampi (es. Lioresal, Sirdalud)	X		X	X
Anticolinergici per l'eccessiva salivazione (es. antidepressivi serotoninergici per il riso e pianto incontrollati) cosiddetta incontinenza emotiva	X		X	X
Antidepressivi per la reazione depressiva	X		X	X
Ipnofici non benzodiazepinici per il sonno (es. zolpidem, zopiclone)	X		X	X
Ansiolitici non benzodiazepinici per l'ansia (es. buspirone)	X		X	X
Altro: Terapie sperimentali	X		X	
Sedute riabilitative				
Fisioterapia	X		X	
Terapia occupazionale	X		X	
Logopedia	X		X	
Fisiochinesi	X		X	

Tabella 26 - Elenco delle prestazioni erogate, suddivise per modalità assistenziale

STRUTTURE TERRITORIALI

La struttura collabora con il Centro SLA di Palermo, le Unità di Rianimazione degli Ospedali di Messina e Palermo, Neurologi e Fisiatri del territorio, Fisioterapisti deputati ai trattamenti domiciliari, referenti delle ASP per il rilascio di ausili e protesi, Medici di Medicina Generale e l'Associazione AISLA. Tuttavia, il livello di integrazione tra servizi ospedalieri e territorio è considerato "assolutamente insoddisfacente".

Non si fa riferimento ad alcun Registro di raccolta dati.

REQUISITI DEL CENTRO

Rispetto ai requisiti indicati dalla Consulta Ministeriale per le Malattie Neuromuscolari, l'IRCCS Maugeri risponde al 65% delle caratteristiche, rivelando le seguenti carenze strutturali: l'Area Intensiva e Sub-Intensiva si avvale di Rianimatori e Anestesisti consulenti; la fase diagnostica viene eseguita ma formalmente il Centro è inquadrato per la presa in carico multidisciplinare del paziente e non per la diagnosi; non viene effettuata la valutazione domiciliare; non figurano corsi di formazione/informazione

realizzati o attivi, ma per l'anno 2012 è prevista la loro attivazione; il database è condiviso con un'unica altra struttura, il Centro SLA di Palermo; non si organizzano audit clinici⁶⁵ – Tabella 27

Tabella 27		SI	NO
	Il suo Centro è ubicato in un presidio ospedaliero idoneo a gestire le complicitanze relative alla SLA?	X	
	È presente un'area Intensiva e sub intensiva ad alta valenza internistica e riabilitativa? <i>* Presso la nostra struttura di Neuroriabilitazione Intensiva operano dei consulenti anestesisti/rianimatori del locale P.O., dove però non è presente una U.O. di terapia intensiva o sub intensiva</i>	X*	
	Viene effettuato l'Inquadramento del paziente dal punto di vista diagnostico-funzionale? <i>* Per quanto concerne la diagnosi, però, il nostro "formalmente" non è un centro diagnostico ma di management e presa in carico globale multidisciplinare"</i>	X*	
	Interventi ad alta complessità assistenziale e riabilitativa in regime di: Ricovero ordinario Day Hospital Ambulatorio	X X	
	Viene presa in carico la persona con SLA a livello ambulatoriale o di ricovero?	X	
	Presso il suo Centro viene progettato un Piano Riabilitativo Individuale? Se sì, contribuite anche alla sua realizzazione?	X	
	Presso il suo Centro viene realizzato/completato/aggiornato un Piano Riabilitativo Individuale già da un'altra struttura?	X	
	Viene gestito il reinserimento del paziente al domicilio?	X	
	Viene effettuata una valutazione domiciliare?		X
	Il suo centro valuta i casi più complessi inviati da altri Centri presenti nello stesso territorio (provincia o regione)?	X	
	Il suo centro organizza e realizza, in collaborazione con altri Centri e le Associazioni dei pazienti, attività di informazione/formazione per pazienti, famiglie e associazioni? <i>* Prevista l'attivazione di corsi di formazione/informazione a partire dal primo semestre del 2012</i>		X*
	Il suo centro è in possesso di un database condiviso con altri centri territoriali dove raccoglie i dati dei pazienti affetti da SLA? <i>* Il nostro database è condiviso esclusivamente con quello del centro SLA di Palermo</i>	X*	
	Il suo centro organizza audit clinici?		X

Tabella 27 - Criteri di rispondenza del Centro Hub definiti dalla Consulta Ministeriale delle Malattie Neuromuscolari

⁶⁵ Per il calcolo della percentuale dei criteri soddisfatti, si è dato valore = 1 ai requisiti a cui si è risposto "sì", un valore complessivo = 1 ai regimi assistenziali indicati, un valore = 0,5 ai parametri relativi alla presenza di un'area di Terapia Intensiva (in quanto non presente presso il Centro ma con consulenze esperte) e all'utilizzo di un database per i pazienti (perché condiviso con un'unica altra struttura), un valore = 0 ai requisiti ai quali è stato risposto "no".

6.9 LO SCENARIO EMERSO

Dalla ricognizione sulla ricerca di base emerge la grande nebulosità nel fotografare le cause della Sclerosi Laterale Amiotrofica, una malattia complessa sia per l'origine che per le sue manifestazioni, ancora imprevedibili. C'è però un grande fermento nella ricerca clinica, tanti studi sono in corso, non solo nei Centri Universitari ma anche nei Centri di cura più qualificati (Hub), dove i pazienti che si sottopongono alle terapie sperimentali vengono seguiti con la massima attenzione possibile.

Attraverso lo strumento del questionario, si sono coinvolti 10 tra i principali Centri di cura di riferimento nazionale per la cura della SLA, indagandone l'organizzazione strutturale, gli aspetti qualitativi dei servizi offerti e l'integrazione con le strutture socio-sanitarie del territorio. Complessivamente si è ottenuta una **rispondenza dell'80%** delle strutture coinvolte.

L'analisi effettuata rivela una gestione dei percorsi di cura per le persone con SLA con uniformità e difformità territoriali, a seconda degli aspetti presi in considerazione. A fronte di una generale omogeneità dei percorsi di cura e delle prestazioni terapeutiche, il quadro dei servizi assistenziali si presenta notevolmente diversificato tra le Regioni considerate, a seconda del contesto normativo e del Piano Sanitario adottato.

I Centri di riferimento individuati, al di là dei singoli protocolli di intervento regionali o provinciali, fanno riferimento alle stesse Linee Guida americane (*American Academy of Neurology*) ed europee (*European Federation of Neurological Societies, European ALS Consortium*) per la gestione di tutte le fasi della patologia: formulazione e comunicazione della diagnosi, terapia farmacologica, terapia riabilitativa, fine vita. Anche la strutturazione interna, indipendentemente dalle Unità Operative di riferimento (solitamente Neurologie o Pneumologie), prevede un'èquipe multidisciplinare costituita dalle stesse figure professionali, di cui i principali referenti sono generalmente il Neurologo, il Pneumologo e lo Psicologo.

Le reti regionali e i servizi territoriali si presentano invece molto differenti tra le realtà esaminate, sia nella strutturazione della rete tra i Centri di cura e i Presidi territoriali, più o meno definita e più o meno capillare,

sia nella tipologia di servizi assistenziali offerti a supporto delle persone con SLA.

Dalle informazioni raccolte si è inoltre cercato di valutare, sulla base dei criteri indicati dalla Consulta Ministeriale delle Malattie Neuromuscolari, il livello di rispondenza delle strutture a tali indici di qualità.

Di seguito si riporta un'analisi delle evidenze emerse dai questionari, suddivisa tra gli ambiti strettamente organizzativi e gestionali dei Centri, gli aspetti qualitativi dei percorsi di cura, la rete con i servizi territoriali e la rispondenza ai criteri di qualità stabiliti per i centri Hub di riferimento per la SLA.

Aspetti organizzativi:

La struttura organizzativa indagata comprende l'analisi del regime assistenziale adottato dai Centri di cura, l'eventuale esistenza e la durata della lista di attesa per i pazienti con SLA, la durata media dei ricoveri, la costituzione dell'èquipe medica, le figure professionali di maggior riferimento, gli aspetti finanziari.

La *modalità assistenziale* comunemente adottata da tutte le strutture è la forma ambulatoriale o di Day Hospital, limitando i ricoveri ai soli casi di particolare complessità o durante fasi della malattia giudicate delicate (diagnosi, introduzione della PEG o del NIV, tracheotomia).

L'utilizzo di una *lista di attesa* per l'accoglienza dei pazienti è riscontrata in 5 strutture (Centro Nemo, Clinica Pneumologica di Parma, Policlinico Gemelli, Clinica Maugeri di Messina e Policlinico di Bari) ed ha una media di attesa di 23 giorni.

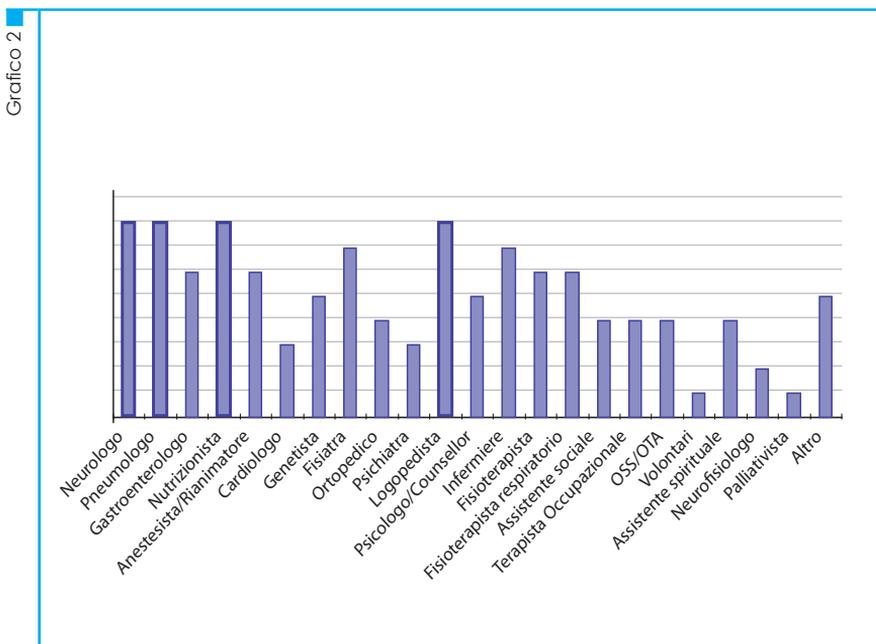
I *ricoveri* vengono effettuati con una durata media di 13 giorni, ma nel caso di insorgenza di complicanze gravi possono prevedere periodi ben più lunghi (fino a 180 giorni).

Per quanto riguarda il *personale*, la strutturazione interna ai centri varia tra figure prevalentemente inserite all'interno dell'organico (Cen-

tro SLA di Torino, Centri SLA dell'Emilia Romagna, Clinica Maugeri di Messina) e ricorso più ampio, anche se non maggioritario, a consulenti (Centro Nemo, Policlinico Gemelli, Centro SLA di Cagliari e Policlinico di Bari). Si tratta comunque generalmente di figure professionali impiegate a tempo pieno.

