



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA

DIPARTIMENTO DI MEDICINA

Corso di Laurea in Infermieristica

TESI DI LAUREA

**GESTIONE INFERMIERISTICA DEL PAZIENTE
AFFETTO DA SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA**

Relatore: Prof. Andrea Rasola

Laureanda: Giuseppina Faillaci

Maricola: 1238676

Anno Accademico 2021-2022

ABSTRACT

L'elaborato in questione dal titolo "Gestione infermieristica del paziente affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica" verte sull'analisi della malattia, fornendo un quadro dettagliato dello stato dell'arte della letteratura.

A tal proposito si procederà fornendo una dissertazione sull'eziologia, fenomenologia e patologia; ponendo particolare occhio di riguardo all'evoluzione della stessa.

Si procederà con la comunicazione della diagnosi, il trattamento e la cura delle relazioni con gli attori coinvolti nella vita del paziente.

Giungendo alla fase ultima, c.d. terminale, in cui il trattamento non prevede alcuna ospedalizzazione bensì verte sulle cure palliative.

INDICE

INTRODUZIONE	3
CAPITOLO I	
SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	
I.1 Cenni storici e patologici della malattia	5
I.2 Fisiopatologia e sintomatologia della SLA	5
I.3 Eziopatogenesi e fattori di rischio	7
I.4 Quadro epidemiologico	8
I.5 Diagnosi clinica della malattia	9
CAPITOLO II	
APPROCCI DEL TRATTAMENTO CON CURE PALLIATIVE: UN DIGNITOSO FINE VITA	
II.1 La gestione del quotidiano e il contesto familiare	13
II.2 Approccio infermieristico e percorso assistenziale.....	15
II.3 Trattamenti e cure palliative	18
CAPITOLO III	
MATERIALI E METODI	
III.1 Scopo di ricerca	21
III.2 Quesito di ricerca.....	21
III.3 Fonti di ricerca.....	21
III.3.1 Criteri di inclusione ed esclusione.....	22
III.3.2 Materiale reperito.....	22
CAPITOLO IV	
RISULTATI DELLA RICERCA	
IV.1 Presentazione degli sudi selezionati	25
IV.2 Schedatura del materiale bibliografico utilizzato	29

CAPITOLO V

DISCUSSIONI E CONCLUSIONI

V.1 Discussione.....31

V.2 Conclusione e implicazione per la pratica.....36

BIBLIOGRAFIA33

INTRODUZIONE

Le malattie neurodegenerative, negli ultimi decenni, risultano essere in netta crescita rispetto al passato. La loro peculiarità è quella di incentivare un deterioramento funzionale progressivo di componenti del sistema nervoso centrale.

A tal proposito la sclerosi laterale amiotrofica, meglio conosciuta come SLA, manifesta una stretta correlazione tra il deterioramento di alcune parti del sistema nervoso centrale e del midollo spinale.

Fatte tali considerazioni l'eziopatogenesi della sclerosi laterale amiotrofica risulta essere ancora per certi versi sconosciuta.

Dal punto di vista dei trattamenti e della clinica allo stato attuale alla ricerca farmacologica si affianca anche quella multidimensionale che coinvolge sia il sostegno e supporto fisico che psicologico e nutrizionale.

Nei casi più gravi in cui ciò non basta si ricorre a cure palliative. Tale approccio viene messo in atto nelle fasi terminali della malattia, cosicché il paziente possa trascorrere un fine vita dignitoso.

CAPITOLO I

SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA

I.1 Cenni storici e patologici della malattia

La Sclerosi Laterale Amiotrofica, avente come acronimo SLA, è una malattia clinica a carattere neurodegenerativo che porta già nel nome l'essenza stessa della malattia, in quanto l'appellativo "amiotrofica" derivante dal greco indica letteralmente un mancato nutrimento del muscolo. Nel campo della letteratura internazionale la malattia risulterebbe essere conosciuta mediante una vasta platea di appellativi quali Morbo di Lou Gehrig, malattia del motoneurone e ancora come malattia di Charcot.

L'assegnazione di tali appellativi è legata al contesto storico. I primi studi sulla malattia sono stati compiuti alla fine degli anni Sessanta dell'Ottocento dal neurologo Charcot (1869) il quale la definisce come una condizione patologica di entità neurologica a connotazione e prognosi sfavorevole, in quanto implicherebbe una perdita significativa di cellule specifiche del midollo spinale e dei motoneuroni corticospinali.

