



PERCORSO DIAGNOSTICO TERAPEUTICO ASSISTENZIALE DEI PAZIENTI CON MALATTIA DEL MOTONEURONE

REFERENTI:

Direttore Sanitario: Dott.ssa M. Carmela Dessi

Neurologo: Dott.ssa Anna Ticca

Fisiatra: Dott.ssa Rosanna Fronteddu

Pneumologo: Dott.ssa M. Cristina Monni

Rianimatore: Dott.ssa Elena Zidda

Nutrizionista: Dott.ssa Salvatorangela Cau

Medico palliativista: Dott.ssa Gianfranca Piredda

Psicologo: Dott. Luca Deiana

Referente PUA: Dott. Piero Ghisu

Assistente sociale: Dott.ssa Rosa Luche

Responsabili Distrettuali Cure Primarie: { Dott. Gianbattista Canu – Dott. Pierluigi Corriga
Dott. Mario Casaleggio – Dott. Antonello Sechi

Coord. Fisioterapisti: Dott.ssa Marisa Puggioni

Coordinatore Infermieri CDI: Dott. Nicolino Ritzu

Referente amministrativo PUA: Dott. Stefano Flamini

NUORO 20 ottobre 2015

PERCORSO DIAGNOSTICO TERAPEUTICO ASSISTENZIALE DEI PAZIENTI CON MALATTIA DEL MOTONEURONE

La **Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA)**, o malattia del motoneurone, è una malattia neurodegenerativa progressiva del sistema nervoso, che colpisce selettivamente i neuroni motori centrali e periferici.

È una patologia rara con una incidenza, in Sardegna, di **2,5 casi ogni 100.000** individui all'anno ed una prevalenza di **10,8 casi ogni 100.000 abitanti**. In Sardegna i casi di SLA sono circa 160, con circa 38 nuovi casi per anno, con bisogni clinico assistenziali differenti nelle diverse fasi della malattia. La malattia è lievemente prevalente nel sesso maschile (**3,6/1,5**) e l'età media di esordio è di 65 anni, con una massima incidenza **tra i 64 e 75 anni**.

Non sono chiari i fattori di rischio e gli studi si stanno concentrando su alcuni elementi specifici, tra cui i traumi ripetuti e gli inquinanti ambientali; in Sardegna si osserva una particolare rilevanza delle forme familiari di malattia, in cui sussiste un terreno genetico predisponente (23% dei casi versus 10% del resto d'Italia).

I meccanismi attraverso i quali la malattia si sviluppa non sono noti e la convinzione attuale è che la patogenesi sia multifattoriale; gli studi si stanno concentrando sui meccanismi degenerativi cellulari come l'eccitotossicità, lo stress ossidativo, la disfunzione mitocondriale e l'aggregazione proteica.

La SLA è la principale malattia del motoneurone e la forma classica rappresenta il 90% circa dei casi; le altre forme sono rappresentate dalla atrofia muscolare progressiva (PMA), la paralisi bulbare progressiva (PBA) e la Sclerosi Laterale Primaria (PLS). Clinicamente, la progressiva paralisi della muscolatura scheletrica, dopo 1-3 anni dall'esordio, può determinare una perdita delle funzioni motorie ed il paziente ha difficoltà nel muoversi, nel parlare, nel deglutire e nel respirare. Per tutta la durata della malattia, nella maggior parte delle forme cliniche, è conservata una completa integrità delle funzioni mentali. La progressione è inarrestabile e la morte interviene solitamente per insufficienza respiratoria o complicanze infettive. Nella forma classica il decesso si verifica dopo 2-5 anni. Esistono tuttavia forme ad evoluzione più lente.

Il numero relativamente piccolo di casi si accompagna ad un complesso, gravoso e difficile carico assistenziale per la famiglia e l'organizzazione sanitaria.

SCOPI DEL PDTA

Questo PDTA si occupa di una patologia importante non per l'alta prevalenza epidemiologica della malattia in se, ma per la complessità del **carico assistenziale** che è multidisciplinare, gravoso e difficile per la famiglia e per l'organizzazione socio-sanitaria.