La composizione del team medico e di operatori sanitari vede la presenza in tutti i Centri del **Neurologo, Pneumologo, Nutrizionista e Logopedista**. Sono presenti in quasi tutte le èquipe anche il Fisiatra e gli Infermieri; seguono l'Anestesista, il Gastroenterologo, il Fisioterapista, il Fisioterapista Respiratorio, il Genetista, lo Psicologo, l'Ortopedico, l'Assistente Sociale, il Terapista Occupazionale e gli OSS. Meno presenti sono invece le figure del Cardiologo, dello Psichiatra, del Neurofisiologo e del Palliativista (figura però emergente) – Grafico 2:

Team Multidisciplinare



Infine, per quanto riguarda gli *aspetti finanziari*, si riscontra una **incon-**

sapevolezza economica delle voci di costo relative alla gestione dei servizi di cura erogati presso il Centro di appartenenza, pur avendo interpellato i Direttori dei Dipartimenti. Solo il Centro Nemo di Milano, infatti, ha inserito le spese registrate per gli anni 2009 e 2010.

Tutti gli altri referenti hanno dichiarato di non essere a conoscenza e di non poter disporre né dei dati riguardanti i finanziamenti erogati né della loro ripartizione tra spese per personale, farmaci, servizi di diagnostica, terapeutici e riabilitativi. In molti casi, i Direttori di Dipartimento sono a conoscenza del budget complessivo per le malattie neuromuscolari, ma non sono in grado di evidenziare il singolo costo delle cure per la SLA.

Percorso di cura:

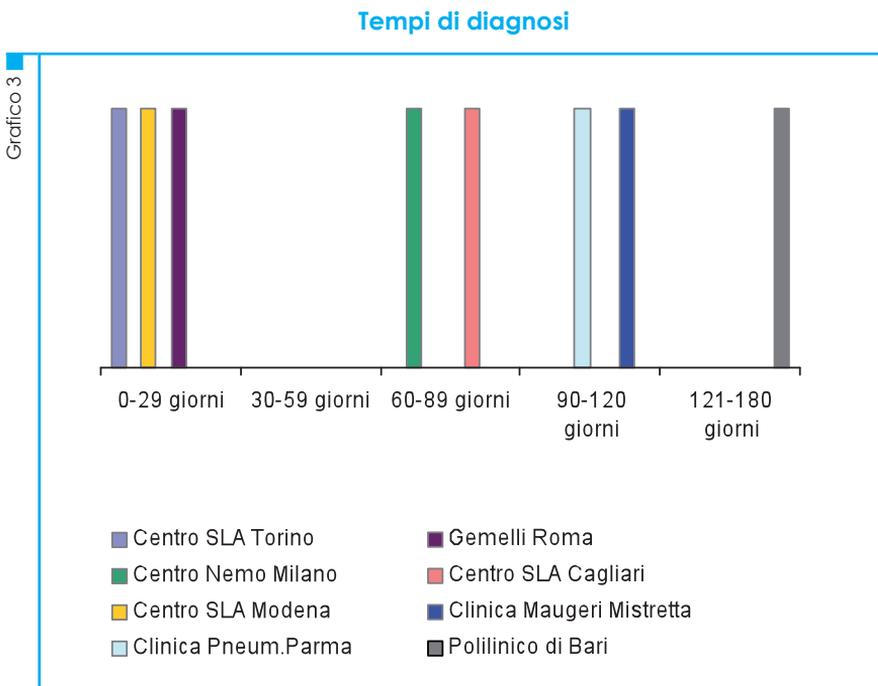
Nell'indagare il percorso di cura offerto per le persone con SLA, si sono considerati i seguenti aspetti: fase diagnostica (numero delle consulenze richieste, tempi di diagnosi, modalità della comunicazione), servizi di cura e terapie, livello di domiciliarità, cure del fine vita.

La **fase diagnostica** è una delle più delicate nel percorso di cura della SLA, per la quale si utilizzano protocolli di intervento specifici ed accurati per individuare la presenza o meno dei sintomi della malattia. Generalmente i pazienti hanno diversi canali di accesso al Centro SLA: l'Ospedale, il Pronto Soccorso, il Medico di Medicina Generale, altri specialisti medici sul territorio, le Associazioni, le ricerche su Internet, parenti e amici.

È molto diffusa in questa fase la richiesta di una seconda consulenza sulla diagnosi presso un'altra struttura esperta; in media, **il 44% dei pazienti richiede un'ulteriore opinione**, transitando in 2 Centri diagnostici.

I *tempi di diagnosi* variano considerevolmente tra le strutture interpellate, racchiuse in un intervallo di tempo compreso tra 15 giorni e 6 mesi. Tuttavia, bisogna tenere in considerazione il fatto che per molti pazienti le tempistiche sono più prolungate rispetto a quelle indicate dai professionisti medici, che non tengono conto dei periodi intercorsi per

la richiesta di ulteriori consulenze – Grafico 3



La **comunicazione della malattia** al paziente è un altro aspetto estremamente delicato e complesso, al quale tutti i Centri dedicano particolare attenzione.

Generalmente, al raggiungimento della certezza della diagnosi, si effettua con il paziente e la famiglia un colloquio che dura dai 30 ai 90 minuti, in una sala dedicata o comunque appartata, in modo da non essere interrotti. La comunicazione segue in ogni struttura uno specifico schema di conduzione, anche se poi alcune modalità e l'integralità della comunicazione stessa vengono calibrate dal medico in relazione al contesto socio-demografico e al background culturale della persona. Durante il colloquio viene lasciato lo spazio al paziente per esprimere i propri sentimenti e dubbi; tra le domande più frequenti,

le persone richiedono informazioni circa l'esistenza di terapie sperimentali, la possibilità di trasmissione genetica e la progressione attesa della malattia. Le figure di riferimento per questa fase sono principalmente il Neurologo (100%) e lo Psicologo (57%), i quali da quel momento diventano il fulcro del percorso di cura della persona con SLA.

Il decalogo prevede che si effettui un colloquio che comunichi la realtà della diagnosi (correttezza) ma nel contempo mantenga uno spazio alla speranza (anche perché negli ultimi anni si è allungata molto la sopravvivenza); inoltre, il ruolo del medico è quello di assicurare e, da quel momento, proteggere il paziente.

Si conferma, come emerso dal precedente Progetto SLANCIO 2010, la grande attenzione che viene data agli spazi e alla forma della comunicazione di una diagnosi. Tale ricerca di comfort non può però essere sostitutiva dell'abilità ad individuare le parole giuste e di instaurare un'empatia con il paziente e la famiglia.

Si è lavorato molto sulla forma, ma ancora molto è da realizzare nella sostanza. A tal fine, si è predisposta una *check-list* di regole di buona comunicazione che si adattino maggiormente al contesto mediterraneo rispetto alle attualmente utilizzate linee guida americane, più idonee per un contesto nord-americano (Allegato 2).

Le **prestazioni erogate** sono omogenee per la tipologia ma non per la localizzazione dei servizi, che possono essere forniti esclusivamente presso il Centro di cura o anche domiciliariamente. In media, i servizi erogati esclusivamente presso gli ospedali rappresentano il 73%, quelli domiciliarizzati il 13% e per il 22% vengono eseguiti in entrambi i luoghi; all'interno di tali medie ci sono però grandi differenze tra Centri che non prevedono servizi di cura domiciliare (Clinica Maugeri di Messina) ed altri presso i quali l'80% delle prestazioni è anche a domicilio (Centro SLA di Torino).

Le terapie farmacologiche vengono invece effettuate domiciliariamente da tutte le strutture, mentre le sedute riabilitative (Fisioterapia, Logopedia, Terapia Occupazionale e Fisiochinesi) vengono trattate in alcuni casi esclusivamente presso il Centro, in altri anche al domicilio.

Infine, le **cure del fine vita** vengono effettuate nel luogo indicato dal paziente, ovvero il domicilio (55%), ma a volte anche il Centro di cura di riferimento (27%) o l'Hospice (18%).

Anche per questa fase le figure mediche di riferimento sono il Neurologo ed il Pneumologo, oltre al Palliativista.

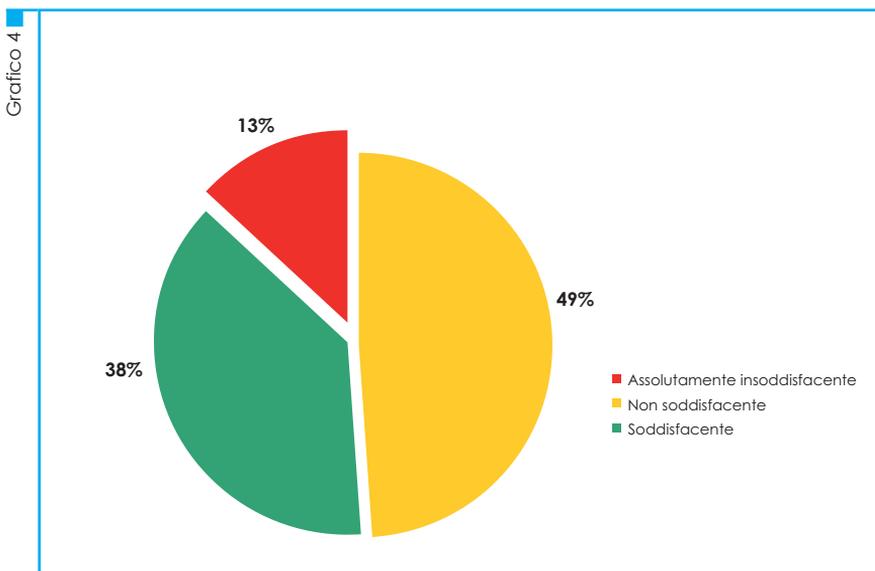
STRUTTURE DEL TERRITORIO

Nell'ultima parte del questionario si è indagata la rete assistenziale tra il Centro di cura ed i servizi sul territorio, per l'assistenza domiciliare, il supporto informativo, psicologico, sociale ed economico che devono essere rivolti non soltanto alla persona malata ma all'intero nucleo familiare e al caregiver.

I professionisti interpellati indicano di interfacciarsi, in un percorso di cura per SLA, principalmente con il Medico di Medicina Generale, l'Assistenza Domiciliare Integrata, l'Assistenza per le Terapie Palliative, le ASL per la riabilitazione, l'Assistenza Sociale, le Associazioni e, in qualche caso, altri specialisti sul territorio (altri Centri SLA o U.O. Rianimazione).