Tali motoneuroni sono cellule nervose site nel sistema nervoso centrale, nel dettaglio nella corteccia cerebrale, nel tronco encefalico e nel midollo spinale, aventi come funzione strutturale sia il trasporto del segnale dal cervello al midollo, che la regolazione e gestione motoria della muscolatura volontaria (Naumann, 2015).

In un primo momento sia per il contesto storico che per l'evoluzione della medicina del tempo, alle scoperte del Charcot non fu dato il giusto peso; fu soltanto nel 1939, che venne diagnosticata per la prima volta al giocatore di baseball Lou Gehrig.

I.2 Fisiopatologia e sintomatologia della SLA

L'esordio patologico, insidioso e subdolo, si evidenzia prevalentemente con la fase adulta, in cui la manifestazione conclamata evidenzia un deficit altamente significativo dei motoneuroni che si riflettono a livello degli arti superiori e inferiori, dei muscoli bulbari e, in fase avanzata della malattia, dei muscoli respiratori (Naumann, 2015).

In merito alle implicazioni sul piano della fisiologia e della neurologia, come anticipato precedentemente, si assiste ad un declino massiccio della funzione dei motoneuroni corticali, che hanno il compito di fungere da traduttore e trasportatore del segnale dal cervello al midollo, la cui compromissione implica spasticità e iperreflessia.

Il secondo motoneurone è deputato alla trasduzione e trasporto del segnale emesso dal tronco encefalico e dal midollo spinale ai muscoli, il cui deterioramento comporta ipostenia muscolare, atrofia muscolare, fascicolazioni, iporeflessia, ipotonia, crampi muscolari. La compromissione di ambedue i motoneuroni è l'evento che causa il deficit dell'apparato scheletrico a cui segue la compromissione dell'intera muscolatura, da cui consegue una paresi totale della muscolatura volontaria (Rowland & Shneider, 2001).

Specifiche implicazioni riguardano la perdita del tono muscolare inteso sia come massa che come meccanismo di forza e resistenza; l'insorgenza di disfagia e disartria legati alla compromissione del motoneurone bulbare; e altresì la compromissione del motoneurone corticale causa l'insorgenza di una spasticità diffusa nelle articolazioni inferiori e di spasmi muscolari. Altresì deficit significativi risulterebbero essere riconducibili all'insorgenza di affanno e difficoltà nel tossire, contratture muscolari, calo ponderale (Brown & Al-Chabali, 2017).

Rowland & Shneider (2001; Rowland, 1998) asseriscono che i motoneuroni coinvolti sono quelli superiori, ossia quelli relativi al binomio cervello-midollo spinale, e inferiori, ossia relativi al binomio midollo spinale-muscolatura. La comunicazione sinaptica di natura normotipica, tra ambedue, consta della mera trasduzione degli impulsi elettrici tra i neuroni aventi come fine ultimo il raggiungimento del muscolo; nel caso della Sclerosi Laterale Amiotrofica tale comunicazione risulterebbe essere particolarmente inficiata, in tal senso si assiste ad un vero e proprio collasso della catena neuronale generando in concreto deterioramento muscolare.

Nella SLA, dunque, i sintomi rappresentano in gran parte il risultato della perdita dei motoneuroni inferiore e superiore, della muscolatura volontaria che può includere la perdita di forza e destrezza della mano e del braccio, debolezza assiale del collo e della schiena, debolezza o incoordinazione delle gambe.

La compromissione dei motoneuroni sul piano della fisiologia inficerebbe non soltanto il mero aspetto visceromotorio riconducibile ad una marcata atrofia, bensì un declino significativo della sfera della cognizione ma non della capacità di elaborazione di pensiero, in quanto il soggetto affetto da SLA è perfettamente in grado di comprendere ciò che gli viene detto ma spesso è soggetto a stati confusionali dettati anche dall'ansia. Tuttavia al tempo stesso non è in grado di coordinare e gestire il proprio corpo

(Belsh, 1996). Nei vari stadi di avanzamento clinico la malattia è in grado di investire in modo pressoché totale gli altri apparati, *in primis* quello respiratorio, e a tale investimento correla l'insorgenza di disfunzioni specifiche come ad esempio deficit nella deglutizione (Belsh, 1996; Lo Re et al., 2007).