Gli obiettivi del PDTA sono:

- 1) la presa in carico globale, centrata non solo sulla persona ma anche sull'intero nucleo familiare
- 2) fornire una rete assistenziale garantita dall'integrazione operativa interdisciplinare ospedaliera/territoriale/socio-sanitaria in collaborazione con l'associazione dei pazienti
- 3) effettuare la pianificazione di progetti assistenziali personalizzati e integrati, basati sulla valutazione multidimensionale dei bisogni e delle difficoltà socio-ambientali
- 4) attuare gli interventi assistenziali appropriati nelle diverse fasi della malattia
- 5) garantire l'intervento socio-assistenziale domiciliare per mantenere la persona il più possibile nel proprio contesto di vita,
- 6) assicurare il diritto all'autodeterminazione e alla libertà di scelta del paziente



- 7) fornire supporto per la capacità di adattamento psicologico, che rappresenta un fattore prognostico favorevole
- 8) migliorare l'outcome grazie al miglioramento nella programmazione/progettazione/gestione/erogazione dei servizi.
- 9) diffondere la cultura sulla SLA e colmare la carenza di esperienza tra gli operatori sanitari e non

IL PDTA si articola sostanzialmente in 3 fasi in relazione ai diversi momenti della malattia e conseguentemente ai diversi bisogni assistenziali

FASE I

Medico Tutor: Neurologo insieme a Pneumologo, Nutrizionista, Psicologo, Assistente Sociale

A. La diagnosi Il percorso assistenziale inizia con il MMG che invia il paziente presso il centro specialistico aziendale per la presenza di deficit motori.

Il neurologo effettua la diagnosi SLA, secondo i criteri El Escorial, attraverso:

- la visita del paziente, l'esecuzione dell'elettromiografia (EMG) e dell'esame liquorale
- l'esclusione di altre patologie con l'esecuzione dei Potenziali Evocati e di esami di neuroimaging in un setting differente a scelta del paziente (ambulatorio, Day Hospital o ricovero ordinario)
- lo studio genetico può essere indicato nelle forme familiari.

Tutto il percorso neurologico descritto viene assicurato dalla UO Neurologia dell'Ospedale, che si avvale della consulenza del **Pneumologo** per una valutazione funzionale respiratoria completa all'atto della diagnosi, del **Nutrizionista** per un adeguato piano nutrizionale (è noto che il mantenimento di una buona funzione respiratoria e di una buona massa corporea sono i fattori che influenzano positivamente la prognosi) e dello **Psicologo** indispensabile per la comunicazione della diagnosi ed il supporto al paziente ed ai familiari.

Il Neurologo attiverà l'intervento **dell'Assistente Sociale** e del **PUA** ed effettuerà la presa in carico ambulatoriale del paziente.

Una volta accertata la diagnosi il Neurologo certifica la condizione di malattia rara e consegna al paziente l'attestato di esenzione curando l'inserimento dei dati anagrafici e di malattia nel **Registro Regionale delle malattie rare**.

Al momento della consegna della diagnosi, insieme alla **relazione di dimissione** indirizzata al curante, sarebbe opportuno che venisse consegnato anche un **foglio conoscitivo** con tutte le informazioni necessarie al percorso di cura. Tale foglio dovrebbe contenere nominativi, indirizzo, numeri telefonici, e-mail e orari dei diversi operatori socio-sanitari coinvolti nelle diverse fasi della malattia. Oltre la funzione informativa, questo foglio ha una valenza terapeutica in quanto offre a paziente e familiari un'esperienza di presa in carico e certezza di cura, nonostante la diagnosi e la prognosi appena ricevuta.

Medico tutor: Responsabile PUA, MMG e specialisti

B. La presa in carico del PUA

Alla consegna della diagnosi corrisponde l'invio del caso al PUA, i cui compiti sono:

- 1) predisporre già dalla diagnosi la presa in carico ed un Piano Diagnostico-Terapeutico-Assistenziale personalizzato
- 2) definire le professionalità che prenderanno in carico il paziente nel setting territoriale (**MMG ed Infermiere Territoriale**) ed ospedaliero (**Neurologo**) e le altre professionalità che dovranno occuparsi del paziente
- 3) ricevere dal paziente le indicazioni per identificare il **care giver**
- 5) valutare nelle diverse fasi, il bisogno assistenziale facilitando l'accesso ai diversi interventi che la complessità dei bisogni pone in ambito sanitario, previdenziale, socio-assistenziale, lavorativo e relazionale
- 6) curare l'integrazione tra PDTA e PAI, favorire l'implementazione e monitorare gli interventi attraverso azioni programmate o richieste su problematiche emergenti
- 7) favorire la comunicazione fra i servizi della rete impegnati nella presa in carico della persona con SLA, facilitando la continuità della presa in carico
- 9) pianificare gli interventi di formazione ed informazione nei confronti degli operatori, dei care givers e della cittadinanza
- 10) interfacciarsi con l'associazione dei pazienti.