Il livello di integrazione con i servizi territoriali è considerato in maggioranza "non completamente soddisfacente" (49%) - Grafico 4:

Livello di integrazione con il territorio



Un elemento di diversità rilevato tra i territori è l'**assistenza domiciliare**, in alcuni casi capillarizzata ed integrata nel percorso di cura per le persone con SLA, in altri meno strutturata. Tale tipologia assistenziale, fondamentale soprattutto nella fase avanzata della malattia, presenta un buon livello quando il Centro Regionale di riferimento si integra con i Distretti Sanitari, ovvero con l'Assistenza Domiciliare Integrata, mettendo a disposizione la sua équipe per le visite domiciliari (Piemonte, Emilia Romagna, Sardegna). Laddove questa forma di integrazione da parte dei Centri non sussiste, si evidenzia sul territorio una carenza di cure domiciliari. Le disparità si evidenziano, talvolta, anche all'interno di una stessa Regione.

L'assistenza domiciliare è un aspetto fondamentale nel percorso socio-sanitario di una persona con SLA, come riconosciuto sempre più dalla normativa sanitaria, che in molte Regioni ha attivato Decreti legislativi volti a favorire la domiciliarità delle cure. Le malattie neurodegenerative come la SLA vengono vissute, soprattutto nella loro fase avanzata, sul territorio, in parte per l'estrema difficoltà di movimento delle persone colpite, in parte per la cronicità della condizione di grave disabilità, che può durare anni. Diventa quindi fondamentale l'organizzazione di una rete socio-sanitaria-assistenziale delle cure, che connetta gli aspetti clinici e terapeutici, seguiti dai professionisti medici, con quelli psicologici e sociali, di competenza degli operatori socio-sanitari. Per una persona malata di SLA, poter vivere la malattia nella propria casa, tra i propri affetti, è altrettanto importante quanto l'aspetto terapeutico.

L'organizzazione di un servizio di visite domiciliari è inserita tra i requisiti che un Centro Hub dedicato alle malattie neurodegenerative deve avere. Purtroppo, non sono molti i Centri che dichiarano di occuparsi di tale aspetto, e non si sono neanche riscontrate progettualità in corso per lo sviluppo della domiciliarità (Tab 25). Ad eccezione del Centro di Torino, che vede parte del team medico dedicato anche alle consultazioni domiciliari e che ha in progetto di incrementare le figure professionali coinvolte, dei Centri dell'Emilia Romagna e di alcuni territori della Sardegna, in tutte le altre strutture l'aspetto dell'assistenza domiciliare non viene trattato, se non attraverso contatti con il Servizio Distrettuale dell'Assistenza Domiciliare Integrata.

Ci sono delle diversità assistenziali anche rispetto ai *supporti econo-*

mici forniti dalle Regioni. Oltre alle agevolazioni previste per le Malattie Rare (di cui la SLA fa parte), ciascun territorio provvede ad integrare attraverso varie forme di sussidiarietà.

La formula dell'erogazione degli assegni di cura rivolti alle persone con SLA o ad un loro familiare, è adottata da Piemonte, Lombardia, Veneto, Emilia Romagna e Puglia, mentre la Sardegna prevede l'erogazione di un contributo economico per tutti i progetti individuali di domiciliarità (Progetto "Ritornare a casa").

I contributi straordinari per la fornitura di ausili e strumentazioni necessarie a migliorare la qualità della vita dei malati SLA sono più diffusi. Particolarmente alta in questo senso l'attenzione alla fornitura dei comunicatori, per l'erogazione dei quali ogni Regione ha definito una normativa specifica; la dotazione di tali strumenti è effettivamente un aspetto fondamentale per la dignità delle persone con SLA in fase avanzata, perché consente loro di mantenere il proprio diritto di espressione, seppure in forma diversa.

In nessun caso, invece, si riscontrano forme di esenzione durante la fase del sospetto diagnostico, che risulta interamente a carico della famiglia, comportando spese ingenti e per un periodo di tempo prolungato, fino alla certificazione della diagnosi.

Nel questionario si sono indagati anche *i supporti e gli spazi dedicati ai caregiver e famigliari*, che solitamente vivono in prima linea la malattia del loro caro, assistendolo sotto tutti gli aspetti, in qualche caso sostituendosi anche agli operatori sanitari (laddove l'assistenza domiciliare è carente).

Per loro è fondamentale il pieno supporto del territorio, che deve provvedere a sollevare il più possibile i caregiver da un'assistenza molto complessa, che comporta l'utilizzo di macchinari che irrompono nelle case e sconvolgono la vita di un intero nucleo familiare.

In tutti i Centri interpellati si organizzano periodici incontri di formazione/informazione sulla gestione delle cure domiciliari, ma sono carenti tutte le altre forme di supporto. Sono pochi, ad esempio, i Centri che si occupano di fare da tramite con gli Uffici dei Distretti Socio-Sanitari per tutte le incombenze amministrative, quali la richiesta di invalidità e le richieste di esenzioni e contributi.

Ancora meno sono poi le strutture che prevedono spazi e agevolazioni specifiche per i famigliari dei pazienti con SLA, che spesso devono

affrontare viaggi onerosi per assistere il proprio caro, con notevoli spese a carico e conseguenze lavorative impattanti.

Infine, va sottolineato il ruolo preponderante delle **Associazioni**, realtà sempre molto presenti sul territorio, considerati soggetti imprescindibili nei processi di organizzazione e gestione dei percorsi di cura. Alcune Associazioni sono nazionali e hanno sedi distribuite in diverse Regioni, la maggior parte è rappresentata da realtà locali piccole ma molto attive. La loro attività spazia dall'organizzazione di iniziative di richiamo e di sensibilizzazione dei cittadini e, soprattutto, delle Istituzioni, al supporto psicologico ed economico per le persone con SLA e le loro famiglie, attraverso l'organizzazione di occasioni di incontro. Spesso, però, il ruolo delle Associazioni è ben più ampio, andando a supportare l'attività dei Centri di cura ed i servizi assistenziali, in particolare legati all'assistenza domiciliare, mettendo a disposizione figure professioniste, spazi e risorse economiche per l'erogazione dei servizi di cura.

6.9.1 LA RETE HUB&SPOKE

La tipologia di rete più funzionale, utilizzata sempre più in ambito sanitario, è il modello *Hub&Spoke*, adottato anche nella gestione dei percorsi di cura per la SLA da 4 delle 8 Regioni esaminate (Piemonte, Emilia Romagna, Lazio e Puglia) e in via di definizione nelle due isole Sardegna e Sicilia. Tale modalità organizzativa sembra quindi rappresentare una *best practice* ormai assodata e pertanto considerata un modello da perseguire.

La rete richiede, per essere funzionante, una costante integrazione, collaborazione e comunicazione tra strutture sanitarie e socio-sanitarie differenti, conferendo a ciascuna di esse competenze precise. In particolare, i Centri Hub, ovvero i riferimenti territoriali per la gestione dell'intero percorso di cura e delle complessità emergenti, devono rispondere a dei requisiti specifici, indicati presso le documentazioni istituzionali di approvazione della rete. Le caratteristiche richieste ad un Centro Hub per la cura della SLA sono ben descritte nella Consulta Ministeriale delle Malattie Neuromuscolari e riportate in tutte le DGR e in tutti i protocolli operativi attivati nelle Regioni.

Tra i Centri interpellati nello studio, 4 sono riconosciuti come Centri di Riferimento Regionale (Centro Regionale Esperto SLA di Torino, Centro Clinico Nemo di Milano, U.O. Neurologia del Policlinico Gemelli di Roma, U.O. Neurologia del Policlinico di Bari), 3 come Centri di Riferimento Provinciali (Ambulatorio Multidisciplinare per le Malattie del Motoneurone di Modena, Clinica Pneumologica di Parma, U.O. di Neurologia dell'Ospedale di Reggio Emilia), 2 rappresentano dei Centri Hub "potenziali", ovvero non ufficialmente riconosciuti come tali ma di fatto operativi come delle strutture di riferimento regionale (Dipartimento di Neuroscienze dell'Ospedale di Padova e U.O. Neurologia del Policlinico di Cagliari).

I Centri dell'Emilia Romagna sono di riferimento Provinciale perché nella Regione l'organizzazione della rete è su scala provinciale e non regionale, ovvero per ogni Provincia si sono definiti un Centro Hub di riferimento e dei Centri Spoke. Si rilevano, inoltre, situazioni in divenire nelle Regioni Puglia e Sicilia, dove è prevista l'istituzione di due nuovi Centri di Riferimento Regionale (prossimi "Hub"), rispettivamente nella zona del Salento per la Puglia e a Messina per la Sicilia.

Uno degli obiettivi della ricognizione effettuata è stato quello di valutare la rispondenza dei suddetti Centri ai requisiti indicati nella Consulta Ministeriale delle Malattie Neuromuscolari e in altre documentazioni realizzate per la definizione dei protocolli di intervento specifici per la SLA.

Ciò che emerge, è che solo le strutture dell'Emilia Romagna soddisfano tra il 90-100% delle caratteristiche richieste, mentre altri Centri, anche se di riferimento nazionale, rispondono all'81-85% dei requisiti (Centro SLA di Torino, Centro Nemo e Policlinico Gemelli) o a percentuali inferiori. Generalmente, le carenze più diffuse sono l'assenza dell'organizzazione di audit clinici presso la struttura, l'assenza dell'utilizzo di un sistema informatizzato di cartelle cliniche comune a più Centri (obiettivo di numerosi progetti) e la carenza di visite domiciliari – Tab. 28. Anche in questo caso si confermano i dati già emersi dalla ricerca SLANCIO 2010 riguardante la Lombardia e il Veneto, estendibili anche ad altre Regioni.

Per quanto riguarda i Centri Spoke, anch'essi rispondenti a determinati requisiti, una problematica comune emersa in alcune Regioni è la necessità di formare e istituire un maggior numero di tali presidi, attualmente scarsi e distribuiti non omogeneamente sui territori di Piemonte, Lazio, Sardegna e Sicilia.

