
SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA (SLA)

**Manifesto sui bisogni clinici insoddisfatti dei
malati e delle loro famiglie**

A cura di



Con la collaborazione e il patrocinio di



Con la collaborazione di



Con il contributo non condizionante di



Una edizione



Editore **Rarelab Srl**
Progetto grafico **Pavlo Romanyuk**
Testi e coordinamento editoriale **Enrico Orzes**

Il presente documento, finito di elaborare nel mese di Settembre 2023, ha scopo informativo e non promozionale. I contenuti sono di proprietà di Rarelab. e non possono essere riprodotti in alcun modo se non previa autorizzazione scritta di Rarelab e citazione della fonte.

© **Rarelab Srl**

Elenco dei medici e dei rappresentanti delle Associazioni dei pazienti che hanno collaborato al progetto:

Anna Ambrosini, Fondazione AriSLA ETS

Elena Bazzoni, Centro Clinico Nemo, Milano

Andrea Caffo, Associazione Post Fata Resurgo

Andrea Calvo, Dipartimento di Neuroscienze "Rita Levi Montalcini", Università degli Studi di Torino, Ospedale Molinette, Torino

Federica Cerri, Centro Clinico Nemo, Milano

Adriano Chiò, Centro Regionale per la Sclerosi Laterale Amiotrofica e le malattie del motoneurone, Ospedale Molinette, Torino

Nicoletta De Rossi, Con SLAncio

Elena Gotti, Centro Clinico Nemo, Milano

Mariangela La Manna, Comitato 16 Novembre

Giancarlo Logroscino, Centro di Malattie Neurodegenerative e invecchiamento cerebrale, UNIBA, Fondazione Card. G. Panico, Tricase

Daniele Lucantonio, Associazione Viva La Vita

Jessica Mandrioli, Centro SLA, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena - Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia

Filippo Martone, ASSISLA

Grazia Micarelli, AISLA

Carla Passaniti, Centro SLA, Azienda Ospedaliero-Universitaria "Luigi Vanvitelli", Napoli

Emanuela Pisano, Associazione Viva La Vita

Nilo Riva, 3rd Neurology Unit and Motor Neuron Diseases Centre, IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta", Milano

Serenella Salmaso, ASLA

Valeria Sansone, Centro Clinico Nemo, Milano

Vincenzo Silani, Dipartimento di Neuroscienze, IRCCS Istituto Auxologico Italiano - Università degli Studi di Milano, Milano

Gianni Sorarù, Clinica Neurologica, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Padova

Nicola Ticozzi, U.O.C. di Neurologia, IRCCS Istituto Auxologico Italiano - Università degli Studi di Milano, Milano

Francesca Trojsi, Centro SLA, Azienda Ospedaliero-Universitaria "Luigi Vanvitelli", Napoli

Indice

CAP I SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	p. 9
- Sintomatologia	
- Incidenza	
- Diagnosi	
- Percorso terapeutico	
CAP II LO STATO DELLA RICERCA	p. 14
- Gli studi su potenziali nuovi biomarcatori	
- La ricerca in campo farmacologico	
- Il contributo delle terapie avanzate	
- ALS Platform Trials, TricALS ed encALS: informazioni sugli studi clinici in corso	
CAP III LE ASSOCIAZIONI AL SERVIZIO DELLE PERSONE CON SLA E DELLE FAMIGLIE	p. 20
- Sostenere i progetti di ricerca	
- L'assistenza ai malati	
- La necessità di una corretta formazione ai caregiver	
CAP IV I RISULTATI DELLE INTERVISTE A MEDICI E PAZIENTI - LE RICHIESTE ALLE ISTITUZIONI	p. 24
- Promuovere la ricerca scientifica per identificare nuovi strumenti di diagnosi e di terapia	p. 26
- Promuovere un approccio multidisciplinare alla malattia, realizzando un modello di PDTA e incentivando la realizzazione di modelli "Hub & Spoke" per applicarlo nelle varie Regioni	p. 30
- Potenziare gli strumenti per l'assistenza sanitaria a domicilio, guardando ai bisogni del paziente e della famiglia a 360 gradi	p. 33
- Creare interazione tra realtà pubbliche e private RSA o NAC (Nuclei ad Alta Complessità), mettendo al centro i malati	p. 37
- Migliorare la qualità dell'informazione e potenziare le modalità di comunicazione con i malati e le famiglie	p. 40
- Supportare e incentivare un servizio di consulenza psicologica per i malati e i loro familiari	p. 46
- Eliminare gli sprechi e ridurre i ritardi nella fornitura degli ausili	p. 49
- Revisionare le pratiche di rilascio dell'invalidità sveltendo le procedure burocratiche e rendendole più efficienti	p. 52
- Aumentare gli aiuti economici per i malati e i familiari che li assistono anche attivando il fondo previsto dalla Legge "Testo Unico Malattie Rare"	p. 55
CONCLUSIONI	p. 58

Introduzione

A cura di Enrico Orzes

Lou Gehrig è stato uno dei giocatori di baseball di maggiore successo nella Major League statunitense, tanto da stabilire un record di partite consecutive dal suo esordio al ritiro che avvenne nel 1939 a causa di una malattia neurologica - la Sclerosi Laterale Amiotrofica - ancora oggi legata al suo nome. Negli anni la lista degli sportivi che hanno sofferto di SLA si è allungata, comprendendo giocatori di calcio, fra cui Gianluca Signorini e Stefano Borgonovo, ed è anche per questa ragione che qualcuno ha supposto la presenza di una relazione tra l'intensa attività sportiva e l'insorgenza di SLA. Ovviamente, si tratta solo di ipotesi perché, cercando sui libri di medicina e soffermandosi sul capitolo dedicato alla SLA, si potrà scoprire che non è ancora stata identificata una causa per questa patologia neurodegenerativa dei motoneuroni, la quale riduce progressivamente le capacità di muoversi autonomamente, comunicare, alimentarsi e, infine, respirare di quanti ne soffrono. Purtroppo, in medicina se non si conosce la causa di una determinata condizione è difficile trovarvi una soluzione: infatti, non solo mancano specifici test di laboratorio per individuare in anticipo la SLA, ma contro di essa non esistono nemmeno terapie risolutive.

Sono state formulate svariate ipotesi sulle ragioni in funzione delle quali le cellule motoneuronali da cui originano le grandi fibre nervose motorie che raggiungono i muscoli scheletrici delle regioni inferiori e superiori del corpo nonché il viso diventano bersaglio di un meccanismo degenerativo inarrestabile, ma non tutte hanno ancora trovato verifica; inoltre, la mancanza di modelli di malattia accurati complica ulteriormente il raggiungimento di quelle spiegazioni che permetterebbero di dare un impulso determinante allo sviluppo di un farmaco efficace.

Tuttavia, il cammino della ricerca non si è interrotto e, attualmente, sono molteplici le prospettive da cui si cerca di guardare a una possibile soluzione che permetta di rallentare la malattia: dallo studio dei fattori di crescita neurotrofici, ai meccanismi di trasporto assonale, fino al ruolo dei recettori per gli androgeni a livello del motoneurone. Si stanno studiando anche le cause che alterano l'omeostasi delle proteine, le alterazioni del metabolismo dell'RNA, i meccanismi di trasporto endosomiale, le disfunzioni dei mitocondri, la fisiologia dell'assone, la degenerazione degli oligodendrociti e, ultimo ma non meno importante, il ruolo della neuroinfiammazione. Un'indagine a tutto campo dalla quale si spera che nei prossimi vent'anni giungano soluzioni in grado non solo di rallentare ma anche di fermare definitivamente la malattia.

Perciò, se nel caso della SLA la diagnosi e la terapia costituiscono un cantiere sempre aperto, a richiedere un immediato contributo di attenzione è l'assistenza alle persone

con la malattia ed ai loro famigliari. Oggi, ciò che maggiormente contribuisce ad innalzare la qualità di vita di chi soffre di SLA è il valore dei programmi assistenziali, a cui partecipano tanto il personale sanitario quanto i famigliari più stretti, i primi a doversi fare carico delle tante necessità dei loro congiunti malati.

Questo volume si propone di raccogliere le voci dei medici e dei rappresentanti delle Associazioni dei pazienti che, ogni giorno, operano al fianco delle famiglie per rendere più dignitosa la vita di quanti perdono l'autonomia e sono costretti ad affidarsi completamente alle cure di altri.

Poche malattie, al di fuori della SLA, sanno attribuire un significato così forte a percorsi assistenziali che devono svolgersi in larga parte al domicilio del malato e confermano come un'esperta assistenza domiciliare rappresenti tuttora un bisogno primario a cui dare risposta concreta. Occorre, dunque, che alle Istituzioni siano presentate in maniera chiara le necessità dei malati e delle loro famiglie, così da poter mettere in atto continuamente quelle azioni in grado di esaudirle, fintanto che non arriveranno anche le tanto agognate opportunità terapeutiche per contrastare in maniera radicale la malattia.



CAP I
Sclerosi Laterale Amiotrofica



La Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) è una patologia neurodegenerativa a carattere progressivo contraddistinta dalla degenerazione dei motoneuroni superiori (o corticali, che trasmettono i segnali dalla corteccia cerebrale al tronco encefalico ed al midollo spinale), e quelli inferiori (o periferici, che raggiungono il muscolo scheletrico).

Nella maggior parte di quanti ne soffrono, la SLA tende ad avere un modello di insorgenza focale mentre la progressione si estende da una regione corporea ad altre anatomicamente collegate. Tuttavia, sebbene recenti ricerche depongano a favore del coinvolgimento di ulteriori strutture, fra cui certe aree dei lobi frontali e temporali del cervello, la compromissione dei motoneuroni è sufficiente a determinare un'estrema variabilità non solamente nella presentazione clinica della malattia ma anche nelle modalità di progressione e nella sopravvivenza dei malati.

Sintomatologia

I sintomi della SLA si sviluppano nel corso di settimane o mesi e comprendono sostanzialmente una marcata debolezza fisica, con un calo progressivo della forza in distretti muscolari ben specifici. Alcuni malati sono affetti da SLA ad esordio spinale, e ciò significa che in essi è predominante la debolezza muscolare degli arti, altri invece sono affetti da forme bulbari, caratterizzate da disordini dell'eloquio (disartria, cioè la difficoltà di articolare correttamente le parole), disfagia o difficoltà nella deglutizione. In molti casi si osservano fascicolazioni (contrazioni muscolari involontarie), crampi ed iperreflessia tendinea (un eccesso di vivacità dei riflessi). Diversi pazienti mostrano difficoltà nei movimenti delle mani e dei piedi (la cosiddetta "caduta del piede" che porta spesso queste persone ad inciampare) e in una frazione di essi si osserva anche un notevole calo ponderale con ipotrofia muscolare.

Ricerche sia di clinica che di neuropatologia negli ultimi anni hanno dimostrato che, nel corso della progressione di malattia, quasi un paziente su due va incontro a un certo grado di deterioramento cognitivo e/o comportamentale; fino al 13% dei malati può manifestare al momento della diagnosi una concomitante forma di demenza fronto-temporale con conseguenze sia sul piano cognitivo che comportamentale.

Una tale varietà nella presentazione clinica ha portato ad identificare più varianti della malattia, alcune a progressione rapida, altre a progressione lenta o intermedia. Per queste ragioni la diagnosi differenziale ricopre un ruolo indispensabile per distinguere altre patologie con prognosi benigna o malattie che possono essere trattate con successo.

Epidemiologia

I dati oggi a disposizione indicano che l'incidenza della SLA in Europa oscilla intorno a 2-3 casi ogni 100 mila nati ogni anno, ma a livello mondiale essa varia da regioni in cui la malattia è più presente ad altre, come il Sud-Est asiatico, in cui l'incidenza risulta decisamente più bassa (0,7 casi per 100 mila nati/anno). La prevalenza mediamente è di circa 5-7 casi ogni 100 mila abitanti per anno: in Italia è di circa 10 casi ogni 100 mila abitanti e ciò significa che il conteggio dei malati con SLA è stimato a circa 6 mila.