I.3 Eziopatogenesi e fattori di rischio

La sclerosi laterale amiotrofica ha un'eziologia nota, si manifesta nel 5-10% dei casi come forma familiare e nella restante percentuale dei casi in forma sporadica, con una prevalenza di 4-8/100.000 persone; nel primo caso, si manifestano mutazioni del gene della superossido dismutasi 1 (SOD1) non presenti invece nella forma sporadica, indicandone una diversa genesi (Andersen, 2004).

Diverse ipotesi sono state avanzate recentemente in merito ai meccanismi patogenetici della SLA sporadica, tra cui l'eccitotossicità da glutammato; con tale appellativo si allude al fenomeno di tossicità neuronale a seguito dell'esposizione ad alti livelli di concentrazioni di acido glutammico. Altri meccanismi suggeriti sono quelli autoimmuni, le infezioni e lo stress ossidativo.

In tale prospettiva gli studi condotti da Hideyama et al. (2010) su tessuti umani di pazienti affetti da SLA, pongono come dato manifesto e tangibile, un'alterazione dell'mRNA editing. Posto ciò, risulta evidente la correlazione, qualunque sia la patogenesi, tra un eccessivo flusso di calcio attraverso i recettori AMPA (α -amino-3-hydroxy-5-methyl-4-isoxazolepropionato) e il processo iniziale della morte neuronale; la variazione del processo molecolare di RNA editing implica un'alterazione della sub-unità GluR2 del suddetto recettore.

Sul piano dell'area e dello sviluppo terapeutico ancora oggi non poche sono le controversie relative alla comprensione dei potenziali fattori di rischio e di protezione. Tuttavia, come per buona parte delle malattie neurodegenerative, i potenziali fattori di rischio risulterebbero essere l'esposizione a cattivi stili di vita, l'invecchiamento, una predisposizione genetica e l'implicazione dei fattori ambientali.

In merito alla correlazione tra malattia e fattori ambientali, studi pilota di natura qualitativa, evidenziano un rapporto di significatività con l'esposizione perpetua e costante ad agenti chimici, pesticidi e diserbanti, pratica eccessiva ed intensa di attività fisica, l'esposizione prolungata a metalli pesanti.

Poste tali considerazioni, il dato emergente da un' ulteriore revisione della letteratura riguarda l'analisi della sclerosi laterale amiotrofica mediante l'ausilio delle tecniche di imaging e di neuropatologia. Gli autori sottolineano in linea con i dati presenti in letteratura una correlazione genetica nella trasmissione della patologia; ma al contempo sottolineano il disconoscimento su campioni di popolazione generale di ulteriori fattori di rischio.

Fattori di rischio, soprattutto per i calciatori, si sono rivelati anche i prodotti chimici, tra cui pesticidi, utilizzati nel trattamento dei campi da calcio; non meno influenti sono i colpi di testa che implicano ripetuti traumatismi; altresì l'uso di sostanze dopanti e annesso esercizio fisico in soggetti predisposti possono identificarsi quali responsabili dell'attivazione dei meccanismi di morte neuronale e di alterazioni del processo infiammatorio (riduzione di alcune citochine e del tumor necrosis factor- α) (De Paola et al., 2011).

I.4 Quadro epidemiologico

In merito all'età di esordio della malattia, quest'ultima si manifesta in un range di età tra i 40 e i 70 anni; esiste una percentuale, seppur minima, di soggetti in cui la malattia si manifesta con esordio precoce in un range di età compreso tra i 20 e i 30 anni. Il tasso di incidenza nella popolazione generale ospedalizzata come, seppur con uno scostamento minimo, i soggetti maggiormente colpiti siano di sesso maschile con un rapporto di 1,3:1 (La Bella, 2004). In media, a seguito della comunicazione della diagnosi e dunque di individuazione della malattia, il lasso di tempo che intercorre tra questa e la morte del paziente è di cinque anni. Posto ciò, a seguito di una precoce e tempestiva presa in carico e di una migliore gestione sotto il profilo clinico e terapeutico, l'aspettativa di vita ha riportato dei leggeri miglioramenti in stretta correlazione con un miglioramento degli stili di vita.