Tabella 28

Rispondenza dei Centri SLA Hub ai requisiti indicati nella Consulta Ministeriale delle Malattie Neuromuscolari	Centro SLA Torino	Centro Nemo Milano	Centro SLA Modena	Clinica Pneumol. Parma	Centro SLA Reggio E.	Centro SLA Roma	Centro SLA Cagliari	Centro SLA Bari	Centro Maugeri Messina
Centro ubicato in presidio ospedaliero in grado di gestire le complicanze	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Presenza Area Intensiva e Sub-Intensiva ad alta valenza internistica e riabilitativa	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Inquadramento diagnostico-funzionale del paziente	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Interventi ad alta complessità assistenziale e riabilitativa in regime di Ricovero Day Hospital Ambulatorio	● ● ●	● ●	● ● ●	●	●	● ●	● ●	● ●	● ●
Presenza in carico della persona con SLA a livello di ricovero o ambulatoriale	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Progettazione di un Piano Riabilitativo Individuale Contribuzione alla sua realizzazione	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Realizzazione/completamento/aggiornamento Piano Riabilitativo Individuale di altra struttura	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Gestione del reinserimento domiciliare del paziente	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Valutazione domiciliare	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Valutazione casi complessi inviati da altri Centri del territorio	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Attività di informazione/formazione per pazienti, famiglie e associazioni	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Database condiviso con altri Centri territoriali per la raccolta dati dei pazienti con SLA	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Organizzazione di audit clinici	●	●	●	●	●	●	●	●	●
	81%	85%	100%	98%	85%	81%	82%	77%	65%

● Requisito presente = 1 ● Requisito parziale = 0,5 ● Requisito assente = 0

N.B. Si precisa che, nel calcolo dei requisiti richiesti, non si è tenuto conto delle differenze di modalità assistenziali erogate tra i Centri (informazione considerata esclusivamente qualitativa); pertanto ad ogni struttura è stato calcolato il valore 1, indipendentemente dall'erogazione di una o tutte e 3 le forme assistenziali

7. DUE ESPERIENZE EUROPEE A CONFRONTO: SPAGNA E FRANCIA

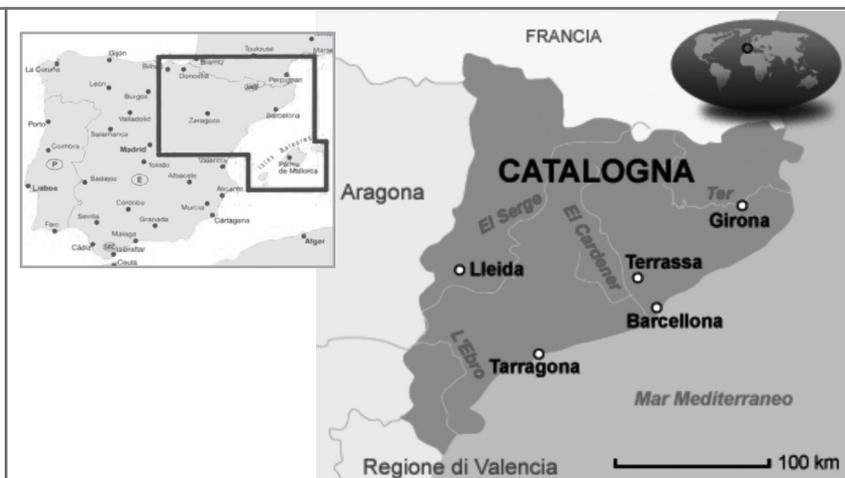
Parallelamente all'analisi dell'organizzazione sanitaria delle Regioni italiane, si è effettuata una ricognizione dei percorsi di cura per le persone con SLA in due Paesi dell'Europa, la Spagna e la Francia. Pur essendo due realtà differenti da quella italiana, possono rappresentare un termine di confronto utile alla diffusione di modelli di best practice.

Lo strumento di indagine adottato per analizzare le due realtà individuate è stato quello delle interviste in presenza, dopo aver preso contatti con i principali referenti per la cura della SLA in Spagna e Francia ed aver ottenuto la loro disponibilità a collaborare.

Gli ambiti indagati nell'occasione di confronto con entrambi i Paesi sono stati l'organizzazione sanitaria e l'accreditamento dei Centri esperti nella cura della SLA (gestione pubblica/privata, composizione équipe medica) l'integrazione con i servizi assistenziali del territorio (assistenza domiciliare, altre strutture socio-sanitarie), la presenza delle Associazioni e loro ruolo, l'esistenza di un registro nazionale dei malati di SLA.

7.1 CATALOGNA (SPAGNA)

Figura 2, 3



Il Centro di riferimento individuato per questo territorio è il Reparto di Pneumologia dell'**Hospital del Mar di Barcellona**, un ospedale pubblico di III livello ad alta intensità di cura. In occasione della visita presso la struttura si sono intervistate due professioniste: la *Dr.ssa Juana Maria Llorens* (Pneumologa) e la *Dr.ssa Ana Balena* (Fisioterapista).

In Spagna non esiste un registro specifico per la SLA, quindi i Centri non sono a conoscenza di quanti siano i casi effettivi. I Centri esperti inseriti nell'area metropolitana di Barcellona servono un'area vasta che copre anche le zone nei pressi dei Pirenei.

In Catalogna esiste un organo, la **Catsalut**, che è una società registrata del Dipartimento della Sicurezza Sanitaria e Sociale della Generalitat de Catalunya, il governo regionale della Catalogna. La sua attività consiste nel garantire assistenza sanitaria di qualità a tutti i cittadini attraverso un modello misto di assistenza sanitaria che integri, in un'unica rete, l'utilizzo di tutte le risorse in ambito sanitario, indipendentemente dal fatto che siano o meno di origine pubblica. In breve, la *Catsalut* valuta i servizi da erogare in sanità in base alle necessità della popolazione della Catalogna.

Spetta proprio a tale organismo stabilire quali siano i Centri autorizzati alla prescrizione del Riluzolo (e quindi, di conseguenza, anche quali Neurologi possano prescriverlo) e quali siano quelli che possono prescrivere la Ventilazione Meccanica Domiciliare (non ci sono strutture private che si occupano di ventilazione perché è un servizio assistenziale garantito esclusivamente dal servizio pubblico). Per poter essere accreditato alla prescrizione della Ventilazione Meccanica Domiciliare da parte della *Catsalut* un centro deve avere:

- un laboratorio del sonno dove è possibile fare una poligrafia respiratoria;
- la possibilità di prescrivere CPAP (ventilazione meccanica a pressione positiva delle vie aeree) domiciliare;
- una persona formata in ventilazione domiciliare.

Tra i centri dell'area cittadina di Barcellona che sono abilitati alla prescrizione figurano:

- Hospital di Villa D'Hebron
- Hospital Clinic

- Hospital De San Pau
- Hospital De Bellvitger
- Hospital del Mar
- Hospital German Trias y Pujol

L'equipe di Pneumologia dell' Hospital del Mar è così composta:

- 13-14 Pneumologi
- 2 Fisioterapisti (che si occupano anche della respirazione, non c'è un riconoscimento formale di questa figura professionale ma questi due professionisti hanno una formazione specifica sulla respirazione)
- 2 Infermieri che si occupano dello studio del sonno
- 2 Infermieri specializzati in Broncoscopia
- 2 Infermieri dedicati alla prova della funzione respiratoria
- 2 Infermieri di Reumatologia

Nel reparto di Pneumologia ci sono 25 posti letto. Tra le attività svolte ci sono:

- la Broncoscopia, che si effettua tutti i giorni della settimana (circa 3-4 al giorno)
- le prove respiratorie
- gli studi del sonno, attraverso l'osservazione dei pazienti 24 ore al giorno con l'ausilio di uno Pneumologo di guardia
- la ventilazione non invasiva di eventi acuti (la ventilazione invasiva viene effettuata nell'Unità respiratoria Intensiva).

In questo centro vengono effettuate le diagnosi ambulatoriali e l'assistenza domiciliare mentre il ricovero si attiva soltanto quando sono richiesti i trattamenti per le cure palliative. L'adattamento alla ventilazione viene effettuato in giornata presso l'Ospedale, con la presenza di un familiare e del fisioterapista respiratorio. Qualora non dovesse esserci nessun caregiver, si cerca la disponibilità di un centro di riferimento.

Una peculiarità dell'Ospedale del Mar è che c'è una RSA collegata dove vengono indirizzati i pazienti istituzionalizzati.

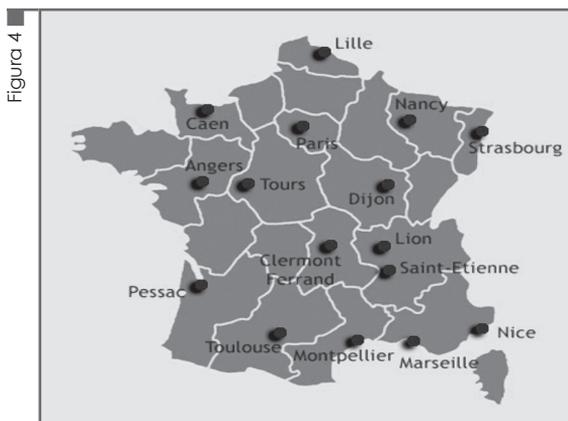
L'assistenza domiciliare viene effettuata all'interno dell'intera area metropolitana di Barcellona e viene rimborsata dalla *Catsalut* come se fosse una normale prestazione ospedaliera. In alternativa all'attività della *Catsalut* esiste anche una Fondazione Catalana per la SLA,

l'**ELACAT**, ente no profit, composta da pazienti e familiari, che detiene un elenco di tutti i malati di SLA della Regione. Non è obbligatorio iscriversi ma la maggior parte dei malati di SLA entra in contatto con essa. L'azione della Fondazione si esplicita attraverso il supporto nell'ottenimento dell'invalidità, l'adattamento al servizio domiciliare, l'accesso agli ausili, l'erogazione di aiuti sociali, di computer, di macchinari medici, il supporto psicologico. Le figure che operano all'interno della Fondazione sono: assistenti sociali, psicologi, logopedisti, terapisti occupazionali.

I professionisti sanitari operanti nel mondo della SLA si tengono costantemente in contatto con la Fondazione inviando periodicamente le comunicazioni riguardanti il percorso terapeutico di ogni paziente.

Esiste inoltre un unico centro, l'Hospital Clinic, che ha attivato, in fase sperimentale e in collaborazione con alcuni laboratori di ingegneria di una locale università, un servizio di **telemedicina**. I parametri che vengono monitorati sono quelli di saturimetria, effettuata con un apparecchio detto "ossimetro", per raccogliere informazioni sullo stato dell'apparato cardiocircolatorio delle persone con SLA.

7.2 FRANCIA



Il Centro di riferimento per la ricognizione dell'organizzazione delle cure in Francia è il **Centre SLA Departement de Neurologie Hopital de la Salpetriere di Parigi**.

Intervista alla Direzione del Centre SLA Hopital de la Salpetriere, Parigi

La qualità delle competenze delle risorse umane è fondamentale per la cura della persona con la SLA. È sulla base della qualità certificata che il Ministero in Francia definisce che un centro possa essere "Hub" e quindi atto a curare la SLA. Ma per ottenere un tale riconoscimento la strada è stata lunga. In particolare nasce con i primi trials terapeutici dell'85: questi trials e i loro protocolli sono stati quelli che hanno permesso di seguire i pazienti a intervalli regolari. I trials hanno continuamente cambiato disegno sperimentale così che lo schema fosse di avere un periodo di check-up regolare ogni tre mesi per la parte legata alla disabilità, alle funzioni respiratorie, la parte nutrizionale e più in generale la sfera legata alla qualità della vita. Nell'85 si sono formati i primi gruppi in Francia: a Marsiglia, Montpellier, Nizza, Limoges e altri centri disseminati in Francia. Questo per dare opportunità di cure più territorializzate ai pazienti. La situazione è cambiata nella sostanza nel 2002: sono stati allocati dal Ministero 2.000.000 di Euro per ristrutturare e razionalizzare 10 centri. Avevamo grandi regioni, molto vaste, di riferimento con una piccola casistica. Nel 2003 l'appena insediato Ministro della Salute decise di estendere la cura esperta della SLA a 16 centri: e per questo programma sono stati stanziati 4 milioni e mezzo di Euro. La questione dell'allocazione dei finanziamenti e quindi dell'accessibilità alle risorse è frutto di un esame attraverso la congruità con un dossier specifico: in questo dossier si devono identificare prima di tutto i bisogni assistenziali epidemiologici della SLA (incidenza e prevalenza) e quindi come deve essere organizzata l'offerta sanitaria (numero di medici, infermieri, logopedisti, terapisti occupazionali). I requisiti di competenza e di professionalità sono stati gli stessi, e registrati sullo specifico dossier, per tutti i 16 centri coinvolti in Francia. Solo sulla base della revisione della valutazione dell'appropriatezza del personale organico la Commissione Ministeriale ha deciso di assegnare i fondi. Periodicamente avviene da parte del Ministero una valutazione dei 16 centri SLA, coinvolti non solo nel processo di cura ma anche nella ricerca scientifica e clinica. I **sistemi di accreditamento dei Centri** sono molto rigidi e, se non rispondono pienamente ai requisiti richiesti e non raggiungono gli obiettivi di salute, le strutture perdono il loro accreditamento e conseguentemente i finanziamenti.