L'età media d'esordio della malattia è di circa 65 anni, senza particolari differenze fra maschi e femmine; nel 60% dei casi ad esser colpiti dalla malattia sono gli individui di sesso maschile. L'aspettativa di vita dei malati può spaziare da diversi mesi ad alcuni decenni: generalmente, circa la metà delle persone affette muore entro cinque anni dall'insorgenza dei sintomi ma non sono rari i casi di persone che riescono a convivere molto più a lungo con la SLA.

Eziologia

Non sono ancora state individuate con precisione le cause della malattia ma si sa che in circa il 10-15% degli individui affetti la SLA ha un'origine genetica. Risale, infatti, al 1993 la scoperta del gene della Superossido Dismutasi-1 (SOD1) legato a certe forme di malattia. Successivamente, sono state individuate mutazioni a carico dei geni TARDBP, FUS e C9ORF72 riconducibili alla SLA. Alcune forme genetiche condividono le caratteristiche cliniche delle forme sporadiche e possono avere un'insorgenza più precoce rispetto alle forme sporadiche le quali, invece, rappresentano l'85-90% dei casi malattia. Nella patogenesi della SLA si ritiene che intervengano anche fattori ambientali - fra cui l'abitudine al fumo di sigaretta, i traumi fisici e meccanici o l'esposizione a sostanze tossiche e metalli pesanti - ma non sono state individuate correlazioni sufficientemente indicative da generare certezze proprio a causa dell'ampio ventaglio di varianti ambientali e dell'eterogeneità di presentazione della malattia.

Diagnosi

Non esistono test specifici per la diagnosi di SLA, pertanto il ruolo principale è affidato all'osservazione clinica da cui occorre partire per escludere altre forme di patologia (fra cui le neuropatie motorie multifocali, miositi, miastenia gravis, la malattia di Kennedy e la paraparesi spastica familiare) caratterizzate all'esordio da sintomi simili a quelli della SLA.

Sono disponibili degli schemi di consenso comunemente utilizzati per la diagnosi: si tratta dei criteri di El Escorial poi anche rivisti, che consentono una standardizzazione della diagnosi (anche in funzione della possibile partecipazione dei pazienti alle sperimentazioni cliniche), i criteri Awaji-Shima, che consentono un rapido inquadramento diagnostico della malattia grazie ad un maggior peso riconosciuto agli esami neurofisiologici. Infine, i recenti criteri della Gold Coast sono più semplici da utilizzare e hanno una maggiore sensibilità diagnostica, pur non includendo l'utilizzo di test genetici o di biomarcatori (come la misurazione dei neurofilamenti nel plasma o nel liquido cerebrospinale). Infatti, nonostante ricerche molto promettenti in questo ambito, non sono stati ancora introdotti nella pratica clinica specifici marcatori di diagnosi, rendendo talvolta più lunga (e difficoltosa) l'identificazione della malattia dal primo esordio dei sintomi e facendo passare anche diversi mesi prima che giunga una conferma diagnostica.

Tra gli esami strumentali che ricoprono un ruolo centrale nel processo di definizione della diagnosi ci sono l'elettromiografia (EMG), grazie a cui il medico può valutare la funzionalità dei nervi e dei muscoli periferici, e altri esami neuro-radiologici fra cui la Risonanza Magnetica Nucleare (RMN) e la PET (Tomografia ad Emissione di Positroni) che risultano essenziali per l'esclusione di processi patologici identificabili.

Quella della SLA è, dunque, una diagnosi anche per esclusione che deve essere necessariamente posta da clinico esperto della malattia presso uno dei centri di riferimento presenti sul territorio nazionale.

Trattamento

Al momento non è disponibile una terapia specificamente diretta contro la SLA. Negli ultimi anni più di 50 farmaci con meccanismi d'azione differenti sono stati testati, ma solo uno di essi è approvato in Italia e in Europa per la malattia.

Il riluzolo ha un effetto significativo sulla progressione di malattia, riducendo il rilascio di glutammato, un neurotrasmettitore eccitatorio il cui eccesso sembra essere tossico per l'organismo. Il trattamento della SLA richiede un approccio multidisciplinare nel quale, oltre al neurologo, sono coinvolte le figure dello psicologo, del nutrizionista, dello pneumologo, di un esperto di riabilitazione respiratoria, del fisioterapista, del logopedista, dell'infermiere specializzato e dell'équipe di Cure Palliative. La combinazione dell'esperienza di tutti aumenta le possibilità di sopravvivenza, riduce il rischio di ospedalizzazione e incrementa la qualità di vita del malato e della sua famiglia.

Bibliografia di riferimento

- Van Es MA. *et al.* Amyotrophic lateral sclerosis. *The Lancet*, 2017; 390 (10107):2084-98
- Hardiman O. *et al.* Amyotrophic lateral sclerosis. *Nature Reviews Disease Primers*, 2017; 3 (17071)
- Siddique N. *et al.* Amyotrophic Lateral Sclerosis Overview, 2001 [Updated 2021]. In: Adam MP., *et al.* GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.
- Brooks BR. *et al.* El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord*, 2000; 1:293-9. PubMed PMID: 11464847



CAP II

Lo stato della ricerca contro la SLA



Gli studi su potenziali nuovi biomarcatori di diagnosi o progressione

In oncologia un “biomarcatore” equivale a un qualsiasi segnale biologico correlato alla presenza di una neoplasia: basti pensare ad antigeni facilmente dosabili nella gran parte dei laboratori di analisi, come CA19.9 (associato al carcinoma pancreatico) e CA125 (legato al tumore dell’ovaio), o a marcatori molecolari, quali BRCA1 e BRCA2, strettamente correlati con il rischio di insorgenza del tumore alla mammella. Tuttavia, l’utilità dei biomarcatori si estende anche a patologie non oncologiche, quali la SLA, poiché consente innanzitutto di ridurre i tempi necessari a formulare diagnosi; l’individuazione di marker affidabili rimane un obiettivo prioritario per questa patologia neurodegenerativa che presenta tempistiche di diagnosi troppo lunghe (mediamente 9-12 mesi dalla comparsa dei sintomi). Disporre di strumenti specifici e accurati per confermare la presenza della SLA, distinguendola da altre forme patologiche che con essa condividono affinità nella presentazione dei sintomi, permetterebbe di anticipare l’avvio del cammino terapeutico.

I biomarcatori genetici sono oggi di grande impatto nella patologia con più di 30 geni riconosciuti come patogenetici: il 25% delle forme familiari di SLA evidenzia una mutazione e quindi l’attenta definizione del quadro genetico del paziente diventa di rilievo.

Relativamente ai biomarcatori non genetici, la misurazione delle catene leggere e pesanti dei neurofilamenti (NfL, NfH) nel liquido cerebrospinale e quindi nel plasma rappresenta una delle soluzioni su cui stanno scommettendo i ricercatori che sperano di disporre di uno strumento con cui differenziare i pazienti con SLA da quelli con patologie quali la mielopatia cervicale, la neuropatia motoria multifocale o la miosite. Dalle attuali evidenze sembra che i neurofilamenti correlino moderatamente con la progressione della malattia.

Inoltre, nel caso della SLA sarebbe di primaria importanza disporre di biomarcatori di prognosi, grazie a cui effettuare un’ottimale stratificazione clinica dei malati; ad oggi le sperimentazioni cliniche si affidano ai tassi di sopravvivenza o al cambiamento nei punteggi sulla scala ALS-FRS-R (Scala di valutazione funzionale della SLA - Rivista) per stabilire la progressione della malattia. Negli scorsi anni sono stati sviluppati nuovi e più precisi strumenti per la valutazione della prognosi, come la scala funzionale Milano-Torino (MiToS), il sistema di stadiazione clinica di King o il sistema “Fine’til 9” (FT9): i primi due sono complementari e, se usati insieme, riescono a inquadrare svariati aspetti della malattia. Avere a disposizione marcatori di prognosi o di progressione consente di giungere a risultati più precisi e di maggior utilità.

Trattamento: la ricerca in campo farmacologico e il contributo delle terapie avanzate

L'unico farmaco approvato in Italia contro la SLA è il riluzolo. Pochi mesi fa la Food and Drug Administration (FDA) statunitense ha approvato la messa in commercio di un farmaco (AMX0035) basato su una combinazione di acido tauroursodesossicolico e fenilbutirrato di sodio in grado di produrre un rallentamento della progressione sintomatica della SLA. Anche l'edaravone, un agente antiossidante che ha dimostrato una certa efficacia nel rallentare l'avanzamento della malattia in un sottogruppo di pazienti affetti da SLA ad insorgenza precoce e progressione rapida in un unico studio, è stato approvato dalla FDA americana. Per entrambi questi composti farmacologici in Europa sono in corso studi di Fase III che potranno meglio chiarire la loro reale efficacia. Inoltre, sono giunti risultati incoraggianti da tofersen, un farmaco della categoria degli oligonucleotidi antisenso (ASO) di recente approvato dalla FDA: esso è concepito per ridurre la concentrazione della proteina alterata *SOD1* degradando l'RNA messaggero (mRNA) che ne favorisce la sintesi: esso è, dunque, destinato unicamente ai pazienti con una mutazione del gene *SOD1* che rappresentano circa il 2-3% di tutti i casi di SLA. La ricerca in campo farmacologico relativa alla SLA sembra molto attiva con oltre 120 trial clinici complessivamente attivi (49 dei quali in Fase II e 18 in Fase III) in tutto il mondo. La forza trainante di questo movimento è dato dalla genetica, dal momento che i farmaci allo studio sono specifici per alcune delle mutazioni associate alla SLA o sono in grado di intervenire sui percorsi patogenetici da esse compromessi: è proprio il caso di tofersen, che agisce su pazienti con specifiche mutazioni sul gene *SOD1*, ma anche di WVE-004, un oligonucleotide antisenso destinato a pazienti con la mutazione *C9ORF72*, e di ION363, attualmente in valutazione in un sottogruppo di pazienti affetti da SLA originata da mutazioni nel gene *FUS*.

Il fronte delle ricerche comprende anche molecole oggetto di indagini per altre malattie come CNMAU-8 che, in modelli animali di sclerosi multipla, si è mostrato in grado di supportare le vie metaboliche energetiche nelle membrane degli oligodendrociti, promuovendo la rimielinizzazione degli assoni e il recupero delle funzioni comportamentali. Ed è il caso delle ricerche sulla pridopidina, già testata contro la malattia di Huntington.

In tutti questi anni non sono mancate le delusioni, su tutte l'interruzione degli studi su dexpramipexolo, verdiperstat e tirasemtiv: quest'ultimo è un attivatore selettivo della troponina, un complesso proteico che modula la contrattilità dei muscoli, ed aumenta la forza e la potenza del sistema muscolare, rallentando la comparsa della fatica, in particolare nei muscoli respiratori.

Fortunatamente, la ricerca non si è fermata e, al contrario, punta in maniera decisa sulle nuove frontiere della medicina. Le cellule staminali rappresentano, infatti, una frontiera di studio ad alto potenziale contro questa malattia neurodegenerativa per

due motivi: il primo e più ovvio è la ricerca di una terapia che incida sulla progressione dei sintomi, mentre il secondo è legato allo sviluppo di modelli cellulari dai quali ricavare informazioni precise sui meccanismi di innesco e progressione.