Longinetti & Fang (2019) tuttavia evidenziano come lo studio dell'assetto epidemiologico possa in qualche modo contribuire a far luce su aspetti clinici ed evolutivi della sclerosi laterale amiotrofica. L'approccio utilizzato dagli autori fu un'analisi sistemica della letteratura nazionale ed internazionale da cui emerge un numero sempre più crescente di soggetti con diagnosi della malattia, la comorbidità con il sesso maschile, la storia familiare e la trasmissione genetica risulterebbero essere

ipotesi confermate. Lo studio di Ingre et al., (2015) conferma la correlazione anche tra indice di massa corporea, infezioni virali ed esposizione continua e costante a sostanze tossiche. Così come si conferma una stretta correlazione tra l'aspetto delle funzioni cognitive e le relazioni sociali (Couratier et al., 2016).

In conclusione lo studio condotto da Al-Chalabi et al. (2014) evidenzia la correlazione tra la Sclerosi laterale amiotrofica e alcune specifiche malattie tumorali; considerazione che fu resa possibile mediante l'elaborazione di un modello matematico standardizzato che permise di monitorare le fasi di progressione della malattia, sul piano della mutazione genetica, orientativamente sei, che portano all' insorgenza della stessa SLA.

1.5 Diagnosi clinica della malattia

In merito al punto di vista diagnostico sul piano della clinica, la malattia, talvolta seppur di rado si manifesta con difficoltà nel processo diagnostico (Adams, Victor & Ropper, 2001). Tuttavia non è ancora presente un singolo test diagnostico per la SLA, fatta eccezione per la possibilità di riscontrare una mutazione nei geni SOD1 o TDP-43, per cui la diagnosi della malattia viene ancora oggi effettuata con difficoltà e con un importante ritardo diagnostico.

Tale ritardo è dovuto alla somma del tempo che intercorre tra il primo sintomo e la prima consulenza medica, tra la prima consulenza medica e la prima consulenza neurologica e infine del tempo necessario al neurologo per l'effettiva diagnosi. Altresì frequenti sono i casi di diagnosi false positive e diagnosi false negative: una diagnosi falsa negativa riflette importanti implicazioni quali, oltre al ritardo della diagnosi, il rischio di trattamenti inappropriati, inclusi interventi chirurgici non necessari. Dagli studi di Belsh & Schiffman (1990; Logroscino et al., 2010) è emerso che la frequenza di falsi negativi nella diagnosi di SLA risulterebbe essere del 40%.

Secondo i criteri diagnostici di El Escorial, è possibile definire la diagnosi di SLA solo in presenza di determinate caratteristiche, quali segni di degenerazione del motoneurone sia esso superiore che inferiore; diffusione progressiva di segni e sintomi alla degenerazione correlati; e infine assenza di altre cause (**Vedi Tab. 1**) (De Carvalho et al., 2008). Tuttavia risulterebbe essere di fondamentale rilevanza, l'individuazione di segni della malattia nei distretti spinale e bulbare e nelle rispettive aree cervicale, toracica, lombosacrale e area tronco-encefalica.

Ragion per cui Diamanti, Gastaldi e Ceroni (2010), forniscono un'accurata e dettagliata classificazione e dissertazione sia sulle diverse categorie diagnostiche di SLA che sugli annessi livelli di certezza diagnostica; disposte lungo un continuum che va dalla SLA clinicamente definita alla SLA clinicamente sospetta. (**Vedi** Tab. 2).

Un ulteriore test è l'elettromiografia, effettuata per valutare la risposta del muscolo alla stimolazione nervosa, che nel caso di SLA evidenzerebbe un coinvolgimento di almeno tre gruppi muscolari. La diagnostica può essere completata da indagini neurologiche, neuropsichiche e da esami ematochimici (istochimica, raccolta delle urine nelle 24 ore per la ricerca di metalli pesanti, dosaggio di vitamina B12 e folati, valutazione della funzione tiroidea ecc.)

Nel caso di diagnosi differenziale della Sclerosi laterale amiotrofica, si tratta di altre malattie neuromuscolari: tra queste, a base genetica è bene citare l'Atrofia bulbare o Malattia di Kennedy e la Paraplegia Spastica ereditaria, mentre tra la malattie acquisite rientrano la Sclerosi Multipla, la Miastenia Gravis e alcune sindromi paraneoplastiche (Andersen et al., 2005).