I tempi di degenza media in ospedale sono brevi, di 7 giorni, al termine dei quali viene attivata la **rete di assistenza domiciliare socio-sanitaria**.

L'approccio di cura alla malattia è la **multidisciplinarietà**, con riunioni frequenti tra medici appartenenti alla stessa équipe e tra i Centri Hub. Il Medico di Medicina Generale viene coinvolto nel percorso di cura per l'assistenza domiciliare, mentre il Centro Hub di riferimento supporta anche l'aspetto burocratico, inviando al Medico tutte le prescrizioni per medicinali e trattamenti terapeutici, in modo che l'assistito non debba pagare alcuna prestazione sanitaria. Riguardo alle competenze ci sembra fondamentale sottolineare che la persona con la SLA richiede un approccio multidisciplinare: le riviste e gli strumenti di formazione che noi utilizziamo non si rivolgono solo a medici, o Infermieri, o Psicologi, ma sullo stesso numero editoriale ad esempio vengono ospitate tutte le possibili professionalità coinvolte (cliniche, riabilitative, psicologiche e sociali). Avendo quindi creato degli strumenti di formazione, gli stessi in tutti i 16 centri, che ospitano tutte le voci del coro multidisciplinare, è stato quindi più facile superare le resistenze all'integrazione da parte delle diverse categorie professionali. Di fatto abbiamo lavorato sugli strumenti di studio e formazione.

Rispetto alla questione dei centri Spoke, posso rispondere in modo più circostanziato relativamente a Parigi e all'Ile de France: per noi i pazienti con la SLA devono essere curati a domicilio. Questo sia per una ragione di rispetto per i pazienti e per la loro vita, sia per una questione di sostenibilità economica. L'HAD (Hospitalization Assistance Domiciliare) è dislocata sull'intero territorio di Parigi, e ha diversi centri che ne fanno parte. Da questi centri si diramano i professionisti che vanno a curare a casa i pazienti. Noi ospedalieri siamo coinvolti nella formazione dei professionisti e nelle riunioni di caso più complesse, che possono avvenire da noi o in questi centri. Per ogni malato con la SLA viene stanziato un rimborso economico fino a 10.000 euro al mese per tutti gli aspetti delle cure domiciliari, bisogni clinici e sociali. In questo modo non ci dovrebbero essere gravi esborsi a carico della famiglia. Quanto al registro epidemiologico sulla SLA, ad oggi non ne esiste uno di centralizzato e ufficiale ma esiste un **database condiviso tra tutti i 16 Centri Hub**, che stanno raccogliendo sin dalla loro attivazione la casistica visitata e poi la stanno mettendo in rete a disposizione degli altri centri: non siamo ancora riusciti a mappare l'intera incidenza e pre-

valenza della malattia, ma penso che attualmente siamo arrivati a mappare intorno all'80% dei pazienti con la SLA in Francia. I tagli al sistema del welfare si stanno sentendo anche qui e si faranno sentire in modo più forte: sono preoccupato perché desidero continuare a vedere offerta ai malati una cura di qualità. Ma il sistema centralizzato e razionalizzato funziona con i suoi 16 centri: voi in Italia avete troppa dispersione, troppi centri nelle differenti Regioni.

Il Centro de la Salpetriere è anche un riferimento internazionale per le attività di ricerca sulla SLA, ospitando la Fondazione di ricerca NRJ-Institut de France, di cui lo stesso Centro è referente attraverso la figura del Dott. Meninger, fondatore anche dell'ARSLa (*Association pour la Recherche sur la Sclerose laterale amyotrophique et autres maladies du motoneurone*). La struttura è inoltre inserita all'interno dell'*Euromotor Project*, il gruppo di ricerca internazionale finalizzato, attraverso la messa in rete dei dati e l'utilizzo di modelli comuni, all'individuazione delle cause scatenanti la degenerazione del motoneurone (al quale partecipano anche alcuni Centri di eccellenza italiani).

8. CONSIDERAZIONI CONCLUSIVE

L'analisi effettuata nell'ambito del Progetto "SLANCIO" ha messo in luce un aspetto importante per migliorare i percorsi di cura rivolti alle persone con la SLA in Italia: il raggiungimento dell'organizzazione delle reti *Hub&Spoke*, secondo i diversi livelli di competenze delle strutture sanitarie e i modelli assistenziali. Stiamo quindi parlando di una **rete** che congiunga il centro ospedaliero di eccellenza con le strutture dislocate nei territori. La ricognizione sulla realizzazione dei sistemi *Hub&Spoke* rivela una situazione in divenire a livello nazionale, scenario già emerso nello studio SLANCIO 2010 relativamente alle 2 Regioni Lombardia e Veneto. Questo modello, già adottato per l'organizzazione sanitaria di molti altri percorsi di cura, soprattutto delle patologie-condizioni croniche, è ormai considerato il più funzionale nei territori, che in parte hanno realizzato una rete strutturata tra Centri Hub e Spoke: si tratta ora di capillarizzare gli Spoke in modo da renderli sempre più connaturati alle risposte territoriali, fino ad includere il domicilio per la cura dei pazienti.

Tuttavia, se il modello *Hub&Spoke* è ormai riconosciuto valido nelle politiche sanitarie, si deve tenere in considerazione che a ciascun centro, Hub o Spoke, sono conferiti dei criteri di accreditamento, indicati nei diversi protocolli regionali, che oggi in Italia non sono completamente applicati. Infatti, sono ancora molti i centri che, pur essendo Hub, non soddisfano pienamente le caratteristiche richieste per essere considerati tali; nella ricognizione effettuata sulla rispondenza ai criteri definiti dalla Consulta Ministeriale delle Malattie Neuromuscolari, i Centri interpellati rispondono in media all'83% dei requisiti attesi, con delle mancanze comuni nel campo degli audit clinici, della cartella clinica condivisa e delle visite domiciliari. In altri Paesi, come nel caso della Francia, i centri di cura che non rispondono ai requisiti richiesti perdono il loro accreditamento e, di conseguenza, i finanziamenti.

Lo scenario di cure individuato per la SLA in Italia si presenta ancora disomogeneo, non tanto per quanto riguarda la distribuzione dei centri esperti, presenti da diversi anni nel Nord e Centro Italia e in fase di apertura nel Sud Italia, quanto piuttosto per l'organizzazione dell'intera rete assistenziale, che vede coinvolto il centro di cura di riferimento in integrazione con i presidi territoriali.

Questo livello di integrazione è l'aspetto che varia maggiormente

nelle realtà esaminate, talvolta anche all'interno di una stessa Regione, perché dipendente non più dal centro di riferimento ma dalla gestione della singola ASL, con i suoi Distretti. Eppure, è proprio questo l'aspetto che, al di là delle cure cliniche, rende un servizio degli interventi clinici completo e qualitativamente migliore. In aggiunta a ciò, dall'indagine si riscontra una discordanza nelle diverse Regioni tra i centri che nelle Delibere Regionali vengono definiti quali strutture di riferimento per la cura della SLA e i centri Hub di competenza riconosciuta sulla base dell'autorevolezza scientifica e clinica. AISLA si potrebbe fare carico di fare chiarezza attraverso la contribuzione ai tavoli regionali per la definizione di quali siano i veri centri di riferimento per la cura di questa malattia.

La Sclerosi Laterale Amiotrofica è una patologia complessa sin dalla fase diagnostica, periodo spesso drammaticamente lungo e oneroso (il 44% dei pazienti richiede almeno una seconda consulenza per la diagnosi). Ci sono molte incertezze relativamente alla conduzione delle terapie farmacologiche e ancora più dubbi sulle terapie sperimentali; a ciò si aggiunge che è pressoché imprevedibile il decorso della malattia, a volte molto rapido, altre volte prolungato nel tempo. In tale contesto diventa fondamentale investire sull'assistenza domiciliare, soprattutto nei casi in cui la malattia si è trasformata in una vera e propria cronicità. Restare nella propria casa, insieme alla famiglia, è la scelta più auspicabile sia per la persona malata, che nel suo ambiente può mantenere la sua dignità e continuare a "vivere", sia per i costi inferiori di gestione socio-sanitaria territoriale, dal punto di vista del Servizio Sanitario coinvolto nel finanziamento delle cure. In poche parole, una buona assistenza domiciliare innalza il livello di qualità delle cure riducendone i costi, ma non deve poggiare sulla famiglia rendendola un ammortizzatore sociale ed economico. Tale fenomeno purtroppo sta accadendo, così come dichiarato dai pazienti malati di SLA intervistati, che denunciano quanto le famiglie vivano gravi situazioni di povertà dovuta alle spese per la cura della malattia, in un momento in cui il nucleo familiare è già debilitato dalla paura dell'incapacità dell'assistenza adeguata al proprio caro e della sua perdita.

La domiciliarità delle cure richiede quindi che si creino delle reti assistenziali ben strutturate tra l'ospedale di riferimento, la ASL di appartenenza, il Medico di Medicina Generale, i Servizi Sociali, la famiglia e le Associazioni di maggior riferimento (tra cui AISLA): tale integrazione in

rete si è rivelata essere l'aspetto più carente riscontrato nell'ambito dello studio realizzato in Italia e in Spagna, mentre in Francia l'integrazione tra la parte sociale e sanitaria è maggiormente sviluppata e diffusa, senza profonde differenze sull'intero Paese. È necessario investire nella territorializzazione, in molte aree il paziente, alla dimissione, si sente abbandonato ed è effettivamente lasciato a se stesso. Le reti assistenziali territoriali esistono in forma abbozzata, diffuse come tessere di mosaico che ancora non formano un quadro di insieme in quasi tutte le Regioni, creando delle grandi discriminazioni e, soprattutto, dei vuoti nel percorso di cura che ricade principalmente sulla famiglia. La famiglia stessa necessita, quindi, di un grande supporto, sia finanziario che psicologico, da parte del territorio in cui è inserita. Lo sconvolgimento che causa una malattia come la SLA nelle case, con l'ingresso di macchinari, le complessità dell'assistenza, le ricadute economiche e, nel caso del caregiver, le ricadute lavorative (che portano ad abbandoni della propria professione), inducono a considerare il supporto del territorio non più solo rivolto ad una singola persona malata ma ad un intero nucleo familiare colpito.