Una ricerca congiunta dell'Ospedale San Raffaele di Milano e dell'Istituto di Nanotecnologia di Lecce si è posta l'obiettivo di ricreare l'unità motoria coinvolta nella genesi patologica della SLA sfruttando la tecnologia cosiddetta degli Organ-On-Chips (OOC), supporti miniaturizzati e finemente collegati tra di loro dove sono alloggiati le cellule staminali ricavate dai fibroblasti dei pazienti. Differenziandosi nei vari tipi cellulari, le cellule possono ricreare un'unità motoria funzionante sia dal punto di vista strutturale che funzionale. Si tratta di una soluzione che permette di indagare meglio alcuni processi - come l'accumulo di proteina TDP-43 nei nervi - per collocarli nella giusta chiave di lettura all'interno del processo patogenetico della SLA. Le staminali rappresentano anche un'inestimabile opportunità per identificare una potenziale cura per la malattia: aziende come Brainstorm Cell Therapeutics o CoreStem stanno studiando la possibilità di sfruttare le cellule staminali mesenchimali, derivate dai pazienti stessi e differenziate per secernere elevati livelli dei Fattori Neuro-Trofici (NTF) e infiammatori allo scopo di stabilizzare la malattia e contrastarne la progressione, anche se finora tutti i trials condotti non hanno mostrato efficacia. Altre aziende, fra cui Kadimastem, puntano sulle cellule staminali pluripotenti umane (hPSC) per sviluppare un prodotto in grado di aumentare le funzioni motorie dei malati. I ricercatori sostenuti dalla Fondazione Revert Onlus si stanno, invece, concentrando sulle cellule staminali neuronali per ridurre i processi infiammatori.

Ognuno di questi approcci ha raggiunto fasi di studio differenti ma ciò che li accomuna è la volontà non solo di sviluppare prodotti sicuri ma di trovare la via di somministrazione più adeguata per sortire un effetto clinico significativo; in questo assume massima rilevanza il ruolo della ricerca pre-clinica con lo studio di modelli di malattia sempre più realistici e accurati.

Il ruolo delle Reti di riferimento europee (ERN)

L'Europa ha attivato il riconoscimento di centri identificati per alta competenza e dedicati alle Malattie Rare tra cui la SLA: il libero passaggio di informazioni tra i diversi paesi è anche garantito da questa organizzazione che offre standard di trattamento omogenei e che mira anche a rappresentare un piattaforma di riferimento per gli interventi terapeutici. L'Italia annovera diversi centri SLA riconosciuti nella rete ERN-NMD.

Trovare informazioni sugli studi clinici in corso: ALS Platform Trials, TricALS ed encALS

Una persona che riceve la diagnosi di Sclerosi Laterale Amiotrofica e non conosca la malattia inizia immediatamente a cercare informazioni su internet o sulle riviste di medicina per scoprire che, attualmente, non esiste un trattamento specifico. Questa terribile combinazione di parole piomba come un macigno sulle speranze di sopravvivenza, ciononostante l'esistenza di tante sperimentazioni cliniche dedicate alla SLA offre un motivo per credere che il futuro possa cambiare. Va precisato che non sempre la partecipazione a una sperimentazione clinica per condizioni neurodegenerative come la SLA sortisce un effetto sul decorso di malattia del singolo individuo arruolato: la logica della partecipazione ad uno studio clinico non si basa sulla sola speranza di essere trattato con una terapia (rispetto al placebo) e che questa sia efficace perché non è ovviamente dato saperlo all'inizio. Tuttavia, occorre tener presente che anche in un eventuale fallimento possono essere presenti semi di conoscenza che porteranno alla messa a punto di una terapia di cui fruiranno altri in futuro. Comprensibilmente, non sempre questa visione lungimirante e altruistica può essere fatta propria dal paziente con leggerezza ma ciò non deve sottrarre importanza al gesto di partecipare, laddove possibile, alle sperimentazioni cliniche disponibili.

Il problema è come venire a conoscenza dei centri e degli ospedali presso cui esse sono attive.

Da ormai molti anni il portale www.clinicaltrials.gov offre informazioni accurate e precise su tutti gli studi clinici attivi nel mondo nei diversi campi della medicina. Ma si tratta di uno strumento redatto in lingua inglese - che non tutti i malati conoscono - e denso di termini medici specialistici, immediatamente comprensibili per il professionista esperto ma meno noti ai pazienti.

La necessità di conglobare in un'unica soluzione informazioni attendibili, verificate e fruibili anche da chi non abbia una specifica preparazione medica ha condotto alla nascita di realtà come [TRICALS](#), la più grande rete mondiale di centri specializzati nel trattamento della Sclerosi Laterale Amiotrofica. Come si può leggere nella descrizione

del sito, "TRICALS è la prima iniziativa di ricerca internazionale" che riunisce sotto lo stesso tetto i pazienti, i migliori ricercatori, le Fondazioni per la SLA e le aziende farmaceutiche con un obiettivo comune: trovare un trattamento efficace per questa malattia. I numeri parlano di 48 centri (le cui ubicazioni appaiono sul sito) qualificati e specializzati in 15 Paesi d'Europa e una Rete di 3800 nuovi pazienti all'anno. Il progetto TRICALS non si limita a offrire informazioni sulla dislocazione in Europa dei maggiori istituti di ricerca - dove sono attive le sperimentazioni cliniche a cui possono accedere i malati - ma si propone di far dialogare esperti del mondo della ricerca e pazienti, ponendo costoro al centro e dando voce alle loro necessità.

L'altro sito estremamente informativo è [ENCALS](#), una rete di centri dedicati alla cura della SLA in Europa. Ne fanno parte Università e Ospedali presso cui sono disponibili e attive sperimentazioni cliniche o di ricerca sulla SLA. Un elemento di differenza rispetto a TRICALS è dato dal fatto che si tratta di un sito in lingua inglese ma gli obiettivi sono comuni e si riassumono nella necessità di sviluppare una Rete europea di ricerca dedicata a questa malattia. Ciò significa creare le condizioni per disporre di database costruiti secondo uno schema condiviso e riconosciuto da tutti i centri e che possano essere costantemente aggiornati non solo con i dati clinici ma anche con campioni biologici. Una visione così universalistica trascende le barriere nazionali e punta a creare una rete efficiente di centri lungo i cui fili possano muoversi i pazienti a cui non devono mancare mai i giusti riferimenti per la diagnosi e la terapia.

Un tale livello di organizzazione, secondo gli intenti del Comitato Esecutivo, serve a richiamare l'attenzione delle aziende farmaceutiche che hanno necessità di arruolare pazienti nelle sperimentazioni cliniche di cui sono promotori. In aggiunta, la realizzazione della Rete contribuisce a stabilire i criteri di base per la classificazione della malattia in modo tale da poter indirizzare in maniera precisa i pazienti verso i progetti di ricerca sul territorio europeo.

Infine, esiste l'[HEALEY ALS Platform Trial](#), la prima piattaforma al mondo per la valutazione in contemporanea di numerosi possibili trattamenti per la SLA. Disponibile in lingua inglese, analogamente alle due precedenti realtà interpreta al meglio il bisogno di sviluppare approcci alla SLA efficaci e innovativi, riunendo un ventaglio di esperti capaci di erogare informazioni per migliorare il disegno degli studi clinici e accelerarne lo svolgimento.



CAP III

Le Associazioni al servizio delle persone con SLA e delle famiglie



In un quadro come quello delineato emerge in maniera preponderante il ruolo delle Associazioni dei pazienti alle quali spetta un duplice ruolo: quello di sostegno e promozione della ricerca scientifica e quello dell'assistenza ai malati e alle loro famiglie, attraverso lo sviluppo di progetti che offrano concreto aiuto ai famigliari incaricati di accudire i loro cari.

Sostenere i progetti di ricerca

AriSLA, Fondazione Italiana di ricerca per la Sclerosi Laterale Amiotrofica ETS è il principale ente non-profit che finanzia ricerca scientifica di eccellenza su questa malattia in Italia. Fondata nel 2008 per volontà di quattro realtà eccellenti nel campo filantropico e scientifico (AISLA Onlus, Fondazione Cariplo, Fondazione Telethon ETS e Fondazione Vialli e Mauro per la Ricerca e lo Sport Onlus), decise a creare un soggetto che si occupasse esclusivamente di sostenere la migliore ricerca scientifica sulla SLA, la Fondazione è oggi un importante punto di riferimento per la comunità scientifica.

Ogni anno, tramite la pubblicazione di un bando per progetti di ricerca sulla SLA, finanzia ricercatori e clinici operanti presso strutture pubbliche o private non profit in Italia. Secondo i dati presenti sul sito, al momento attuale, la Fondazione ha investito in attività di ricerca circa 15 milioni di euro, finanziando complessivamente 98 progetti di ricerca scientifica - di cui 20 in corso - e dando sostegno a 143 ricercatori che hanno generato 372 pubblicazioni scientifiche ad alto impatto per la comunità scientifica internazionale. La Fondazione sostiene ricerca scientifica sulla SLA attraverso il finanziamento di progetti di ricerca di base, pre-clinica e traslazionale, clinica e tecnologica. Con i suoi investimenti ha contribuito a supportare gruppi di lavoro che negli anni hanno potuto consolidare una ricerca di eccellenza, attraendo anche l'interesse di ricercatori provenienti da ambiti diversi dalla SLA. In questo modo sono stati portati contributi notevoli alla scoperta di nuove mutazioni genetiche che causano la malattia o di molecole mirate a rallentarne la progressione. Il finanziamento di progetti di ricerca tecnologica ha, inoltre, contribuito alla progettazione di strumenti a supporto della vita quotidiana e di ausili tecnologici per la comunicazione e la motricità.

Attraverso il suo nuovo Piano strategico, AriSLA intende promuovere lo sviluppo di una ricerca sempre più rilevante per lo studio della SLA e più vicina ai pazienti. Nei nuovi bandi sono state, infatti, indicate delle linee prioritarie di ricerca su cui sarà basata la selezione dei progetti da finanziare.

Queste tematiche riguardano sia i progetti di ricerca clinica (sviluppo di misure cliniche efficaci, identificazione di nuovi biomarcatori, definizione della storia naturale con un accento particolare sulle prime fasi della malattia) sia la ricerca di base e pre-clinica (messa a punto e caratterizzazione di sistemi modello adeguati per lo

studio delle forme di SLA sporadica e loro uso per lo studio dei meccanismi patogenetici). La grande eterogeneità della malattia rappresenta infatti un ostacolo su cui anche la comunità scientifica internazionale si sta interrogando e sui le principali agenzie di finanziamento stanno ponendo l'accento.

La divulgazione scientifica

AriSLA promuove la divulgazione scientifica attraverso l'organizzazione di convegni scientifici e altri incontri tra clinici e ricercatori di base. Inoltre, la Fondazione facilita l'interazione tra la comunità scientifica ed i pazienti, e in generale tutti coloro che sono portatori di interesse sugli sviluppi della ricerca sulla SLA, anche mediante altri eventi sul territorio.

L'opera di divulgazione è sostenuta anche da varie associazioni, fra le quali [Post Fata Resurgo](#), nata ufficialmente nel 2021 allo scopo di sensibilizzare il pubblico dei lettori; in una pagina specifica del sito dell'Associazione sono, infatti, presenti tutte le schede delle aziende che hanno in sviluppo una terapia contro la SLA. Tale imponente lavoro serve a tenere sempre aggiornati i malati, diffondendo informazioni corrette e aggiornate e ricordando che la ricerca contro la SLA è più viva che mai.

L'assistenza ai malati

In 40 anni di attività l'Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica, [AISLA](#), è sempre stata impegnata nel sostegno alle persone affette da SLA, attraverso il finanziamento di progetti nel campo della formazione, dell'informazione e della ricerca scientifica e dell'assistenza. Al fine di sostenere pazienti, familiari e personale addetto all'assistenza, AISLA ha aperto nel 2003 il "Centro d'ascolto e consulenza sulla SLA", che prevede il supporto telefonico di un'equipe di specialisti competenti per affrontare le diverse problematiche legate alla SLA. Sebbene molto spesso emerga il semplice bisogno di essere ascoltati, oltre alla consulenza professionale AISLA fa sempre seguire, laddove necessaria, una concreta azione di supporto. Le consulenze sono gratuite e, solo nel 2022, l'associazione ha gestito, in tutta Italia, 12.930 contatti.