Tabella 1. *Criteri diagnostici di El Escorial*

Segni di degenerazione del motoneurone superiore	l'esame da diagnostico di riferimento è di stampo clinico, elettrofisiologico e anatomopatologico.
Segni di degenerazione del motoneurone inferiore	l'esame da diagnostico di riferimento è di stampo clinico ed elettrofisiologico.
Diffusione progressiva di segni e sintomi	Correlati alla degenerazione dei suddetti motoneuroni in una regione o ad altre regioni, percepibile dall'anamnesi o dall'esame obiettivo;
Assenza di altre cause	Le quali potrebbero identificarsi come responsabili dei disturbi arrecati ai motoneuroni, quali segni elettrofisiologici o patologici di altri processi. Le quali possano spiegare i segni di degenerazione dei motoneuroni o segni neuro-radiologici di altri processi patologici in grado di spiegare i segni clinici ed elettrofisiologici osservati.

Tabella 2. *La classificazione delle tipologie e livelli di Sclerosi Laterale Amiotrofica*

SLA clinicamente definita	Presenza di segni clinici di degenerazione di I e II Motoneurone in tre regioni, precisamente nel distretto bulbare ed in due aree del distretto spinale, oppure in tre aree del distretto spinale. Si parla di SLA definita anche nel caso di coinvolgimento progressivo del primo e del secondo motoneurone in una sola area e una mutazione del gene SOD1
SLA clinicamente probabile	Presenza di segni clinici di compromissione I e II Motoneurone in almeno due aree con alcuni segni di I motoneurone rostrali a quelli di II motoneurone;
SLA clinicamente probabile con conferma di laboratorio	Segni clinici di I e II Motoneurone in una sola regione, o segni I MN in una sola regione e segni di II MN definiti da criteri elettromiografici in almeno due arti, con applicazione di protocolli neuroradiologici e di laboratorio per escludere altre cause;
SLA clinicamente possibile	Segni di I e II Motoneurone in solo una regione, o segni di I MN in due o più aree; o ancora segni di II MN rostrali ai segni di I MN in almeno due aree.
SLA familiare clinicamente definita	Con conferma di laboratorio, familiarità, positività al test genetico, anche in assenza di criteri clinici sufficienti.
SLA clinicamente sospetta	In assenza delle evidenze sopra citate, ma con segni di compromissione moto-neuronale. Questa categoria diagnostica è stata esclusa dai criteri di El Escorial.

CAPITOLO II

APPROCCI DEL TRATTAMENTO CON CURE PALLIATIVE: UN DIGNITOSO FINE VITA

II.1 La gestione del quotidiano e il contesto familiare

Vivere con la SLA comporta affrontare e accettare il cambiamento e le difficoltà che la malattia interpone nella vita dei soggetti che ne sono affetti. Non da sottovalutare è l'impatto sulla sfera emotiva, sociale e psicologica di tali pazienti, in quanto costretti, nella maggior parte dei casi, a dover lasciare la propria attività lavorativa, a trascurare i rapporti sociali con il rischio di perderli (Ganzini, Johnston & Hoffman, 1999).

La SLA è una malattia cronica che pone il soggetto dinanzi ad un radicale cambiamento della propria vita, caratterizzato dalla presenza di continui ostacoli da fronteggiare con l'aiuto e il sostegno della famiglia e del personale sanitario che sia in possesso di conoscenze e competenze specifiche (neurologo, pneumologo, psicologo, fisioterapista, infermieri, dietista).

Vivere con la SLA equivale a perdere progressivamente la propria autonomia, modificando interamente la quotidianità propria e di chi è intorno per la continua necessità di assistenza nei bisogni primari. Un soggetto affetto da SLA diventerà sempre più dipendente, anche nello svolgimento delle attività quotidiane quali mangiare, muoversi, igiene personale e cura di sé, comunicare, e addirittura respirare.

La comunicazione è compromessa a causa della disartria progressiva che caratterizza la malattia, a partire dalla semplice difficoltà nel comunicare fino all'impossibilità di farlo; tuttavia, strategie e tecniche di comunicazione possono essere adottate dai pazienti affetti da SLA con l'aiuto dei logopedisti e di vari dispositivi, quali generatori di dialoghi, amplificatori di voce, tabelle (Borasio, Voltz & Miller, 2005).