Alcuni dei centri di cura analizzati rappresentano un'eccellenza nella cura della SLA non solo per il territorio nazionale ma anche a livello europeo; le competenze ci sono e sono tra loro in rete. Dalle risposte dei questionari si rileva però, tranne nel caso del Centro Clinico Nemo, l'ignoranza dei costi di gestione della malattia, o l'impossibilità ad accedere alle fonti dei dati di costo per quantificare le spese di cura. Questo dato deve far riflettere sul possibile ruolo delle Direzioni Generali e Sanitarie degli ospedali nel rendere maggiormente disponibili i dati economici presso i Reparti esperti, in modo da diminuire lo iato esistente tra la gestione economica di un'azienda ospedaliera e quella clinico-assistenziale che avviene nei Reparti. Per FIASO l'evidenza emersa si traduce in un'occasione di informazione presso le proprie Direzioni Generali, rispetto al tema della consapevolezza economica, motore fondamentale per comprendere quali siano gli investimenti necessari, porre le richieste appropriate alle Direzioni e combattere gli sprechi, come, nei casi della SLA, l'esubero dei test diagnostici. Grazie alla comprensione dei fondi necessari per migliorare i servizi di cura sarà possibile capire quali potrebbero essere le fonti di finanziamento, in un possibile pensiero di sussidiarietà circolare tra ente pubblico, ente non profit e impresa fornitrice.

Qual è il ruolo della sanità pubblica in tutto questo? Certamente al servizio sanitario pubblico spetta il compito di costruire le reti socio-assistenziali nei territori, rappresentandone il fulcro e svolgendo non solo il ruolo di punto di riferimento per l'erogazione delle cure mediche ma prendendo in carico la persona con una disabilità complessa quale è la SLA. Il servizio sanitario può diventare quindi il facilitatore di un percorso di cura altrimenti troppo frammentato e disperso tra le diverse strutture, per accompagnare il malato e la sua famiglia nell'attuazione di un programma assistenziale coordinato tra centro ospedaliero–Hub e l'assistenza domiciliare–Spoke. La sanità pubblica deve saper presidiare tali reti, formate da ospedali pubblici e privati accreditati certificati nella qualità, da distretti territoriali, da medici di medicina generale, per consentire l'attivazione e il mantenimento dei contatti tra l'insieme dei servizi e le forze da impegnare per la cura e assistenza delle persone con SLA, e questo vale anche per altre patologie altrettanto complesse.

Altro compito della sanità pubblica nazionale è affrontare il problema della diseguità all'accesso alle cure nei diversi territori, questione emersa dalla ricerca: tale criticità è conseguente alle derive regionali che hanno perso di vista il senso unitario del Servizio Sanitario Nazionale, e questo impatta particolarmente nella gestione delle malattie croniche, dove la malattia è presente quotidianamente e la mobilità delle Regioni non si risolve in un unico episodio ma è un processo continuo. Il Servizio Sanitario deve promuovere centri di livello sempre più elevato nel Nord, Centro e Sud Italia. Per ovviare alla ristrettezza sempre più grave di risorse, la sanità pubblica deve uscire dal luogo comune dell'autosussistenza e imparare a stringere alleanze con imprese fornitrici, enti *no profit*, strutture private: questo cambiamento culturale prevede un passaggio di maggiore trasparenza verso gli investitori economici, che giustamente richiederanno una rendicontazione dell'esito prodotto dai fondi erogati.

Tutto questo permetterà l'evolversi delle cure della SLA, attualmente ancora frammentate e parcellizzate, in vere e proprie reti assistenziali per la presa in carico globale della persona, considerando tutti gli aspetti di vita, clinici, psicologici, sociali, economici. Di fronte ad una malattia che non ha una cura, la sfida più grande è mantenere nelle persone malate la voglia di vivere, offrendo loro tutte le possibilità per poter continuare a sentirsi parte attiva di una società.

Il gruppo di lavoro del progetto SLANCIO

FIASO

- **Walter Locatelli**, Comitato di Presidenza FIASO
- **Lorenzo Terranova**, Direttore Scientifico FIASO

Fondazione ISTUD

- **Maria Giulia Marini**, Responsabile dell'area sanità e salute della Fondazione ISTUD
- **Luigi Reale**, Coordinatore progetti di ricerca dell'area sanità e salute della fondazione ISTUD
- **Paola Chesi**, Ricercatrice dell'area sanità e salute della Fondazione ISTUD
- **Michele Sebastianutto**, Collaboratore dell'area sanità e salute della Fondazione ISTUD

AISLA

- **Mario Melazzini**, Presidente AISLA

Ringraziamenti

Al progetto SLANCIO 2011 hanno collaborato i seguenti professionisti medici e riferimenti:

- **Marina Aiello**, Pneumologa presso la Clinica Pneumologica – Azienda Ospedaliera di Parma
 - **Paolo Banfi**, Pneumologo presso il Centro Clinico Nemo – Ospedale “Niguarda” di Milano
 - **Giuseppe Borghero**, Direttore Clinica Neurologica – Ospedale “S.Giovanni di Dio” di Cagliari
 - **Adriano Chiò**, Direttore Centro Regionale SLA – Ospedale “S.Giovanni Battista – Molinette” di Torino
 - **Massimo Corbo**, Direttore Centro Clinico Nemo – Ospedale “Niguarda” di Milano
 - **Joan Escarrabill**, Junta de la Cataluna
 - **Giancarlo Logrosino**, Direttore Dipartimento Neuroscienze e Organi di Senso – Policlinico di Bari
 - **Christian Lunetta**, Neurologo Centro Clinico Nemo – Ospedale “Niguarda” di Milano
-

-
- **Jessica Mandrioli**, *Responsabile Ambulatorio Multidisciplinare per le Malattie del Motoneurone – Ospedale “S. Agostino Estense” di Modena*
 - **Norina Marcello**, *Direttrice U.O. Neurologia – Ospedale “S.Maria Nuova” di Reggio Emilia*
 - **Vincent Meninger**, *Direttore del Centre SLA – “Hopital de la Salpetriere” di Parigi*
 - **Gabriella Rossi**, *Psicologa Centro Clinico Nemo – Ospedale “Niguarda” di Milano*
 - **Mario Sabatelli**, *Direttore U.O. Neurologia – Policlinico Gemelli di Roma*
 - **Vincenzo Soverino**, *Consigliere AISLA Onlus*
 - **Tonio Sollai**, *Direttore U.O. Rianimazione – Ospedale di S. Gavino Monreale (VS)*
 - **Paolo Volanti**, *U.O. Neuroriabilitazione – IRCCS Fondazione Maugeri di Mistretta (ME).*
-

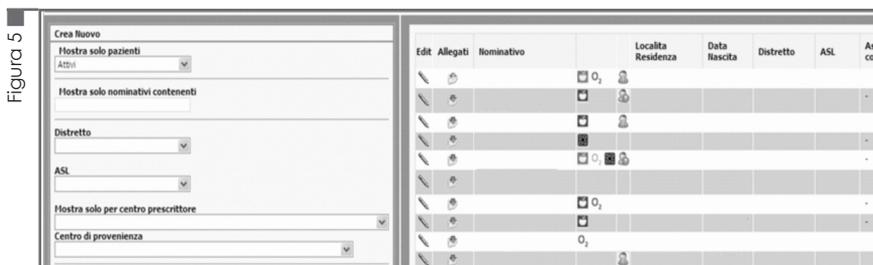
ALLEGATO I

L'utilizzo della cartella clinica informatizzata: una proposta⁶⁶

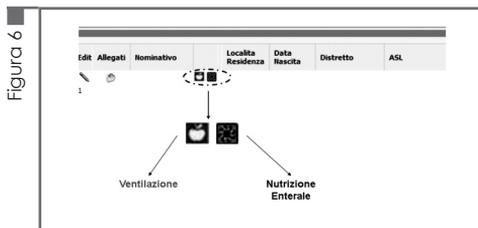
Con l'inserimento di un format di cartella clinica informatizzata, si è inteso indicare una proposta di gestione condivisa tra i medici specialisti dei Centri SLA, o tra più strutture sanitarie che insistono su un territorio, per l'inserimento delle informazioni relative all'intero percorso di cura di ciascun paziente in carico.

La scheda, di seguito illustrata, si compone di più sezioni, ciascuna descrittiva di uno specifico aspetto del decorso della malattia e delle condizioni di salute del paziente.

A partire da una schermata contenente i dati aggregati di tutti i pazienti, in cui un motore di ricerca può selezionarne l'elenco suddiviso per Distretti territoriali di appartenenza o per Centro sanitario di riferimento, si può visualizzare la scheda specifica di ciascuna persona – Figura 5:



Per sintetizzare le principali condizioni cliniche dei pazienti, si sono individuati dei simboli figurativi indicativi dell'eventuale ricorso alla Ventilazione Meccanica e alla Nutrizione Artificiale – Fig.6:



⁶⁶ La cartella clinica presentata è stata ideata e messa a punto da Visivol Srl, azienda che opera nell'ambito dell'assistenza domiciliare in tutta Europa, offrendo servizi specifici per le persone con SLA

La prima sezione è dedicata all'inserimento dei principali dati anagrafici relativi alla persona in oggetto, con l'indicazione della ASL e del Distretto di competenza territoriale e della struttura sanitaria di provenienza. Sulla sinistra appare un menù che permette l'accesso immediato alle diverse sezioni di cui si compone la cartella – Figura 7:

Figura 7

Menu

- Dati Anagrafici
- Scheda Arruolamento
- Dati Fisiopatologici
- Ossigenoterapia
- Dati Antropometrici
- Ventiloterapia
- Dietologica
- Enterale
- Parenterale
- Dieta per OS
- Diabete
- Visite
- Esami Ematologici
- Controllo
- Monitoraggio
- Anamnesi
- Contr. Infermieristico
- Contr. Ambulatoriale
- Ricoveri/Sospensioni
- Telemedicina
- Spirometro
- Pulsossimetro
- Capnografo
- Consumo Lox
- Ventilatore
- Parametri Corporei
- Parametri Ambientali
- Allegati
- Stampa Scheda Paz.