Poter offrire consulenze e ascolto ai malati o ai loro familiari equivale a farli sentire più vicini ed è quanto sta promuovendo anche [AssiSLA Onlus](#), una realtà nata per iniziativa di un medico che ha riunito volontari e quanti sono disponibili ad affiancare le famiglie nella sopportazione, nell'informazione e nella soluzione dei problemi contingenti. Con un punto di ascolto attivo e una linea diretta con un esperto neurologo, AssiSLA si impegna a offrire ogni giorno aiuto concreto e tangibile.

La necessità di una corretta formazione ai caregiver

Viva la Vita – Associazione di famigliari e malati di Sclerosi Laterale Amiotrofica è una realtà presente sul territorio nazionale nata con l'obiettivo di migliorare le condizioni di vita dei malati e delle loro famiglie, offrendo servizi concreti che vanno dall'assistenza legale, al trasporto dei malati nel corso di spostamenti per ragioni sanitarie fino all'Ospedale a domicilio, un progetto nato per permettere ai malati di SLA che non possono raggiungere facilmente le strutture sanitarie, di effettuare esami diagnostici e visite specialistiche a casa propria. Fra i vari servizi spicca l'organizzazione di corsi di formazione per famigliari e badanti tenuti da medici, infermieri e caregiver esperti, con l'obiettivo di fornire indicazioni e tecniche base per la corretta gestione domiciliare di un malato ad alta intensità assistenziale.

Parallelamente, AISLA ha finanziato il progetto "Baobab", il primo studio al mondo sui bambini e i preadolescenti con un genitore colpito dalla SLA; dal 2008 l'Associazione ha avviato un'attività di formazione specifica con l'obiettivo di dare una risposta competente, strutturata ed organica a tutti i caregiver che si occupano di assistere le persone con SLA.

Il progetto è destinato tanto agli operatori sanitari (medici specialisti, MMG, infermieri, terapisti, psicologi, OSS) quanto agli assistenti familiari e caregiver familiari nei differenti setting di cura (ospedali, strutture riabilitative, RSA, assistenza domiciliare, hospice e cure palliative domiciliari).

La formazione ai caregiver rientra tra le attività che si è posta anche l'Associazione conSLAncio Onlus e va a implementare un servizio disponibile presso quasi tutte le Associazioni, fra cui A.S.L.A. Onlus, Comitato 16 novembre O.d.V, e A.P.A.S.L.A di supporto psicologico non solo al malato, ma anche al caregiver che spesso è costretto ad affrontare situazioni complesse senza un adeguato momento di confronto.



CAP IV

I risultati delle interviste a medici e pazienti

Le richieste alle istituzioni



I punti di seguito elencati costituiscono un riassunto delle 21 interviste effettuate a neurologi ed esperti di SLA (N=12) e ai rappresentanti delle Associazioni dei pazienti (N=9) allo scopo di identificare le principali necessità irrisolte nella presa in carico del malato con Sclerosi Laterale Amiotrofica.

Le interviste hanno avuto durata variabile (da 20 minuti fino a oltre un'ora) e, al di là della totale disponibilità a collaborare di tutti gli intervistati, hanno messo in evidenza alcune criticità che possono essere riportate come linee di indirizzo per migliorare la qualità di vita dei malati, dei caregiver e di chi faccia ricerca o si occupi della presa in carico di queste persone.

Sintesi delle necessità cliniche per i malati di Sclerosi Laterale Amiotrofica

1. Promuovere la ricerca scientifica per identificare nuovi strumenti di diagnosi e di terapia
2. Promuovere un approccio multidisciplinare alla malattia, realizzando un modello di PDTA e incentivando la realizzazione di modelli "Hub & Spoke" per applicarlo nelle varie Regioni
3. Potenziare gli strumenti per l'assistenza sanitaria a domicilio, guardando ai bisogni del paziente e della famiglia a 360 gradi
4. Creare interazione tra realtà pubbliche e private RSA o NAC (Nuclei ad Alta Complessità), mettendo al centro i malati
5. Migliorare la qualità dell'informazione e potenziare le modalità di comunicazione con i malati e le famiglie
6. Supportare e incentivare un servizio di consulenza psicologica per i malati e i loro familiari
7. Eliminare gli sprechi e ridurre i ritardi nella fornitura degli ausili
8. Revisionare le pratiche di rilascio dell'invalidità sveltendo le procedure burocratiche e rendendole più efficienti
9. Aumentare gli aiuti economici per i malati e i familiari che li assistono anche attivando il fondo previsto dalla Legge "Testo Unico Malattie Rare"

Promuovere la ricerca scientifica per identificare nuovi strumenti di diagnosi e di terapia

Investire nella ricerca

Negli ultimi vent'anni la Sclerosi Laterale Amiotrofica ha vissuto una straordinaria accelerazione in termini di acquisizione di conoscenze, pur se l'impressione generale di molti che ne sono affetti è che la ricerca di una terapia risolutiva proceda lentamente. Altrettanto fermi appaiono gli aggiornamenti in merito alla capacità di fare prevenzione e individuare i fattori di rischio della malattia. È una situazione comune ad altre condizioni neurodegenerative, legata soprattutto alla mancanza di strumenti specifici per la diagnosi precoce e di marcatori con cui predire il decorso di malattia: come abbiamo visto nel capitolo precedente, i primi servono a intercettare tempestivamente i malati, mentre i secondi servono a dire quando nelle persone più rischio si svilupperanno i sintomi iniziali. La ricerca scientifica volta ad approfondire entrambi questi elementi ha continua necessità di sostegno.

Infatti, non si può disporre di una cura per una malattia prima di aver compreso e descritto la catena di alterazioni biologiche da cui essa ha origine: **esiste una pressante necessità di mettere a fuoco i meccanismi biologici da cui origina la SLA**. Il raggiungimento di tale obiettivo richiede un approccio trasversale, che non trascuri il ricorso a strumenti per il sequenziamento del genoma in grado di fornire utili indicazioni sui cluster di pazienti in cui certi geni sono mutati e nei quali, presumibilmente, certi farmaci potrebbero funzionare meglio.

La costante attenzione alle attività scientifiche rivolte ad ottenere un miglioramento del processo diagnostico e, soprattutto, a sviluppare un'efficace terapia per i malati deve contribuire a garantire disponibilità economica agli studi scientifici sulla SLA, investendo nella ricerca di base e in quella già giunta alle fasi avanzate di valutazione: incentivare una solida ricerca che, dai modelli animali e cellulari giunga alla completa comprensione di come la malattia si sviluppi e a un potenziale farmaco, costituisce il primo passo per andare incontro alle esigenze dei medici e, soprattutto, dei pazienti.

L'accesso agli studi clinici

Una forte criticità evidenziata proprio dai malati è legata alla possibilità di accedere ai trial sulla malattia che si svolgono presso gli ospedali e i centri di riferimento: molti non sono a conoscenza di quali strutture rivolgersi e, perciò, perdono l'occasione di essere inseriti nelle sperimentazioni, a svantaggio loro ma anche della collettività.

I centri di riferimento in Italia hanno una distribuzione variabile sul territorio, seppur con una marcata disparità tra le Regioni del Nord e quelle del Sud-Italia; non tutti i malati riescono ad avere fisicamente accesso alle sperimentazioni e molti faticano a comprendere a monte le logiche della ricerca. Ad esempio, una grossa problematica

da affrontare è correlata all'esistenza di un gruppo di placebo: accettare la partecipazione a una sperimentazione clinica con la possibilità di cadere nel braccio di controllo sconcerta chi è affetto dalla malattia. Occorre che i medici spieghino nel dettaglio come si svolge un trial clinico, soffermandosi in maniera esauriente sul concetto di "trattamento sperimentale" dal momento che non pochi malati trasformano la possibilità di entrare in un trial clinico nell'opportunità di accedere a farmaci sicuramente efficaci e risolutivi, cosa che purtroppo non è sempre vera. **La maggior parte di loro ha bisogno di capire come è organizzato un trial clinico e quali sono le sue finalità e ciò significa, prima di tutto, impegnarsi a fornire una informazione chiara ed esaustiva di come funziona l'universo della ricerca.** In seguito si può avviare il paziente al trial più opportuno, dal momento che gli studi clinici hanno griglie di arruolamento severe che considerano, ad esempio, ben definiti tempi di progressione o un dato residuo funzionale. Tuttavia, l'allocatione verso una molecola in sperimentazione o l'altra deve essere percepita da parte del paziente come un'opportunità ponderata e non come una scelta deliberata del medico.

Una collaborazione internazionale

Dalla prospettiva dei medici e dei ricercatori si avverte la necessità di un modello di malattia attendibile, per verificare gli approcci della ricerca. L'idea dominante è che la SLA sia una patologia sottesa da diversi meccanismi: sul versante clinico si sta assistendo a un grande sforzo per identificarne i diversi fenotipi e distinguere in sottogruppi separati i malati.

Il raggiungimento di una risposta terapeutica risolutiva (o in grado di rallentare il progresso della malattia), passa attraverso l'elaborazione di una **solida cooperazione a livello internazionale tra i vari gruppi di ricerca, non solo al fine di mettere insieme le differenti esperienze di lavoro, ma anche per standardizzare le procedure nell'ambito della ricerca di base, traslazionale e clinica.** In modo da evitare ridondanze e sprechi di tempo e denaro. Occorre costruire database condivisi nei quali riunire le informazioni sugli studi di neuro-imaging, sugli aspetti di tipo motorio, cognitivo ed extra-motorio, e anche di tipo biologico, a diversa profondità di analisi. Da tutto questo si possono estrarre i dati necessari a generare più sottoinsiemi di patologia anche dal punto di vista biologico e genetico tramite cui stratificare i pazienti.

Infine, **non si può prescindere dalle interazioni con il mondo dell'industria che ha maggior competenze nel passaggio dagli studi pre-clinici alle fasi cliniche, dove è necessario un forte impegno economico e logistico per ottimizzare il disegno di studi clinici da condurre con una precisa idea di sviluppo.** L'Italia è un Paese dotato di cliniche neurologiche e ospedali di alto profilo, all'interno dei quali operano ricercatori

e clinici riconosciuti a livello internazionale, pertanto bisogna pensare a come creare una stretta interazione tra i medici che visitano i pazienti in ospedale e i ricercatori che studiano in laboratorio: pur parlando due linguaggi diversi l'interazione tra di essi permette il progresso e deve essere replicata anche tra settore pubblico (rappresentato da Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico e Università) e privato (industrie e aziende farmaceutiche).

Tutto ciò favorisce una ricerca di qualità in grado di fare la differenza nel mettere a punto standard di cura ottimali, grazie allo sviluppo di una medicina di precisione che offra l'occasione di applicare un approccio personalizzato alla malattia.

Promuovere un approccio multidisciplinare alla malattia, realizzando un modello di PDTA e incentivando la realizzazione di modelli "Hub & Spoke" per applicarlo nelle varie Regioni

Serve un percorso diagnostico-terapeutico assistenziale

Una malattia complessa come la SLA non può (e non deve) essere affrontata da una prospettiva unilaterale bensì da più angolazioni, convergenti verso un unico centro idealmente rappresentato dal malato. Su questo principio si basa il rilievo attribuito a un team di professionisti capace di predisporre un percorso multidisciplinare il quale ha inizio già con le prime visite presso il medico di medicina generale che indirizza il paziente all'ambulatorio del neurologo il quale a sua volta, dopo una visita accurata, avanza un'ipotesi diagnostica da verificare mediante successivi approfondimenti ed esami. Una volta che la diagnosi trova conferma il paziente inizia un percorso di supporto insieme allo psicologo, al fisioterapista, al logopedista e al nutrizionista. **Tali figure devono essere organizzate con efficienza e poste tra loro in sinergia, all'interno di uno specifico PDTA (Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale) dedicato alla SLA.**

Il punto di forza di un documento di questo tipo consiste nel poter essere riconosciuto e adottato in ogni Regione d'Italia, generando in tal modo un flusso di lavoro chiaro e di facile applicazione. L'alternativa è la disorganizzazione, con una presa in carico disomogenea e frammentata che fa sentire ancora più soli ed abbandonati i pazienti. Appare, dunque, condivisa la necessità di far nascere gruppi multidisciplinari operanti dentro logiche concentriche e di coinvolgimento che, partendo dalla neurologia, gradualmente si estendano a tutti gli specialisti, al fine di seguire il paziente nei suoi primi mesi dalla diagnosi. Un centro di riferimento per la SLA, infatti, si deve far carico del paziente a trecentosessanta gradi, andando oltre la diagnosi e la classificazione del tipo di SLA, erogando anche un opportuno percorso di cura, specchio del più adeguato livello di qualità assistenziale.