Come accennato precedentemente, la malattia ha una notevole rilevanza sulla sfera psicologica: ansia e depressione si ripercuotono sulla maggior parte dei pazienti affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica e spesso iniziano a manifestarsi in seguito alla presa di coscienza della diagnosi della malattia. Favorevole alla prognosi della malattia ed essenziale per la convivenza con essa risulta, quindi, il supporto dal punto di vista

psicologico da fornire al paziente, in quanto la sopravvivenza dello stesso è strettamente correlata al suo stato psicologico.

In merito ai trattamenti farmacologici per la depressione, il farmaco maggiormente utilizzato in questi casi è l'Amitriptilina, che può avere anche riscontri positivi su altri sintomi quali la scialorrea ossia l'eccessiva produzione di saliva, l'emotività pseudo-bulbare ossia attacchi incontrollati di riso e/o pianto, sui quali agiscono positivamente anche dopamina e Fluvoxamina; e i disturbi del sonno. Possono anche derivare effetti collaterali quali secchezza delle fauci e stipsi, sui quali si agirà tramite gli inibitori della ricaptazione della serotonina (SSRI), come la Sertralina o la Paroxetina. Seppur meno frequenti, possono insorgere disturbi d'ansia in pazienti affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica per poi sfociare in attacchi di panico; in questi casi è indicato il trattamento con benzodiazepine ad azione rapida. (Borasio et al., 2005).

La comunicazione della diagnosi risulterebbe essere lo stadio finale, nonché il punto di partenza, tra ciò che sino a quel momento era sconosciuto e ciò che da lì a breve diventerà una nuova esistenza; vale a dire la fine di un percorso di vita condotto dal soggetto dalla nascita, a cui subentra una nuova gestione della vita quotidiana e del tempo. Un tempo fatto di visite, analisi e terapie, una nuova vita fatta di preoccupazioni, ansie e monitoraggio della malattia. L'insorgenza della malattia segna il punto di snodo sia per il paziente che per l'intero nucleo familiare; ciò che viene chiesto implicitamente a tutti gli attori coinvolti è di ri-adattarsi a meccanismi e schemi di vita quotidiana nuovi. L'importanza delle relazioni familiari è di fondamentale importanza; infatti è pressoché impensabile prendersi cura di un paziente senza considerare le relazioni con le persone per lui significative (Averill, Kasarskis & Segerstrom, 2007).

In tal senso sia il contesto familiare che i caregivers forniscono l'adattamento al contesto di cui il paziente ha più bisogno; tuttavia sarà lo stesso ambiente familiare che si ritroverà a mettere in atto nuove strategie di problem solving e nuovi meccanismi utili al sostegno e al supporto della persona. Ma ciò che non sempre ha il giusto peso, è la dimensione interpersonale degli stessi, un susseguirsi di meccanismi di difesa che oscillano tra la negazione, l'abnegazione, l'attesa e la voglia di riscatto. Il turbinio di emozioni contrastanti sfocia in tensione emotiva alias distress, nel carico oggettivo

alias burden, e nella preoccupazione alias strain. Con l'appellativo "burden" si fa riferimento al cluster di fattori di rischio per lo stato di salute psicofisica, dal paziente al caregiver; ponendo particolare occhio di riguardo all'insieme delle incombenze percepite, sia in termini di tempo, che di sforzo fisico e mentale utili e funzionali nell'accudimento di un'altra persona. Prestare attenzione alla salute mentale del caregiver può alleviare anche i problemi psicologici del malato stesso (McCullagh, Brigstocke, Donaldson & Kalra, 2005).

Lo studio di Pagnini et al.(2012) condotto su un campione di quaranta pazienti ed annessi caregivers, pone in luce come l'intero gruppo dei caregivers manifesti livelli altamente significativi di depressione psichica e bassi livelli di somatizzazione della stessa.

II.2 Approccio infermieristico e percorso assistenziale

Il trattamento della SLA necessita di un approccio multidisciplinare, deve avvenire nel rispetto del principio di autonomia del paziente, con tempestività degli interventi, garantendo tutte le opportunità terapeutiche disponibili, facilitando l'accesso ai servizi e del loro utilizzo, fornendo adeguata formazione e informazione dei pazienti e della famiglia/caregiver e migliorando la qualità di vita (Ministero della salute, 2011).