FASE II

Tutor: MMG che attiva:

-Assistenza Domiciliare Integrata (ADI)

-Gli interventi socio sanitari in relazione alle indicazioni ricevute dal PUA (visita neurologica, nutrizionistica, fisiatrica, pneumologica, l'assistenza infermieristica, servizio Cure Palliative, servizi socio-sanitari)

-Neurologo: valuta l'evoluzione del quadro clinico se necessario propone al MMG altre consulenze specialistiche

-Fisiatra: predispone il progetto riabilitativo e la valutazione dei bisogni relativi ad ausili ed ortesi.

L'intervento riabilitativo in questa fase ha come obiettivi il mantenimento delle competenze funzionali disponibili.

-Fisioterapista: (terapista occupazionale, logoterapista) segue il paziente a domicilio e addestra i care-givers all'utilizzo di ausili -

Pneumologo: predispone il monitoraggio pneumologico periodico, sia clinico che funzionale, al fine di stabilire precocemente la presenza di insufficienza respiratoria e definire il timing ottimale d'inizio della ventilazione meccanica assistita, individua precocemente una tosse inefficace ed attua quelle misure terapeutiche in grado di migliorare la qualità di vita del paziente.

I tests da effettuare sono la misurazione della CVF, MIP, MEP, SNIP e la saturimetria notturna ed andrebbero effettuati almeno con cadenza quadrimestrale.

-Rianimatore: insieme ai componenti dell'equipe multidisciplinare chiede la redazione di un documento dal quale risulti chiara la volontà del paziente circa i trattamenti ai quali vorrà essere sottoposto. Qualora il paziente decidesse di non sottoporsi alla ventilazione meccanica, il Neurologo o il Pneumologo o il MMG lo proporrà al servizio delle Cure Palliative.

Qualora il paziente accetti di essere sottoposto alla ventilazione meccanica sarà il Pneumologo o il Neurologo a proporre il ricovero in Rianimazione quando si renderà necessaria la ventilazione meccanica.

-Infermiere ADI: riceve segnalazione di un nuovo caso e compila la scheda di continuità assistenziale; prende in carico il paziente e ne valuta la complessità assistenziale; pianifica interventi/n° accessi /obiettivi

-Medico Cure Palliative: tratta i sintomi come dolore e dispnea; collabora con l'equipe per valutare le priorità e soddisfare i bisogni del paziente e della famiglia nell'ottica di prendersi cura anche nelle fasi di snodo decisionale della malattia

-Psicologo: svolge accompagnamento e supporto su tre livelli: al paziente, ai familiari/caregivers, al personale socio-sanitario

-Assistente sociale: collabora a predisporre il Piano Assistenziale Personalizzato (PAI)

-Medico Nutrizionista: predispone il piano nutrizionale al fine di evitare la malnutrizione proteico-energetica che aggrava il progredire della malattia stessa e riduce la sopravvivenza.

FASE III

Tutor MMG: organizza con l'aiuto del care giver/familiare cure adeguate domiciliari ove possibile o inserimento in struttura

-PUA: controlla implementazione programma e integrazione tra PDTP e PAI e monitorizza interventi con azioni programmate o in risposta a problematiche urgenti

-Psicologo: supporta paziente e familiari anche su scelte terapeutiche o di fine vita (ventilazione non invasiva/PEG/ventilazione invasiva) ed il personale sanitario

-Medico Nutrizionista: valuta costantemente il bilancio nutrizionale, diagnostica precocemente la disfagia: moderata (prescrive dieta modificata); severa (prescrive SNG o PEG). La PEG deve essere inserita se la perdita di peso supera il 10% o la perdita della capacità vitale è maggiore del 50% o in presenza di disturbi bulbari.

-Pneumologo: propone ventilazione meccanica non invasiva in presenza di almeno uno dei seguenti sintomi respiratori:

-dispnea, ortopnea, disturbi del sonno non causati dal dolore, cefalea mattutina, difficoltà di concentrazione, perdita dell'appetito eccessiva sonnolenza diurna (Scala della sonnolenza di Epworth > 9)

-o di segni di debolezza dei muscoli respiratori: FVC < 80% o SNIP < 40 cmH₂O, presenza di significativa desaturazione notturna, pCO₂ al risveglio > di 48,7 mmHg.