Purtroppo, una delle carenze dell'attuale sistema è data proprio dalla mancanza di un tale modello omogeneo nazionale: la proposta legislativa oggi in vigore concede autonomia organizzativa alle Regioni, facendo in modo che l'assistenza sia recepita ed offerta in maniera differenziale da una Regione all'altra; perciò, certe aziende sanitarie risultano più virtuose di altre nella presa in carico dei malati. Alcune Regioni si sono dotate di un proprio PDTA per la SLA, con Linee Guida ad indirizzo locale, nel tentativo di rendere più rapide e precise le diagnosi effettuate presso tutti i centri di neurologia dislocati sul territorio; in altre, invece, solo alcuni ospedali hanno mantenuto lo status di centri di riferimento per la patologia. **Una tale disomogeneità nei percorsi di presa in carico complica la possibilità di individuare un minimo comune denominatore e uniformare le pratiche su tutto il territorio nazionale.**

Pertanto, la formulazione di un documento nazionale servirebbe a fare in modo che tutti i centri sul territorio nazionale recepiscano le medesime pratiche essenziali, superando le differenze e potenziando così i percorsi in alcune aree geografiche considerate più fragili, senza tuttavia mettere a rischio i benefici precedentemente

acquisti da altre. Se non su scala nazionale un tale documento potrebbe essere pensato per macro-aree geograficamente prossime e logisticamente affini. Uno sforzo in questa direzione sarebbe di grande aiuto ai pazienti, consegnando loro una “mappa” da seguire, con una segnaletica chiara e uniforme, aiutandoli così a superare quelle differenze che attualmente restituiscono una situazione organizzativa piuttosto frammentata.

Il modello “Hub & Spoke”

Al fine di garantire una collaborazione efficace tra centri di diverso livello, in alcune Regioni è stato **implementato un modello “Hub & Spoke”, solida impalcatura per la costruzione di una Rete il cui nodo principale è dato dal centro di riferimento regionale per la SLA, ben collegato con le strutture periferiche che erogano l’assistenza sul territorio.**

Il modello “Hub & Spoke” sta confermando la sua validità nella presa in carico delle patologie cardiovascolari: alcuni livelli essenziali di assistenza possono essere garantiti da ospedali più piccoli, mentre altri più complessi sono, invece, garantiti dal centro di riferimento.

Nel caso della SLA, i centri sul territorio possono continuare a fornire i servizi primari come parte di quell’assistenza che non può essere erogata al domicilio. Tuttavia, in caso di necessità il paziente potrà rivolgersi ai centri specialistici presso cui operano professionisti con un’elevata esperienza della malattia. Di questo meccanismo, il medico di medicina generale rappresenta un ingranaggio fondamentale, operando in qualità di facilitatore nella prescrizione degli esami e contribuendo a seguire da vicino i malati; tuttavia, per potersi orientare al meglio necessita di una specifica formazione che può giungere solo da una fruttuosa relazione con gli specialisti di III livello nei centri di riferimento. Ecco allora che il primo passo rimane quello di creare dei percorsi formalizzati che portino i pazienti al centro di riferimento, risparmiando loro inutili passaggi e fornendo un piano ben preciso di esami medici e strumentali da effettuare presso strutture già concordate.

Un PDTA di riferimento per tutti, deve evidenziare la necessità di una maggior integrazione “ospedale-territorio” o “centro di riferimento-territorio” costituendo un terzo capitolo di spesa che le aziende sanitarie locali in questo momento non hanno. **Un documento che riassume in maniera esauriente il percorso diagnostico terapeutico assistenziale dei pazienti con SLA permetterebbe di vincere la disomogeneità territoriale, rappresentando il piano di costruzione stesso di un modello che, nella realtà, può garantire una efficiente gestione delle risorse umane: ciò allo scopo di uniformare l’assistenza domiciliare, evitando ai malati spostamenti difficilmente tollerabili sul piano fisico e lungaggini burocratiche snervanti su quello morale.**

Potenziare gli strumenti per l'assistenza sanitaria a domicilio, guardando ai bisogni del paziente e della famiglia a 360 gradi

Gli ostacoli all'assistenza domiciliare dei malati

Nell'ultimo ventennio il livello di sensibilizzazione nei confronti della malattia è cresciuto al punto che sia il neurologo sia lo stesso medico di medicina generale sono più sollecitati nel riconoscere sintomi che ne facciano sospettare la presenza. Ciò che, purtroppo, continua a rimanere un elemento di fragilità è la presa in carico dei malati, da potenziare non unicamente a livello dei centri ospedalieri periferici, incaricati della gestione a lungo termine dei pazienti, ma anche degli stessi centri di riferimento, presso cui si effettua la conferma diagnostica e ha inizio il percorso di gestione amministrativa della patologia.

Il neurologo del centro periferico ha in carico il paziente nella sua globalità e coordina tutti gli specialisti coinvolti nell'erogazione del percorso terapeutico e assistenziale. Purtroppo, non sempre questo procedimento funziona correttamente e può esservi **l'incapacità di offrire adeguata assistenza a casa dei pazienti, il luogo dove essi trascorrono gran parte della loro vita.**

Secondo il decalogo di Forbes Norris - il neurologo che ha dedicato la sua intera carriera alla malattia, dando vita al movimento dei centri SLA - l'abitazione rappresenta per il paziente il "posto migliore dove vivere la malattia". Con ciò non si intende negare l'utilità del servizio ospedaliero ma bisogna agire in maniera tale da ridurre la necessità di ricovero: attualmente, il sostegno alla domiciliarità rimane scarso e il carico della malattia ricade perlopiù sulle famiglie. Man mano che la malattia progredisce l'accesso ai centri da parte dei malati diventa più difficoltoso fino a che essi smettono di frequentarli, perdendo così la possibilità di ricevere una cura specialistica adeguata. Da un certo momento in poi le famiglie dei malati si autogestiscono perché manca una Rete sul territorio capace di erogare certi servizi. Tuttavia, **evitare gli spostamenti sul territorio dei malati di SLA significa far in modo che essi ricevano al domicilio servizi adeguati da parte di personale istruito e formato,** strutturando un percorso di assistenza spalmato su diverse aree (comunicazione, respirazione, mobilità, igiene personale e persino sessualità). La SLA è una patologia che prevede una costante assistenza, sia fisica che mentale: i malati hanno bisogno di attenzione continua nell'arco della giornata, non possono esser lasciati soli, diversamente dovrebbero essere ospitati presso strutture specializzate, che oltre ad essere rare sono anche molto costose e non dispongono di posti letto sufficienti per tutti. **Offrire a queste persone assistenza domiciliare significa portare a casa loro i medici, stabilendo visite periodiche programmate e creando le condizioni per l'instaurarsi di un rapporto costante tra il medico e il malato. La sfida è quella di una presa in carico della persona, dalla diagnosi fino al termine vita. Unita al fatto di poter applicare un approccio multidisciplinare di qualità, trasferibile al domicilio del paziente.**

Creare una Rete di servizi sul territorio

Ciò diventa possibile costruendo una Rete mobile di servizi territoriali e potenziando l'integrazione tra ospedale e territorio: per le fasi acute della malattia è necessario un accesso rapido all'ospedale dove siano disponibili posti in terapia intensiva e sub-intensiva, ma la gestione dei "passaggi intermedi" tra una crisi e l'altra deve essere effettuata al domicilio. Conoscere il modello evolutivo della SLA offre l'opportunità di organizzarsi per erogare una miglior assistenza sul territorio.

A ciò va aggiunta una problematica non trascurabile: spostare un malato di SLA è una procedura delicata e difficoltosa, servono ambulanze attrezzate e personale qualificato per le procedure di rianimazione in emergenza. Se il malato necessita del trasporto in ospedale, la chiamata dell'ambulanza implica un'entrata attraverso il pronto soccorso, a cui può seguire un'attesa anche prolungata della visita. Inoltre, l'accesso ospedaliero in emergenza è riferito all'ospedale geograficamente più vicino all'abitazione del malato, non necessariamente al centro di riferimento dove la sua situazione clinica è nota. Tutto ciò comporta ovvie incomprensioni, ritardi e lungaggini che si ripercuotono sulla qualità dell'assistenza. Infine, il ritorno a casa in ambulanza è a carico del malato e della famiglia che, in taluni casi, non riescono a farsi carico della spesa. Come abbiamo visto nel secondo capitolo, molte Associazioni si sono attrezzate per offrire alle famiglie questo servizio; altre riescono a far arrivare lo specialista (otorinolaringoiatra, dentista, ginecologo...) direttamente a casa del malato. In ogni caso si tratta di interventi privati che non sono sufficienti a coprire le necessità di tutti. Negli ultimi tre anni la carenza di personale infermieristico - in parte dettata dalla pandemia da COVID-19 - ha inciso ancora più a fondo sull'assistenza al domicilio del malato con SLA. E le conseguenze si sono viste in occasione dei ricoveri ospedalieri: i pazienti in condizione avanzata di malattia sono strettamente dipendenti da un'assistenza continua e qualitativamente adeguata che pochi reparti ospedalieri di routine riescono ad offrire poiché, in quei contesti, un infermiere è incaricato di seguire molte persone contemporaneamente, mentre un paziente SLA necessita di essere vigilato ogni ora del giorno da persone specificamente preparate per tale compito. **In ospedale ci sono bisogni che non consentono di seguire in maniera pedissequa il malato di SLA, pertanto i transiti ospedalieri costituiscono ancora un nervo scoperto del percorso assistenziale a cui va posto rimedio con un rafforzamento dell'assistenza al domicilio.** Durante la pandemia da COVID-19 ai famigliari dei malati di SLA si è presentata un'ulteriore difficoltà nell'accedere agli ospedali, configurando una situazione paradossale per cui le strutture incaricate di assistere i malati non avevano i mezzi per seguirli in maniera debita e, al tempo stesso, i famigliari o gli assistenti personali dei malati era impossibilitati a stare loro accanto.

Telemedicina, approccio multidisciplinare e formazione ai professionisti

Infine, il non semplice processo di domiciliamento della cura può avvalersi del servizio di telemedicina, che sta permettendo di avvicinare i pazienti ai medici. È un servizio di primaria importanza perché mette il malato e la famiglia in diretto contatto con una figura istruita e competente - un medico o un infermiere - in grado di fornire risposte con celerità e precisione. Il vantaggio non è solo dei malati ma anche degli stessi sanitari che, non dovendosi spostare fisicamente, possono intervenire (per le situazioni risolvibili a distanza come la mobilitazione, la fisioterapia o il controllo dell'aderenza terapeutica) con più persone. Tuttavia, affinché questo servizio funzioni gli ospedali devono dotarsi di strumenti aggiornati per la comunicazione a distanza e gli stessi devono esser offerti alle famiglie dei malati. **La telemedicina rappresenta dunque una soluzione non alternativa bensì integrativa, e dovrebbe essere codificata e applicata in tutte le Regioni.**

Risulta evidente che la gestione sanitaria e sociale della persona con SLA al domicilio non si possa improvvisare ma al contrario richieda un approccio multidisciplinare e specifiche, collaudate competenze. In assenza di ciò è facile prevedere ripetuti ricoveri, molti dei quali inutili e dannosi, o, nel peggiore dei casi, l'abbandono assistenziale da parte dei parenti.