Dati Anagrafici

Cognome _____

Nome _____

Indirizzo Residenza _____

Località Residenza _____

Località Residenza ISTAT _____

Luogo Nascita _____

Data Nascita _____

Codice Fiscale _____ Sesso

Telefono _____ Cellulare _____ E-Mail _____

Medico di base: _____

Inserisci Nuovo Domicilio

Edit	Data	Fino al	Domiciliato in	Domicilio
X				

Centro di provenienza: _____ Trasf. altra USSL

La seconda parte prevede l'inserimento dei dati riguardanti la Ventiloterapia, ovvero il trattamento di Ventilazione Meccanica Domiciliare per mezzo di dispositivi respiratori. Nella sezione vengono inserite in particolare le informazioni relative al tipo di fornitura prescritta dal medico specialista abilitato, la modalità di ventilazione a cui si ricorre, il tipo di ventilatore utilizzato, l'eventuale utilizzo di apparecchi opzionali – Figura 8:

Figura 8

Dati Ventiloterapia

Data Presentazione Domanda _____

Ente Prescrittore _____ Unita Operativa _____

Tipo di fornitura

1^ Fornitura Rinnovo Sostituzione **Aventi diritto** Invalidita' da accettare Invalidita' accertata

Diagnosi _____

Prescrizione del Medico Specialista Abilitato

Modalità di Ventilazione

Invasiva Non Invasiva

Ventilazione _____

Secondo ventilatore di supporto

- 12 litri circuito tubi completi di valvola espiratoria e bicchieri raccogli condensa
- 12 camere di umidificazione
- 2 filtri aria
- 12 catalizzatori Mount
- 12 filtri antibatterici
- 2 raccordi cassetta

Apparecchi Opzionali

Umidificatore Riduzione Aspiratore Smart monitor cardio-respiratorio

Settaggi

Apparecchi _____ Note _____

La terza parte è descrittiva della Terapia Enterale, il sistema di nutrizione che avviene tramite una sonda che si collega al tubo digerente direttamente a livello dell'intestino; il trattamento, che può essere effettuato in ospedale o al domicilio, viene caratterizzato secondo la modalità nutrizionale individuata per il paziente e secondo la dieta a cui è sottoposto, di cui si descrive il preciso valore nutrizionale (Kcal, proteine e acqua giornalmente ingeriti) – Figura 9:

Figura 9

TERAPIA ENTERALE:

Data inizio tratt. Ospedaliero: Data inizio tratt. Domiciliare: ADI Medico

Mesi validità terapia Data Fine Terapia Domiciliare

Ente Prescrittore

Via di Accesso

Modalità di Nutrizione

Dieta per OS

Note Via di Accesso

☆ Inserisci Nuovo Posizionamento

Edit	Data Posiz.	Data Sost.	Note

Inserisci nuova scheda Dieta OS

Kcal/giorno 0

Proteine/giorno 0 g

Acqua/giorno 0 ml

Dimensione Sonda in Franch

Sistema di Nutrizione

Indicazione NA

Inserisci nuova Dieta Commerciale Attenzione: In caso di variazione occorre inserire tutta la nuova dieta con un unica data.

Edit	Dieta	Variaz.	Data	Qty pack consegna	Acqua	GG Periodo	Qta Pian.	GG Pian.	Consegna_Dt	KCal	Dieta Proteic
	X										
	X										
	X										

Kcal totali:

Inserisci nuovo Accessorio

Edit	Dieta	Data	um/die	GG Periodo	Qta Pian.	GG Pian.	Consegna_Dt

Infine, nell'ultima sezione si inseriscono tutte le informazioni raccolte dalle visite infermieristiche effettuate, indicando le terapie a cui il paziente è sottoposto e le eventuali protesi o stomie (aperture del corpo create chirurgicamente). Vengono descritte le condizioni generali della persona in cura, comprese le eventuali complicanze emergenti (es. decubiti) e, tramite l'utilizzo di uno specifico indicatore (Indice di Karnofsky), il suo livello di qualità di vita, che riassume lo stato fisico, le

prestazioni e la prognosi. Tra le condizioni prese in considerazione, si prevede l'inserimento delle variazioni di peso e di massa muscolare – Figura 10:

Figura 10

MODIFICA VISITA INFERMIERISTICA:

Data Visita:

Tipo Protesi o Terapia IAD

Catetere Vesicale

Catetere_Venoso_Centrale

Ventilatore_Meccanico

Ossigeno_Terapia

Emodialisi

Dialisi_Peritoneale

Terapia_Antalgica

Altre Protesi:

Note Generiche:

Presenza di Altre Stomie

Ileo Stomia

Colon Stomia

Cisto Stomia

Uro Stomia

Tracheo Stomia

Altre Stomie:

★ **Inserisci Presenza Decubiti**

Edit Data Stadio Note

★ **Inserisci Indice di Karnofsky**

Edit Data Indice di Karnofsky Note

★ **Inserisci Nuova Data BMI**

Edit Data	Allettato	Altezza cm	Peso KG	BMI	BEE	Variaz. Peso Ultimi 6 Mesi (in %)	Variaz. Peso Ultimo Mese (in %)	Var. Prec.	Var. Iniz.
Peso Abituale (kg)	0,00	Calcola e Salva BMI Abituale		<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>

Circonfenza Braccio: Circonfenza Polpaccio:

Dinamometro: Calometria:

Alvo: Diuresi:

BPM: SPO2 %:

PAO max: PAO min:

ECG

Ciascuna delle sezioni illustrate sottintende l'indicazione continuativa di tutte le variazioni che di volta in volta si susseguono, nelle condizioni di salute della persona, nei trattamenti di ventilazione e nutrizione, e chiaramente anche nelle eventuali modifiche dei dati anagrafici. In tal modo la scheda, se a disposizione dell'intero team di riferimento, include la storia clinica del paziente in cura in tutti i suoi aspetti, facilitando la multidisciplinarietà tra i professionisti medici e, probabilmente, tracciando uno scenario del decorso della SLA più immediato da comprendere e quindi di supporto per ciascun medico specialista. Tale scheda potrebbe, infine, essere percepita dalla persona con SLA come una sorta di proprio **"diario clinico"** che lo porterebbe a sentirsi maggiormente al centro del percorso di cura, più consapevole e nel contempo più protetto da un'èquipe che segue e annota ogni aspetto ed ogni variazione delle sue condizioni, mantenendo sempre un quadro chiaro e costante della sua situazione.

ALLEGATO II

La comunicazione della diagnosi rilevata

Il processo di comunicazione della diagnosi, aspetto indagato nel questionario, è riconosciuto da tutti i Centri come una fase molto delicata, l'inizio della relazione tra medico/èquipe medica e paziente, che richiede un'attenzione specifica e per questo viene inserita come momento fondante del percorso di cura delle persone con SLA.

La figura medica di maggior riferimento in questa fase risulta essere il Neurologo, solo in rari casi affiancato da uno Psicologo (figura che invece potrebbe essere di supporto non solo per i pazienti ed i caregiver ma soprattutto per i medici stessi, che non sempre riescono ad individuare il giusto approccio nel relazionarsi con la persona a cui si deve comunicare una diagnosi di tale rilevanza). Ai colloqui viene solitamente dedicata un'ora, in qualche caso poco più o poco meno, e si tende a riservare un luogo fisicamente separato dagli ambulatori di visita, più appartato e intimo. La presenza dei famigliari è risultata dalla ricerca essere parte attiva, insieme al paziente direttamente interessato, di tale fase, così come si tiene sempre in considerazione, per l'impostazione del colloquio, del contesto socio-demografico e del livello culturale della persona.

I risultati emersi dai questionari:

Figure di riferimento: Neurologo (60%) – Psicologo (30%) – Pneumologo (10%)
Durata colloquio: 30 min (29%) – 40 min (14%) – **60 min (43%)** – 90 (14%)
Luogo colloquio: sala dedicata (57%) – ambulatorio/reparto (43%)
Presenza dei famigliari: 86%
Contesto socio-demografico: 57%

Data la complessità e drammaticità di tale fase, vi è una schematizzazione della conduzione del colloquio tra medico e paziente, sintetizzata nel protocollo contenuto nelle linee guida dell'AAN (*American Academy of Neurology*) e uniformemente seguita da tutti i professionisti. La conduzione della comunicazione viene suddivisa tra una prima fase di apertura del colloquio, la comunicazione vera e propria della diagnosi, l'indicazione del percorso terapeutico da impostare, un momento

dedicato a raccogliere le reazioni e le domande del paziente ed una fase finale di chiusura della comunicazione. Ciascuno di questi momenti ha la sua importanza e deve essere condotto con un linguaggio chiaro, semplice, rispettoso e delicato, modulando il contenuto della comunicazione sulla persona a cui ci si rivolge.

Si riportano le descrizioni dei colloqui indicati nei questionari:

- **APERTURA:**

- *“si descrivono le condizioni generali del paziente riscontrate dalle analisi”;*
- *“si riassumono i sintomi che hanno portato alla visita e gli esiti degli esami”;*
- *“si accertano le conoscenze del paziente sul suo stato di salute e sul tipo di malattia di cui è affetto”;*
- *“si illustra il collegamento dei dati emersi dalle analisi con i disturbi del paziente”;*
- *“accoglienza del paziente e del caregiver, verifica delle loro aspettative”;*
- *“si commentano le analisi effettuate per la diagnosi e si indaga il contesto generale di vita del paziente (culturale, familiare, sociale) ed il suo grado di conoscenza della patologia”.*

- **COMUNICAZIONE DIAGNOSI:**

- *“si descrivono i risultati degli esami e la malattia, nei termini ritenuti più consoni in relazione al background culturale e sociale del paziente e alla sua condizione psicologica”;*
- *“si spiega in modo semplice come funziona il sistema piramidale, cosa sono le malattie degenerative e come agiscono sulle capacità motorie; si sottolinea che non sarà coinvolto il sistema sensitivo, pertanto non si sentirà dolore, né quello sfiniteriale né intellettuale. Si spiega al paziente che da quel momento sarà sempre seguito per tutto il decorso della malattia”;*
- *“si indica il risultato degli esami clinici e di laboratorio effettuato, le caratteristiche generali della malattia di cui la persona è affetta, ivi compresa la possibilità di un peggioramento,*

la necessità di un follow-up ravvicinato, il margine di errore diagnostico”;

- o *“il processo viene svolto con modalità differenti a seconda della personalità, del livello culturale e della volontà di conoscenza del paziente, tenendo anche conto del suo contesto di vita (soprattutto familiare e di relazioni sociali)”;*
- o *“utilizzo di un linguaggio semplice per illustrare la diagnosi definitiva”;*
- o *“si descrivono la malattia (con un livello di complessità dipendente dal background del paziente) e l'evoluzione dei disturbi, la sua variabilità e le strategie attuabili per mantenere nel tempo la massima autonomia funzionale”.*