- se NIPPV insufficiente propone, previo consenso informato, ventilazione meccanica invasiva (VMI) tramite tracheotomia

-Rianimatore: deve essere coinvolto per verificare se il paziente abbia ben compreso la naturale evoluzione della malattia verso l'insufficienza respiratoria e per fornire tutte le informazioni necessarie per una scelta consapevole riguardo alla intubazione, ventilazione meccanica e tracheotomia.

Durante il ricovero in Rianimazione si dovrà provvedere a tracheotomia, ventilazione con il ventilatore automatico che sarà assegnato al domicilio, PEG (se non ancora effettuata) e supporto nutrizionale adeguato, supporto psicologico al paziente e care-giver, organizzazione della dimissione in regime di cure domiciliari di III livello, comunicazione al PUA, partecipazione alla riunione dell'UVT convocata dal presidente dell'UVT del distretto di appartenenza del paziente, redazione del PAI e richiesta al servizio delle cure domiciliari di attivare la procedura che si riterrà più idonea per fornire i presidi, gli ausili e tutto ciò che sarà necessario al paziente, formazione del care-giver (precedentemente individuato) alla gestione del ventilatore automatico, della tracheotomia, della



PEG, all'aspirazione delle secrezioni, alla gestione del catetere vescicale, effettuare la richiesta di valutazione della idoneità del domicilio a ricevere il paziente in regime di cure domiciliari di III° livello e comunicare al servizio delle Cure Domiciliari l'idoneità del paziente alla dimissione, concordandone insieme la data e l'ora

-Medico Fisiatra: valuta le funzioni motorie e comunicative; stabilisce un programma riabilitativo volto a salvaguardare le autonomie motorie e funzionali residue, prescrive le ortesi, gli ausili ed i sistemi informatizzati per la comunicazione.

-Medico Cure Palliative Nel momento in cui, o per la progressione della malattia o per la scelta della persona di non aderire alle misure di supporto vitale, la considerazione della morte e delle sue modalità entra nel progetto di cura, possono emergere bisogni complessi che richiedono competenze specifiche quali quelle che possiede il medico palliativista.

Il miglior setting di cura per questi pazienti è sicuramente quello domiciliare. Qualora però vi siano problemi, sia di tipo clinico-assistenziale, sia tipo psicologico/sociale inerenti la necessità di un supporto in tal senso, il paziente può accedere all'Hospice, sia per un ricovero temporaneo di sollievo, che permanente.

-Infermiere ADI: esegue e verifica pianificazione ed attuazione piano assistenziale

IL RUOLO E LA PARTECIPAZIONE DELL' AISLA

L'AISLA in quanto rappresentante delle istanze e dei bisogni dei pazienti e dei loro familiari, svolge un ruolo fondamentale nella partecipazione alla programmazione socio-sanitaria e nella concertazione degli interventi da attivare sul territorio, fornendo feedback e suggerimenti per il miglioramento continuo del percorso, dei servizi ed in generale delle diverse procedure assistenziali.

Il supporto dell'associazione è inoltre rilevante all'interno dei programmi di formazione e informazione verso gli operatori e verso la comunità.

Inoltre l'associazione attraverso iniziative ed eventi culturali favorisce il miglioramento della qualità di vita dei pazienti ed organizza momenti di interscambio di esperienze e criticità quotidiane tra pazienti e familiari.

L'associazione inoltre supporta i pazienti ed i loro familiari nelle scelte cruciali di terapia e nelle dichiarazioni anticipate di fine vita.

OBIETTIVI GENERALI

- il miglioramento continuo dell'assistenza
- la definizione di una pratica clinica e assistenziale rispondente ai criteri di appropriatezza ed efficacia e sicurezza del paziente
- la standardizzazione del PDTA di malattia al fine di assicurare omogeneità nella presa in carico
- la modalità di lavoro di gruppo, in quanto ogni singola professionalità deve concorrere con le proprie competenze e conoscenze ad individuare una risposta sinergica e adeguata al problema di salute in oggetto
- la definizione dei bisogni organizzativi e tecnologici
- la definizione dei bisogni formativi e di sviluppo professionale
- la gestione del rischio clinico con contributi di esperienza multiprofessionale
- la razionalizzazione – ottimizzazione organizzativa con allineamento delle risorse
- la valorizzazione dei professionisti e dell'Azienda
- la possibilità di effettuare valutazione sulle risorse economiche assorbite
- il supporto da strumenti informativi di registrazione-controllo-monitoraggio

OBIETTIVI SPECIFICI

Nello specifico, l'applicazione del PDTA si propone di ottenere i seguenti obiettivi specifici:

- migliorare l'appropriatezza dell'iter diagnostico e la correttezza degli interventi
- ridurre i tempi d'attesa per le prestazioni
- ottimizzare e monitorare i livelli di qualità delle cure prestate, attraverso l'identificazione di indicatori di processo e di esito e la creazione un sistema di raccolta e analisi dei dati
- migliorare gli aspetti informativi, comunicativi ed educativi con i pazienti, i familiari e l'associazione

INDICATORI DI PROCESSO

- N° di pazienti con Sclerosi Laterale Amiotrofica e malattie del motoneurone compresi nel PDTA /N° pazienti con codice ICD9 n. 33520 Sclerosi Laterale Amiotrofica
- Tempo intercorso tra la diagnosi e la tracheotomia
- Tempo intercorso tra la diagnosi e la PEG

STRUMENTI DI VALUTAZIONE

Sistema di monitoraggio sul livello di applicazione del PDTA nei vari setting nel periodo di riferimento

- numero di accessi impropri al PS o di complicanze
- numero di incontri (briefing periodici, audit, mortality e morbidity review) tra i referenti del PDTA per l'esame dei risultati e delle criticità emerse.



I referenti del PDTA effettueranno periodicamente la revisione del presente documento alla luce dei risultati e di eventuali nuovi bisogni.

RIFERIMENTI

- Deliberazione Regionale n.2/43 del 11/02/2009
- Amyotrophic lateral sclerosis in Sardinia, insular Italy, 1995-2009
- Pugliatti M¹, Parish LD, Cossu P, Leoni S, Ticca A, Saddi MV, Ortu E, Traccis S, Borghero G, Puddu R, Chiò A, Pirina P.
- Gruppo di Studio Società Italiana Neurologia "Bioetica e cure palliative"
- GdS per la Bioetica e le Cure Palliative in Neurologia" *Neurol Sci*, 2000, 21: 261-265
- Le cure palliative in neurologia: come, dove e quando, L.R. Causarano, *Neurol Sci* (2005) 26:S127-S131
- Management strategies for patients with amyotrophic lateral sclerosis from diagnosis through death. *Neurologist*. 2005 Sep;11(5):257-70 Simmons Z. Department of Neurology, Penn State College of Medicine, Hershey, USA
- Clinical neurophysiology in the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis: the Lambert and the El Escorial criteria. Wilbourn AJ. *J Neurol Sci*. 1998 Oct;160 Suppl 1:S25-9.
- El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. Brooks BR, Miller RG, Swash M, Munsat TL; World Federation of Neurology Research Group on Motor Neuron Diseases. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord*. 2000 Dec;1(5):293-9. Review
- Meeting report: highlights of the Fifth European ALS Congress. Petri S, Dengler R.
- *Amyotroph Lateral Scler*. 2007 Dec;8(6):380-2. Epub 2007 Oct 11
- Hunter MD; Robinson IC; Neilson S. The functional and psychological status of patients with amyotrophic lateral sclerosis: some implications for rehabilitation. *Disabil Rehabil* 1993;15:119-26.
- Worthington A. Psychological aspects of motor neurone disease: a review. *Clin Rehabil* 1996;10:185-94.
- Brown WA; Mueller PS. Psychological function in individuals with amyotrophic lateral sclerosis (ALS). *Psychosom Med* 1970;32:141-52.
- Ray RA; Street AF. Non-finite loss and emotional labour: family caregivers' experiences of living with motor neurone disease. *Journal of Nursing and Healthcare of Chronic Illness in association with Journal of Clinical Nursing*. 2007. 16, 3a, 35-43
- McDonald ER; Wiedenfeld SA; Hillel A; Carpenter CL; Walter RA. Survival in amyotrophic Lateral sclerosis: the role of psychological factors. *Arch Neurol* 1994;51:17-23.
- Back AL, Arnold RM, Baile WF, et al. Efficacy of communication skills training for giving bad news and discussing transitions to palliative care. *Arch Intern Med* 2007; 167 (5):453-460.
- Buckman R. La comunicazione della diagnosi. Raffaello Cortina Editore 2003, Milano.
- H. Mitsumoto, J. G. Rabkin. Palliative Care for Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis. "Prepare for the Worst and Hope for the Best" *JAMA*. 2007;298(2):207-216
- Workman S. A communication model for encouraging optimal care at the end of life for hospitalized patients. *QJM* 2007; 100(12):791_797.