La presa in carico della persona con SLA che necessita di assistenza domiciliare deve quindi avvenire già durante il ricovero ospedaliero attraverso la valutazione congiunta del fabbisogno assistenziale effettuata dal case manager ospedaliero in raccordo con il case manager territoriale, attraverso l'utilizzo di strumenti appositi, come una scheda di segnalazione del caso ai servizi territoriali per la formulazione e la pianificazione congiunta del piano di dimissione.

Inoltre, attraverso le valutazioni eseguite dai case manager, possono essere individuati i casi in cui sia necessario un sopralluogo domiciliare pre-dimissione per l'adattamento dell'ambiente domestico o, laddove non sia possibile, da parte del fisioterapista-terapista occupazionale per verificare le eventuali necessità di apportare modifiche strutturali all'abitazione.

L'equipe territoriale elabora il PAI, o Piano Assistenziale Individualizzato (con eventuale sviluppo del progetto riabilitativo domiciliare). Gli interventi integrati sono mirati alla soluzione di problemi e al mantenimento della funzione e possono prevedere l'attivazione delle consulenze specialistiche ritenute necessarie dall'equipe curante - cardiologo, nutrizionista, pneumologo, rianimatore, palliativista - in quanto la malattia ha un'evoluzione non sempre attesa e diverse possono essere le manifestazioni cliniche che impattano sulla qualità di vita del malato e della famiglia.

Per finire, i professionisti attivi a domicilio devono aver effettuato un percorso di formazione adeguato per corrispondere ai bisogni espressi dalla persona con SLA nella fase specifica di malattia.

**Creare interazione tra realtà pubbliche e private
RSA o NAC (Nuclei ad Alta Complessità), mettendo
al centro i malati**

Quando l'assistenza deve essere offerta all'interno di strutture dedicate

Non tutte le famiglie riescono a farsi carico personalmente delle necessità dei malati, specie nelle fasi più avanzate della malattia, quando rispondere ai bisogni e fornire supporto può essere molto complicato. In questi casi il maggior rischio a cui va incontro il paziente affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica è di trovarsi isolato, pertanto deve poter essere inserito in un programma di cura presso strutture specializzate, come le Residenze Sanitarie Assistenziali (RSA). Queste dovrebbero essere debitamente attrezzate per accogliere la complessità clinica di un paziente con SLA che - specialmente nelle fasi avanzate di malattia - presenta problematiche di alimentazione e respirazione tali da richiedere un intervento solerte e competente.

In mancanza della possibilità di essere accuditi al domicilio, alcune Regioni riservano ai malati di SLA posti gratuiti all'interno delle RSA, a vantaggio delle famiglie che, altrimenti, non riuscirebbero a farsi carico della loro completa gestione. Purtroppo, l'offerta di posti letto è ben inferiore alla domanda e le liste di attese sono molto lunghe.

Inoltre, non tutte le RSA sono attrezzate e dotate di personale con le qualifiche necessarie ad accogliere i pazienti con SLA: molti, ad esempio, non sono nelle condizioni di erogare l'assistenza richiesta dai pazienti tracheotomizzati. Un malato che abbia subito una tracheotomia va accudito e seguito con grande attenzione e, purtroppo, esiste ancora un **diffusa inesperienza nella gestione dei pazienti con ventilazione invasiva a cui occorre porre rimedio.** I malati con SLA possono rimanere in questa condizione anche per diversi anni, con un carico assistenziale importante; essi possono sviluppare comorbidità che, indipendentemente dalla malattia principale, devono essere prese in carico tempestivamente e hanno bisogni ordinari a cui occorre rispondere con prontezza.

Ne risulta che un numero ristretto di strutture, per inclinazione personale della dirigenza o per opera volontaria, si sono specializzate nella gestione di questi pazienti rispetto a molte altre, frequentate soprattutto da persone con forme di demenza senile o malattia di Alzheimer (richiedenti una gestione del tutto differente da quella dei pazienti SLA). Infatti, la maggior parte delle RSA offre accoglienza a anziani che non hanno supporto a casa o persone con una demenza grave che non possono essere assistite al domicilio.

Nuclei ad Alta Complessità (NAC)

Ma, per quello che riguarda i malati SLA, sussistono differenze in termini di qualità di vita e interazione sociale che non dovrebbero essere trascurate. **Perciò, risulta fondamentale creare delle unità speciali dedicate espressamente a loro, come accade nei NAC (Nuclei ad Alta Complessità) dove, grazie a un virtuoso rapporto tra le neurologie dei centri di riferimento e i vertici di coordinamento della struttura, i malati SLA sono accolti e presi in carico in maniera adeguata.** Anche in questo caso, i tempi di attesa possono essere non brevi ma il vantaggio di tali strutture è dato dalla presenza di personale ben formato e preparato alla gestione delle problematiche correlate alla SLA.

Occorre che tali strutture siano dotate di un'architettura specificamente costruita intorno ai bisogni del paziente SLA e popolate da personale medico e infermieristico specializzato, costantemente in contatto con i medici dei centri di riferimento pronti a rispondere alle domande e promuovere una corretta formazione sugli interventi da eseguire.

Tanto è il lavoro da fare per educare correttamente l'operatore sanitario: un esempio lampante risiede nel corretto utilizzo dei comunicatori oculari o delle tavole **ETRA** che spesso gli operatori sanitari delle RSA - ma anche i familiari stessi dei malati - non sanno usare correttamente. Mettendo i logopedisti nelle condizioni di spiegare come si usano questi strumenti e di fornire così un'educazione "specificata" agli operatori sanitari si permette al malato di coltivare una vita sociale che, in casa o nelle strutture specializzate, non deve essere annullata.

In tal senso risulta, dunque, indispensabile che ogni Regione possa individuare un congruo numero di strutture per rispondere al bisogno ed organizzare percorsi formativi specifici per tutto il personale.

Migliorare la qualità dell'informazione e potenziare le modalità di comunicazione con i malati e le famiglie

Favorire il dialogo tra medici e pazienti

Le criticità di una malattia come la Sclerosi Laterale Amiotrofica sono molteplici e, di conseguenza, devono essere inquadrare in diverse proiezioni: la prima è quella del neurologo, il quale deve giungere tempestivamente a una diagnosi e comunicarla nella maniera più corretta al paziente interessato. Questo passaggio deve essere espletato nel modo opportuno, per impedire l'apertura di un vuoto tra il medico e il suo assistito, evitando che questi avverta la necessità di informarsi tramite canali alternativi, scegliendo o accedendo a contributi di dubbia qualità. In questa fase occorre essere molto attenti e scoraggiare soluzioni di cura scientificamente non affidabili.

È, dunque, necessario che i clinici che si occupano di SLA uniscano le forze per condividere con i pazienti **un'informazione corretta, ascoltando il malato e rispondendo in ogni momento a tutte le sue domande e i suoi interrogativi, garantendo un ascolto attento e considerando che il tempo dedicato al colloquio è un "tempo di cura", come insegna la Legge 219/2017. I medici dovrebbero in ogni caso cercare e coltivare il dialogo coi loro assistiti, aggiornandoli sullo stato della ricerca con un linguaggio comprensibile e chiaro.** Tra i due deve crearsi empatia: è un processo faticoso in cui si deve evitare di sovraccaricare di contenuti tecnici il malato ma rimanendo onesti e chiari, al fine di limitare in partenza speranze illusorie. La comunicazione tra medico e malato è, dunque, un processo che va personalizzato a cui dedicare tempo e pazienza, ma che può alla fine tradursi in un dialogo aperto e sincero, in grado di spegnere sul nascere idee sbagliate. In tal modo si evita che i malati o le loro famiglie si rivolgano alle persone sbagliate.

Nonostante il paziente con SLA maturi rapidamente una consapevolezza utile a comprendere la ricerca e le sue dinamiche, **l'eterogeneità della malattia e la rapidità del percorso evolutivo rendono arduo realizzare in maniera completa un piano di formazione.**

Si ravvisa, pertanto, la necessità di dotarsi di strumenti con cui fornire ai pazienti informazioni rigorose e oggettive, affidabili e facilmente accessibili, oltre che uniformemente diffuse a livello nazionale. La pubblicazione di brochure informative o la realizzazione di video esplicativi può essere una soluzione utile per veicolare al malato nozioni chiare ed attendibili, favorendo così la comunicazione col medico stesso. Ugualmente, può facilitare questo processo la collaborazione con le Associazioni, che si pongono come punto di riferimento informativo sia per il paziente che per il medico.

Le cure palliative

Le cure palliative costituiscono uno snodo dell'assistenza al malato di SLA e un importante capitolo della comunicazione medico-paziente. Punto di partenza per la costruzione di un adeguato percorso assistenziale è, infatti, la definizione di cure palliative per le malattie neurodegenerative a prognosi infausta, come la SLA. Assistere adeguatamente una persona affetta da SLA significa far ricorso ad una concezione delle cure palliative che non implica necessariamente la condizione di fase terminale oppure che superi la restrizione alla sola terminalità oncologica.

La natura degli **interventi palliativi** deve sempre essere commisurata alle scelte - nutrizionali e respiratorie - operate dalla persona malata e dall'esercizio libero e consapevole della propria volontà (Pianificazione Condivisa delle Cure).

È importante sottolineare che le cure palliative non sono ristrette né al puro trattamento sintomatico, né alla sola fase terminale della malattia: si tratta di un approccio multidisciplinare che inizia dal momento in cui viene comunicata la diagnosi e prosegue per tutta la durata della malattia fino, e anche successivamente, al momento del lutto. Tutte le figure della rete quindi sono fin dall'inizio interdipendenti in una coerente condivisione di assistenza/malattia.

Il palliativista ha un ruolo specifico nel supportare i sintomi in ambito domiciliare e in hospice (o RSA) afferendo ai processi di cura più evoluti e riconosciuti dalla letteratura internazionale; esso agisce di concerto con il medico di medicina generale e lo specialista di riferimento della fase di malattia che la persona con SLA esprime. Infine è l'esperto di cure palliative che affronta il tema delle scelte terapeutiche (se non ancora esplicitate) e supporta l'elaborazione delle stesse per delineare con il malato e la sua famiglia il percorso di fine vita.

Consenso alle cure

Per affrontare la fase della complessità in modo adeguato e coerente agli obiettivi di cura, il team ospedaliero e territoriale devono preparare preventivamente la persona malata e la sua famiglia sull'evoluzione della malattia, sulle necessarie competenze assistenziali del caregiver e sulle risorse sanitarie e socio-sanitarie attivabili. Ciò anche al fine di evitare interventi in urgenza, accessi inappropriati al Pronto Soccorso e ricoveri ospedalieri evitabili. La Legge 219/2017 è il riferimento normativo relativo al consenso informato (Art. 1), alle Disposizioni Anticipate di Trattamento (DAT, Art. 4) e alla Pianificazione Condivisa delle Cure (PCC, Art. 5). Mentre le Disposizioni Anticipate di Trattamento sono espressione della unilaterale iniziativa di una persona sana, indipendentemente dalla una relazione di cura con un medico, e sono redatte in

previsione di una futura condizione di malattia e di incapacità ad autodeterminarsi, la Pianificazione Condivisa delle Cure non può prescindere dalla relazione tra medico e paziente e può essere espressa solo da una persona affetta da una patologia cronica e invalidante o caratterizzata da inarrestabile evoluzione con prognosi infausta. Inoltre, mentre le DAT possono essere redatte per atto pubblico, scrittura privata autenticata o scrittura privata consegnata presso l'Ufficio dello Stato Civile del proprio comune di residenza, la PCC è un atto sanitario che prevede la presa in carico di una équipe multidimensionale, una informazione tempestiva e graduale con un tempo per la conoscenza, un tempo per l'elaborazione delle informazioni acquisite, uno per la scelta e pianificazione dei trattamenti ed, eventualmente, un tempo per revocare e modificare le scelte effettuate. Una programmazione adeguata nei modi e nei tempi e una pianificazione condivisa degli interventi, accanto ad un efficace e continuativo supporto psicologico, consentono una più serena accettazione della complessità da parte del paziente e della famiglia, soprattutto in vista delle progressive difficoltà di comunicazione e del possibile declino cognitivo.