• **INDICAZIONE TERAPIE:**

- o *“vengono descritte le terapie indicate e gli eventuali farmaci sperimentali disponibili”;*
- o *“si illustrano i trattamenti volti a rallentare lo sviluppo della malattia ed altri trattamenti legati a specifiche fasi; si offre la possibilità di partecipare a cure sperimentali”;*
- o *“Rilutek, antiossidanti, integratori, trial terapeutici”;*
- o *“oltre ai trattamenti di fondo e sintomatici, attivabili da subito, si propongono quelli sperimentali”;*
- o *“si illustra l'unica terapia attuata al momento per la cura della SLA e si accenna alle terapie sperimentali”;*
- o *“terapie farmacologiche specifiche (Riluzolo), terapie farmacologiche applicabili dal momento della diagnosi (vitamine, integratori etc), sintomatiche (es. per la spasticità) e di supporto (NIV, PEG), terapie riabilitative (Fisioterapia, Logopedia, Terapia Occupazionale, Chinesi respiratoria)”.*

• **DOMANDE PAZIENTE:**

- o *“le domande più frequenti sono relative alla prognosi, alle cure sperimentali e alla possibile trasmissione genetica della SLA”;*
- o *“riguardano l'esistenza di trattamenti alternativi in altre sedi, anche geograficamente lontane, per vagliare tutte le possibilità di cura”;*

- *“le domande più frequenti riguardano la durata della malattia, lo stato della ricerca, l'esistenza di terapie sperimentali, la possibilità di trasmissione ereditaria”;*
- *“le domande più frequenti riguardano l'esistenza di forme cliniche meno aggressive, la possibilità di bloccare l'evoluzione della malattia attraverso terapie nuove e sperimentali, la possibilità di ridurre i tempi burocratici per la richiesta di invalidità ed il riconoscimento dei diritti assistenziali”;*
- *“le domande più frequenti sono relative alla prognosi e alla terapia”;*
- *“si richiedono informazioni circa le terapie sperimentali, la possibilità di familiarità, la progressione della malattia attesa (lenta, intermedia, rapida)”.*

- **CHIUSURA:**

- *“si forniscono informazioni sugli aspetti burocratici (ad es. per la domanda di invalidità) e si programmano i prossimi controlli”;*
- *“si chiude l'incontro con un appuntamento a breve termine, l'invito a porre domande successivamente all'incontro ed una nota positiva sullo stato della ricerca mondiale”;*
- *“ci si impegna ad affrontare insieme il decorso della malattia, dando la disponibilità piena per eventuali problemi intercorrenti. Si stabilisce inoltre la data dell'appuntamento successivo”;*
- *“si forniscono tutti i recapiti ai quali rivolgersi, si stabilisce una prossima data e si fornisce del materiale informativo ed una lettera da consegnare al Medico di Medicina Generale”;*
- *“si programma il prossimo controllo e si dà la disponibilità per eventuali consulti telefonici”;*
- *“si lasciano i recapiti telefonici del medico di riferimento per qualsiasi evenienza e si lascia la possibilità di sentirsi nei giorni successivi per ulteriori domande. Si chiede inoltre se c'è bisogno di un supporto per la comunicazione della diagnosi ai familiari e al medico di famiglia, si informa delle attività organizzate dalle Associazioni e, infine, si stila un programma delle prossime visite”.*

Come si può notare, le modalità di gestione del colloquio, i contenuti della comunicazione e in alcuni casi anche il linguaggio utilizzato dai medici interpellati sono simili e fedeli alle indicazioni fornite dalle linee guida.

Si percepisce l'**attenzione del medico al paziente**, in particolare alla sua sensibilità e condizione psicologica al momento del colloquio, al suo livello di conoscenza della situazione e alle sue aspettative. La comunicazione vera e propria della diagnosi viene affrontata in maniera pragmatica, attraverso la descrizione più o meno dettagliata della malattia; tale momento viene infatti descritto ricorrendo a termini quali "si descrive", "si illustra", "si forniscono informazioni".

Non viene poi trascurato l'elemento della **speranza**, rappresentato nel caso della SLA prevalentemente dalle terapie sperimentali, possibilità che viene sempre offerta al paziente in affiancamento al percorso terapeutico di base. Le reazioni delle persone a cui viene comunicata la diagnosi descritte dai medici sono simili, in particolare le domande poste nell'immediato toccano gli stessi punti, facendo emergere le stesse preoccupazioni e paure; è importante il fatto che lo spazio che viene dato alle riflessioni dei pazienti non è limitato ad un singolo momento ma, a partire dal colloquio, viene inteso come un momento aperto indefinitamente, prevedendo un **dialogo che proseguirà a più riprese**, successivamente al colloquio e alla rielaborazione della notizia. Il momento della comunicazione della diagnosi viene inoltre presentato come l'**inizio di un percorso** non soltanto di cura ma anche di **conoscenza e relazione**, per questo al paziente viene data **accoglienza e disponibilità totale**.

Tutti i colloqui, infine, terminano con la programmazione immediata delle prossime visite, come conferma ulteriore dell'inizio del percorso.

Tuttavia, gli elementi descritti rappresentano un'unica visione, quella del medico, ma *qual è il percepito dei pazienti? Al di là delle inevitabili soggettività, che cosa chiedono le persone al proprio medico di riferimento in una fase così determinante per la loro vita? Hanno bisogno di conoscere nel dettaglio la patologia sin dall'inizio? O hanno bisogno di metabolizzare gradualmente ciò che la SLA comporta? Quali sono le cose che andrebbero evitate, sia nell'utilizzo del linguaggio che nei con-*

tenuti del colloquio? Il medico specialista che ha il compito di comunicare la diagnosi è sufficientemente preparato a comunicare con il paziente?

Non è facile individuare i punti di sensibilità dei pazienti da non urtare, ma è importante non aggiungere al trauma della notizia della malattia anche quello del momento della comunicazione, a causa di un'indelicatezza da parte del medico. Dal momento del colloquio, il medico deve cercare di instaurare con il paziente e la famiglia un'alleanza terapeutica, e per questo deve trovare con loro l'allineamento semantico, in modo da poter instaurare un rapporto di relazione che si dovrà basare su entrambi i ruoli.

La presentazione del team medico

Il medico che comunica la diagnosi è sufficientemente supportato dal resto dell'èquipe? Da quanto emerso in questo studio, il Neurologo (figura nella maggior parte dei casi individuata quale riferimento) affronta questa fase da solo, senza un aiuto da parte di figure più esperte nella comunicazione e gestione delle emozioni (proprie e del paziente), e senza il resto dell'èquipe di riferimento. Eppure, non solo non andrebbero sottovalutate le competenze psicologiche indispensabili per una comunicazione corretta, ma si potrebbe riflettere sull'effetto positivo che avrebbe il presentare al paziente sin dall'inizio, al termine del colloquio, l'intero team medico-sanitario che sarà il suo punto di riferimento lungo il percorso di cura. La persona, presentata a tutti, si sentirebbe da subito protetta e al centro della nuova strada che dovrà conoscere ed intraprendere.

L'ascolto

Lo spazio a disposizione per il paziente viene indicato come un momento in cui raccogliere i dubbi e le domande a cui dare risposta. Non viene però mai menzionato direttamente il termine "ascolto", ovvero quel momento (o quei momenti) in cui il medico lascia completamente lo spazio alla persona in cura, senza intervenire per dare a tutti i costi

una risposta ma semplicemente lasciando parlare, raccontare al paziente come sta vivendo la malattia, come stava vivendo prima della sua scoperta e come vede il suo futuro. Non si tratta di un ascolto passivo, al contrario il medico può avere un ruolo molto attivo in questo processo, facendo egli stesso le domande al paziente, stimolandolo ad aprirsi e a "tirare fuori" tutto quello che c'è da dire per comprendere il significato di ciò che indirettamente viene richiesto dalla persona.

Per quanto tale approccio possa comportare l'esigenza di dedicare più tempo alle visite, l'ascolto del paziente non è affatto una fase accessoria, sia perché contribuisce alla realizzazione di quell'allineamento, di quell'alleanza che è alla base del rapporto di relazione tra medico e paziente, sia perché dalla persona in cura possono arrivare informazioni molto utili ed efficaci per la definizione del quadro clinico.

La "cartella parallela"

La cartella parallela⁶⁷, invenzione di Rita Charon, nasce come integrazione alla schematizzazione della cartella clinica, il documento che accompagna con informazioni cliniche il paziente nel suo iter di cura. Tecnicamente e scientificamente le cartelle cliniche contengono le check-list con le serie di variabili cliniche che devono essere indagate e che descrivono lo stato di salute e malattia del paziente. *È sufficiente questa cartella clinica, così come è impostata?* Sfuggono le "sfere altre", il modo di vivere e di pensare della persona paziente, i suoi valori di riferimento, e si nascondono anche le reazioni e le emozioni dei curanti di fronte al malato. Tale perdita informativa, soprattutto nei casi in cui il paziente abbia una cronicità, come per la SLA, può essere colmata attraverso l'introduzione della cartella parallela.

La cartella si chiama parallela e non "alternativa" o "sostitutiva": accompagna infatti, in modo parallelo l'altra cartella, quella clinica, dall'inizio della presa in carico del paziente per tutto il trattamento di cura. Permette un cambiamento profondo di visione: non più solo "la presa in carico" del paziente ma consente di andare verso "il prendersi cura della persona" e "del curante". In cosa consiste questa cartella parallela? È solamente una pagina bianca, uno spazio di libertà espressiva

⁶⁷ Rita Charon: *Honoring The Stories of Illness*, Oxford University Press 2008

dove il curante scrive le impressioni evocate dal paziente, e i fatti, non solo clinici, ma anche riguardanti le vicende umane del paziente e del reparto che gli ruota attorno. Questo spazio consente di considerare sempre l'unicità della persona che si ha in cura e del rapporto che si instaura con essa. Con la scrittura, il medico rielabora il percorso di cura in svolgimento, riflettendo sulle necessità di riorganizzare alcuni aspetti, rendendoli più rispondenti alle esigenze individuate, alle richieste indirettamente effettuate.

I benefici sono numerosi, dalla riduzione dello stress durante le visite, alla maggiore serenità e fluidità nel rapporto con il paziente, per un miglioramento globale dell'erogazione delle cure che giova a tutti gli attori coinvolti, comprese le organizzazioni sanitarie.

Infine, è necessario individuare un ulteriore processo che, in aggiunta alla definizione delle fasi da seguire nel momento specifico della comunicazione della diagnosi, indichi quali e quante siano le tappe necessarie per informare in maniera completa, ma graduale, il paziente. Del resto, la consapevolezza che le persone abbiano bisogno di metabolizzare nel tempo le informazioni relative alla patologia di cui sono colpiti e agli effetti che questa comporterà sul loro corpo (e quindi sulle loro vite) è riconosciuta dai medici specialisti interpellati, i quali dichiarano di invitare i pazienti a porre tutte le domande del caso ed esprimere i relativi dubbi che nei giorni successivi al colloquio emergono più prepotentemente che al momento scioccante della comunicazione. Un protocollo che definisca una suddivisione nel tempo delle informazioni da dare al paziente, insieme all'indicazione delle modalità preferibili da adottare nel linguaggio e nell'atteggiamento, potrebbe essere un aiuto concreto per la costruzione di un'alleanza reciproca e continua nel tempo tra il medico specialista di riferimento, l'èquipe, il paziente ed i famigliari.