Nel caso di scelte terapeutiche, quali la PEG, la tracheostomia, la ventilazione meccanica non invasiva (NIV) e la ventilazione meccanica invasiva, una corretta e tempestiva informazione consente alla persona con SLA di valutare se gli interventi siano o meno confacenti alla propria concezione di qualità della vita e dignità personale. Le decisioni consapevoli in merito ai trattamenti proposti, soprattutto quelli riguardanti i supporti per la sopravvivenza, sono il frutto di un processo dinamico che può, pertanto, essere soggetto a cambiamenti. I sanitari hanno il dovere di informare la persona con SLA sui possibili trattamenti nelle fasi avanzate di malattia, in maniera personalizzata, al fine di ottenere il consenso (o dissenso) alle procedure da parte della persona con SLA ed accogliere eventuali cambiamenti.

Ai fini della condivisione delle scelte, una comunicazione sarà tanto più efficace quanto più sarà caratterizzata da veridicità, coerenza, gradualità; inoltre, essa necessita di luogo e tempo idoneo per essere redatta. **È altamente raccomandato che ogni territorio identifichi un team integrato e formato per l'elaborazione della PCC e che vi sia una implementazione delle competenze clinico-bioetiche dei Comitati Etici territoriali.** Il documento scritto o la videoregistrazione che accoglie la Pianificazione Condivisa delle Cure dovrà essere disponibile nella cartella in tutti i setting di cura e comunicato tempestivamente al servizio di emergenza-urgenza dal DSS.

La legislazione da conoscere

In base alla legislazione vigente, il consenso ad un trattamento può evolvere verso una revoca del stesso per cui **la presenza di un team composto da professionisti adeguatamente formati e preparati per tutte le condizioni di cura possibili è prerequisito per un'appropriate presa in carico.** La comunicazione delle scelte terapeutiche è una competenza specifica che ciascun professionista deve possedere e riportare nella documentazione sanitaria. Ovviamente, **una comunicazione strutturata e multidisciplinare che coinvolga il team multidisciplinare SLA nei diversi setting di cura, è indispensabile per delineare una risposta appropriata e valida anche per persone con disturbi cognitivi e/o psicoemotivi.**

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

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

- la revoca del consenso è un livello assistenziale da garantire e la persona malata deve averne conoscenza quando affronta ogni scelta terapeutica;
- il percorso di revoca al consenso sottoscritto o videoregistrato deve considerare la peculiarità della malattia a cui si riferisce;
- Nella sua evoluzione la SLA può essere contraddistinta da manifestazioni di demenza, di demenza fronto-temporale, da disturbi di personalità e da labilità psicoemotiva; conseguentemente, per realizzare un consenso informato in base ai commi 1 e 2 dell'Art. 1 della Legge 219/2017, è necessaria una valutazione neurocognitiva al fine di rilevare le suddette manifestazioni;

- la revoca del consenso può essere attuata in ogni setting di cura; il luogo di cura - in atto o scelto dalla persona malata - è adeguato alla revoca; e potrà essere modificato solo se il team di cura o i familiari ritenessero il setting inadeguato per rischi e sofferenze alla persona malata e/o ai familiari;
- in base all'articolo 1, comma 5 della Legge 2019/2017, un percorso di supporto psicologico rivolto sia ai familiari che ai professionisti coinvolti è fondamentale durante il processo di revoca del consenso e dopo la realizzazione dello stesso;

Negli ultimi venticinque anni il volto della SLA si è fatto più definito e la malattia è divenuta più nota anche grazie al lavoro di molti giornalisti e divulgatori: il coinvolgimento dei rappresentanti della comunicazione che sviluppano i contenuti di cui fruiranno i malati è un aspetto chiave perché internet rimane la principale fonte di informazione. Occorre dunque creare un processo bidirezionale tale per cui anche i medici possono sottoporre domande agli esperti di comunicazione, imparando a fare squadra per favorire la diffusione di informazioni attendibili in forma chiara.

**Supportare e incentivare un servizio di consulenza
psicologica per i malati e i loro familiari**

Lo psicologo nel team multidisciplinare per la SLA

La diagnosi di una malattia per cui non esiste una cura specificamente efficace può avere un effetto devastante sull'interessato e sulla sua famiglia. **Purtroppo, ad oggi il supporto psicologico per i pazienti risulta carente:** oltre alla valutazione neuro-psicologica del malato per l'inquadramento di alcune forme di malattia del motoneurone associate a demenza, emerge con prepotenza il bisogno di inserire tale figura all'interno del team multidisciplinare per la presa in carico dei malati con SLA. L'intervento psicologico può essere utile anche sul piano educativo: ad esempio, riunendo i familiari e creando gruppi di supporto per parlare della malattia.

L'introduzione dello psicologo nel team multidisciplinare dedicato alla SLA in alcuni casi è stata raggiunta tramite finanziamenti privati, ma poche Aziende Ospedaliere ne hanno compreso l'importanza rendendo tale intervento sistemico. Purtroppo, altre (e sono la maggioranza) ancora non l'hanno fatto contribuendo a una marcata disomogeneità territoriale per un servizio che, in altri Paesi d'Europa, viene esteso non solamente alla famiglia dei malati ma anche ai medici che si occupano di malattie del motoneurone: infatti, sul piano dell'impegno emotivo, chi deve comunicare una diagnosi o accompagnare un paziente verso una scelta di vita (o non vita) si trova a dover affrontare un momento estremamente delicato e difficile. Il supporto psicologico nella maggior parte dei casi risulta ancora carente sia nelle fasi di comunicazione della diagnosi che in quelle successive di presa in carico della patologia.

Assistenza psicologica anche per chi si prende cura dei malati SLA

Nei mesi più vivi della pandemia da COVID-19 in alcune aree d'Italia - dove i servizi di telemedicina funzionano già bene - è stato possibile attivare il servizio di consulenza psicologica da remoto con buoni risultati. Soprattutto per i familiari e i caregiver a cui spetta il ruolo di rimanere accanto ai malati. Infatti, **l'interpretazione della malattia cambia moltissimo dal paziente al caregiver e l'assenza di un adeguato supporto psicologico per chi stia vicino ai malati è una grave lacuna:** la conferma della diagnosi di SLA in un congiunto trasforma il familiare in un caregiver che, dovendo farsi carico completamente del malato, vede sconvolta la sua esistenza. Nel prendersi cura dei loro affetti malati queste figure sono costrette ad accantonare le loro esigenze personali, con pesanti ripercussioni psicologiche. Molti sono costretti a rinunciare alla vita sociale o a una possibilità di carriera lavorativa. Tutti hanno bisogno di un confronto psicologico con qualcuno che li aiuti ad elaborare la nuova realtà.

Contestualmente a ciò, è importante ricordare il valore delle Associazioni dei pazienti, depositarie di un'esperienza utile per chi si confronti per la prima volta con una

malattia che non conosce e con le sue problematiche; certe persone, infatti, non accettano la malattia e si isolano, rifiutando anche il supporto psicologico. Ciò non significa che essi (e ancor più i loro famigliari) non abbiano bisogno di aiuto. Al contrario, proprio coloro che sono più vicini al malato in queste situazioni esprimono maggior bisogno di assistenza psicologica. Diverse Associazioni predispongono dei corsi dedicati ai caregiver, per aiutarli nelle loro nuove necessità quotidiane, dando loro sostegno e appoggio allo scopo di produrre un'assistenza di livello ai malati. Un argomento importante di questi percorsi è legato alla psicologia perché **“curare chi cura” è un modo per migliorare l'assistenza domiciliare ai malati**: occorre preservare l'equilibrio fisico e psicologico di chi sta accanto ai malati per garantire ad essi una maggior qualità assistenziale. Se la presenza nell'equipe di uno psicologo che possa prendersi uno spazio col paziente e col caregiver è fondamentale, altrettanto lo è la consapevolezza della presa in carico del malato da parte del caregiver e di tutta la famiglia. Una difficoltà ulteriore può essere rappresentata dalla gestione dell'informazione genetica perché oggi i confini di questa malattia si sono molto ampliati: la possibilità che un paziente possa essere affetto da forma genetica apre uno scenario molto importante per i membri della famiglia in merito alle loro scelte riproduttive e allo stile di vita. È una criticità emergente a cui rispondere con diagnosi pre-sintomatiche e un adeguato counselling genetico e psicologico.

Eliminare gli sprechi e i ritardi nella fornitura degli ausili

Il problema degli sprechi di materiale

La scommessa strutturale e organizzativa del Servizio Sanitario Nazionale e Regionale è di portare le modalità e la metodologia della medicina di precisione al domicilio del paziente. Ciò rappresenta un obiettivo culturale importante nella prospettiva di continuare a offrire una medicina di qualità nei centri di riferimento sul territorio e al domicilio del malato. Come si è potuto appurare nei capitoli precedenti, essere accuditi entro le mura del proprio domicilio non significa rinunciare a un'assistenza appropriata e di qualità. Al contrario, il livello dell'assistenza può essere anche più alto, a patto che si creino le giuste condizioni che escludono lo spreco di materiale utile e il ritardo nella fornitura degli ausili.

Tante famiglie lamentano la difficoltà di ricevere ausili al domicilio e segnalano ripetuti sprechi di materiale: ad esempio, ai pazienti collegati ai respiratori viene inviato l'equipaggiamento necessario per il corretto funzionamento del macchinario salvavita, tra cui collarini e filtri antibatterici da sostituire giornalmente. Ma non sempre questi materiali vengono forniti nelle giuste quantità e i famigliari sono costretti a farseli prescrivere dal medico di medicina generale, innescando un circolo burocratico inutile e dispendioso. In altre situazioni accade l'esatto opposto, con un esubero di materiale che spesso e malvolentieri rimane accatastato nelle soffitte delle abitazioni. Ulteriore esempio di ritardo segnalato dalle famiglie dei malati è quello delle procedure di recupero dei materassi antidecubito, dei lettini elettrici o dei macchinari per la lettura dell'ossigeno che, quando non più utilizzati, devono essere recuperati, sterilizzati e messi a disposizione di altri malati che li attendono spesso da settimane (o da mesi). **È essenziale trovare il modo di amministrare meglio la fornitura degli ausili al domicilio.**

Puntualità nel far giungere gli ausili necessari alle cure al domicilio

In alcune Regioni d'Italia, le Aziende Ospedaliere si sono attrezzate per prescrivere e far giungere in maniera tempestiva al malato i comunicatori oculari, con tempi di consegna di circa una settimana, ma si tratta di casi isolati ad alcune zone virtuose: **la difficoltà più grande è far arrivare carrozzine elettriche e ausili per la mobilità con cui consente al malato di compiere minimi spostamenti o di effettuare la riabilitazione entro le mura domestiche.** Le modalità con cui ciò avviene differiscono non solo da Regione a Regione, ma anche da provincia a provincia e da distretto a distretto. **La prescrizione degli ausili non è adeguata alla malattia: in caso di SLA ad andamento rapido questi spesso arrivano quando il paziente non ne ha più bisogno.** Purtroppo, esistono lungaggini burocratiche che hanno un pesante impatto sulla qualità di vita

del malato: nel caso delle forme di malattia ad evoluzione rapida la macchina burocratica non regge il passo della SLA e così **gli ausili arrivano quando il paziente ha ormai perduto la mobilità residua.**

In alcune Regioni del Sud-Italia l'assistenza è carente e la presa in carico del malato è frammentata e farraginoso. I malati non solo non ricevono gli ausili di cui hanno bisogno al domicilio ma non dispongono nemmeno di servizi attivi di **fisioterapia, logopedia, assistenza respiratoria e nutrizionale, a causa della penuria di figure professionali specializzate.**

Serve un accesso al domicilio da parte del personale infermieristico, istruito al controllo costante dello stato di salute dei malati e della funzionalità dello strumentario per il loro mantenimento in vita e l'esplicazione delle necessità quotidiane. **Ma serve anche un accesso di medici del team ospedaliero che si rechino sul territorio per tutti i casi in cui ci siano criticità cogenti.**

**Revisionare le pratiche di rilascio dell'invalidità
sveltendo le procedure burocratiche e rendendole
più efficienti**

La domanda di invalidità

La domanda di invalidità a seguito della diagnosi di una malattia come la SLA va avviata precocemente, poiché in seguito possono insorgere bisogni (come la richiesta di ausili o altro tipo di aiuti economici) che senza di essa non potrebbero essere soddisfatti. A livello psicologico, un paziente con sintomi poco invalidanti a cui venga formulata una diagnosi di SLA subisce un trauma terribile perciò l'introduzione al capitolo dedicato alla domanda di invalidità deve esser fatta con delicatezza. Tale discorso si inserisce nel più ampio tema della **comunicazione della diagnosi**, un momento difficile che, come si è appena visto, deve esser condotto con le giuste parole e con l'adeguato supporto psicologico. **Una buona comunicazione diagnostica prevede di parlare del diritto alla domanda di invalidità nel contesto di un'equipe multidisciplinare**, non singolarmente.

La procedura di attivazione della domanda di invalidità coinvolge il medico di medicina generale ma riguarda anche lo specialista: il primo inserisce sul portale i dati comunicati dallo specialista fra cui il codice di diagnosi, il tipo di patologia e i dati relativi alle abilità residue del paziente (se cammina ancora e se respira autonomamente). Così si ottiene una fotografia dell'autonomia residua al momento della domanda, con rilascio del codice di esenzione RF-0100. Successivamente, tale domanda deve essere inoltrata all'INPS da parte del cittadino (usando lo SPID o accedendo al sito dell'INPS): in questo modo anche senza il riscontro e l'appuntamento per la visita il centro specialistico può fare le prescrizioni degli ausili necessari, fra cui carrozzine, deambulatori o comunicatori oculari. Ciò per poter anticipare l'accesso all'assistenza rispetto alla convocazione della Commissione di Invalidità (composta da un'equipe multidisciplinari di cui fanno parte un medico specialista e altre figure professionali) che viene convocata in media un paio di mesi dopo la domanda (il ritardo nella convocazione viene considerato un fattore di disagio per i pazienti e i loro familiari). L'intero processo porta all'erogazione del **certificato di invalidità**.

L'aspetto legato alla percentuale di invalidità stabilita al momento della visita con la Commissione costituisce un nodo critico per i pazienti. Per stabilire questo valore si usano le scale di valutazione delle abilità residue che forniscono un **giudizio di invalidità basato sulle capacità residue di autonomia del paziente, non sulla gravità della patologia**. La Commissione dell'INPS valuta quanto la SLA impedisca al malato di attendere le attività di vita quotidiana: ad esempio, se riesce a vestirsi da solo, se cammina, se è lucido o affetto da demenza, se può fare le scale, se può alimentarsi e cucinare. La percentuale assegnata non dipende, dunque, dal tipo di SLA (bulbare, spinale) ma dalle abilità che un paziente presenta al momento della visita.

Promuovere il ruolo dell'assistente sociale

Nel contesto di un'assistenza completa ai malati e di un utile supporto ai loro familiari merita particolare considerazione la figura dell'assistente sociale, troppo spesso sottovalutata e non sempre correttamente inserita nell'equipe multidisciplinare.

L'assistente sociale, insieme allo psicologo, è l'altra importante figura di cui si sente il bisogno all'interno dell'equipe multidisciplinare. Spesso le pratiche burocratiche vengono consegnate all'assistente sociale che svolge il lavoro di ricognizione, contatta la famiglia e, attraverso una serie di domande, delinea la situazione abitativa, per capire se il malato è assistito, se ha a disposizione aiuti o ha, invece, barriere architettoniche da superare. Successivamente alla visita, l'assistente sociale prepara un piano di informazioni utile anche per il medico. I pazienti possono avere difficoltà a identificare queste figure a livello di distretto o territoriale pertanto **inserire l'assistente sociale nell'equipe multidisciplinare può aiutare il paziente e la famiglia.**

Infine, se la domanda di invalidità per patologia indica quanto questa influisca sulla vita, esiste un altro tipo di domanda, **l'inabilità lavorativa, relativa all'impossibilità di svolgere la propria professione:** è la Commissione dell'INPS ad attribuire anche tale inabilità dopo una valutazione da parte del medico del lavoro. Le tempistiche non sono molto lunghe ma la valutazione si estende al tipo di mansione svolta in relazione alle abilità residue (un paziente può essere un invalido civile al 100% con indennità di accompagnamento ma essere abile al lavoro). Per quanto utili, queste **soluzioni non coprono i costi di una famiglia che ha a che fare con la SLA.**

Aumentare gli aiuti economici per i malati e i familiari che li assistono anche attivando il fondo previsto dalla Legge “Testo Unico Malattie Rare”

Famiglie in difficoltà di fronte ai costi della malattia

Ognuno degli interventi precedentemente elencati comporta la necessità di disporre di fondi sufficienti per l'attuazione delle migliorie necessarie a garantire una più soddisfacente qualità assistenziale per i malati di Sclerosi Laterale Amiotrofica: dalle sovvenzioni alla ricerca per nuove forme di terapia, alla realizzazione di percorsi diagnostico-terapeutici che si snodino tra gli ospedali di riferimento e i reparti di neurologia sul territorio, al potenziamento dell'assistenza domiciliare, fino alla promozione di corsi di formazione per caregiver e badanti, o alla creazione di nuclei ad alta complessità per accogliere i malati; tutto ciò richiede un adeguato stanziamento economico.

La SLA richiede una costosa assistenza quotidiana che le famiglie da sole non sempre possono garantire. Diversamente, i malati dovrebbero essere accolti presso strutture pubbliche dotate di assistenza intensiva con costi estremamente elevati.

Alla trasmissione del verbale di invalidità viene riconosciuta e attivata per il malato la Legge 104 che permette al caregiver di prendersi i permessi dal lavoro necessari all'accudimento (per 3 giorni al mese), comprende la possibilità di abbattere le barriere architettoniche, o il diritto al voto e altre facilitazioni. Ma non si applica, ad esempio, ai liberi professionisti: se l'ammalato è un artigiano o un imprenditore privato il rischio che si profila - qualora non subentri un'assicurazione privata - è quello della bancarotta.

Secondo il racconto di una donna che per 15 anni ha accudito la sorella malata di SLA, l'impatto economico della malattia è stato superiore ai 100 mila euro e questo fa capire in maniera pratica quando bisogno abbiano le famiglie dei malati di ricevere il giusto sostegno economico.

Il sostegno economico di cui c'è bisogno

In Piemonte esiste un assegno di cura di circa 2 mila euro la cui erogazione è rapportata a una scala stabilita dalla Regione in accordo con i centri di Riferimento Regionali (Torino e Novara). La gradualità è basata sulla gravità della malattia riconosciuta dal centro SLA per cui il paziente in tracheotomia o in ventilazione non invasiva per un periodo di tempo superiore a 18 ore riceve la cifra massima per poi scendere di gravità fino ai pazienti in fase iniziale che non recepiscono l'assegno. Si tratta di una misura d'aiuto non del tutto sufficiente ma totalmente indipendente dalla domanda di invalidità, non legata all'ISEE, e cumulativa con l'assegno di accompagnamento (che ammonta a circa 500 euro). I ricoveri di sollievo a cui il paziente può essere periodicamente sottoposto non determinano la perdita del

contributo anche perché gli assistenti personali dei malati devono continuare ad essere pagati. L'assegno di cura viene sospeso solo quando il paziente viene ricoverato in via definitiva in una struttura residenziale o in strutture ad alta complessità, dal momento che in tal condizione il malato passa totalmente a carico del Servizio Sanitario Nazionale. La decisione di introdurre tale forma di remunerazione (nei casi più gravi i pazienti ricevono fino a 2500 euro) indipendente dal reddito è stata storica e dovrebbe essere adottata da tutte le Regioni italiane.

Per garantire un'assistenza domiciliare dignitosa è stata stimata una spesa di circa 3 mila euro al mese da parte della famiglia, pertanto la prima necessità di queste persone è ricevere un **sostegno economico con cui pagare i costi dell'assistenza**, aumentando le ore di assistenza a domicilio per badanti e assistenti personali che devono essere assunti e poi istruiti a far fronte alle complesse necessità dei malati.



Conclusioni



Il principale valore emerso dall'operazione di stesura di questo manifesto è quello del confronto ragionato tra due parti - quella del medico e quella del paziente - che spesso si ritrovano una di fronte all'altra. L'interpretazione della malattia dalla prospettiva del medico si diversifica da quella del paziente: mentre il primo costruisce il percorso terapeutico per fasi, registrando di volta in volta le risposte ai trattamenti del paziente e pianificando gli eventuali passaggi successivi, il secondo ravvisa fin da subito un'urgenza di guarigione che si concretizza sempre di più in una lotta contro il tempo, oltre che contro la malattia stessa.

La costruzione di un solido rapporto dialogico tra medico e paziente è uno degli obiettivi più difficili da raggiungere in medicina poiché richiede a entrambe le parti di adottare una prospettiva diversa dalla propria. Ciononostante esso rappresenta uno dei passaggi fondamentali di qualsiasi percorso terapeutico. Raccogliere il punto di vista delle associazioni di pazienti e degli specialisti medici coinvolti nella presa in carico del paziente affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica (e dei suoi famigliari) ha permesso di comprendere come, da entrambe le parti, sia sentita l'esigenza di migliorare la comunicazione tra medico e paziente e innalzare la qualità dell'informazione su questa malattia progressiva per cui la ricerca in campo medico sta ancora cercando una cura.

Inoltre, il livello di convergenza tra le due parti coinvolte si è rivelato particolarmente elevato sulla necessità di potenziare gli strumenti per l'assistenza sanitaria a domicilio, che comprende una serie di bisogni essenziali tanto del paziente quanto di chi lo assiste. Infatti, l'attuale mancanza di una terapia specifica per la SLA non deve distogliere l'attenzione dalle quotidiane attenzioni di cui i malati hanno bisogno già a cominciare dalla diagnosi e che comprendono visite mediche, come quelle ginecologiche, urologiche o odontoiatriche, che anche le persone sane affrontano nel corso della vita. A ciò si accompagna la necessità di un solido supporto psicologico tanto per il malato stesso quanto per il caregiver che di esso si occupa: l'assistenza al domicilio deve guardare a tutto campo ai bisogni della famiglia del paziente affetto da SLA, al fine di rendere sempre migliore la qualità di vita di chi convive con la malattia. Allargando ulteriormente il cerchio dell'analisi sia i medici che i pazienti hanno ribadito la necessità di promuovere un approccio multidisciplinare alla SLA, disegnando un modello di PDTA e incentivando la realizzazione di programmi "Hub & Spoke" da applicare nelle varie Regioni, sottolineando così l'urgenza di affrontare la malattia nelle sue diverse manifestazioni cliniche in maniera programmata e uniforme su tutto il territorio.

Infine, un ultimo punto che ha messo in rilievo un significativo livello di convergenza tra le due parti è stato quello relativo alla revisione delle pratiche di rilascio dell'invalidità, abbattendo le barriere burocratiche che in alcuni casi rendono le attuali procedure lente o poco efficienti.

L'analisi di questi punti - e degli altri contenuti in questo manifesto - denotano come

dall'ambiente domestico al reparto di ospedale ci sia ancora molto da fare per ottimizzare l'assistenza ai malati, portando in primo piano la necessità di costruire percorsi e rendere più efficienti i protocolli che migliorino il lavoro dei medici e si traducano in una qualità di vita più alta per i pazienti e di quanti sono costantemente impegnati a offrire loro cure e assistenza. Lo scopo di questo manifesto è stato , dunque, quello di enucleare quei bisogni che faticano a trovare risposta affinché le successive azioni di quanti hanno un ruolo nella presa in carico dei malati possano trovare concretizzazione ed essere utili e mirate.