L'approccio multidimensionale inizia nel momento in cui viene comunicata la diagnosi e si protrae per l'intera durata della malattia, fino alla morte del paziente. Nell'équipe dell'assistenza multidimensionale è indispensabile la figura dell'infermiere e l'assistenza, fisica e psicologica, che questi può erogare ai pazienti affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica; l'infermiere si trova a dover far fronte a tutte quelle problematiche assistenziali legate alla malattia che apportano al paziente disturbi fisici, psicologici ed etici. Al di là della mera assistenza del malato, l'assistenza infermieristica è incentrata nel supporto e nel prendersi cura anche della famiglia, per garantire funzionalità ottimali. L'assistenza rappresenta, dunque, un diritto sia per il singolo individuo che per la collettività (Carpenito, 2001).

Come già sottolineato in precedenza, la SLA è una malattia debilitante dal punto di vista fisico, a forte impatto sociale, che vede coinvolti tutte le sfaccettature della vita del paziente che ne è colpito.

La Sclerosi laterale amiotrofica predice la necessità di un percorso assistenziale in quanto determina la perdita dell'autonomia dell'individuo, per il quale diverrà essenziale l'assistenza nella semplice quotidianità della propria vita, perfino nella comunicazione. In quanto malattia definita come rara, comporta difficoltà nella ricerca clinica, nella scoperta di nuovi farmaci e nell'assistenza ai bisogni del paziente. In quanto malattia neurodegenerativa, implica la compromissione delle funzioni vitali (respirazione, deglutizione) con la necessità di un continuo supporto e monitoraggio, per cui la pianificazione di un percorso assistenziale diviene elemento imprescindibile per la sopravvivenza del paziente (Turi et al., 2006).

Ragion per cui, la complessa gestione del paziente affetto da SLA impone la costruzione di percorsi assistenziali diversi, flessibili ed intercambiabili; prevede la possibilità di una presa in carico da parte del Servizio Sanitario Regionale condivisa e garantita dai centri di riferimento, dalla rete dei satelliti e dal sistema d'emergenza ed emergenza, da un'assistenza territoriale globale, che si estende dall'assistenza domiciliare alle cure intermedie (RSA, lungodegenza Hospice) e che preveda la possibilità del passaggio rapido e guidato dal domicilio all'assistenza residenziale temporanea o continuativa (Ministero della salute, 2011).

Nel prestare assistenza, l'infermiere ha il compito di individuare i bisogni dell'assistito, identificarne le potenzialità e discernere le risorse ed i punti di forza sui quali poter agire. Per di più, la competenza infermieristica include l'inquadramento degli obiettivi e l'elaborazione di un piano assistenziale, al fine di favorire la riabilitazione e prevenire eventuali complicanze. La figura dell'infermiere ricopre un ruolo importante soprattutto nell'assistenza domiciliare: all'interno dell'abitazione dell'individuo malato, l'infermiere attua molteplici interventi di supporto per mantenere l'autosufficienza residua e garantire il massimo comfort del paziente, mettendo in atto perfino interventi ambientali, se necessario. L'atmosfera che circonda il paziente ricopre un ruolo importante, poiché un ambiente che riesca a trasmettere tranquillità contribuisce a rendere piacevole, per quanto possibile, la situazione con cui l'individuo si trova a dover convivere (Bergamasco & Schiavon, 2000).

Prestare assistenza ad un malato non comporta soltanto possedere le competenze per lo sviluppo del processo assistenziale. Assicurare costanza nell'assistenza consente

all'assistito di percepire quel senso di stabilità di cui necessita per riuscire a far fronte ed accettare i cambiamenti imposti dalla malattia. L'empatia, ovvero quella capacità di sentire e capire le sensazioni dell'altro, diventa essenziale per poter garantire una miglior assistenza e un maggior comfort al paziente affetto da SLA. La coerenza tra ciò che viene detto e i gesti compiuti permette al paziente e ai familiari di riporre fiducia nell'infermiere, e nelle figure professionali in genere, durante lo svolgimento delle loro mansioni.

Nell'approccio al paziente, l'infermiere si avvale di strategie assistenziali con lo scopo di fornire maggior sostegno e supporto e una miglior prestazione di cure. Mettere a proprio agio il paziente rassicurandolo, per quanto banale possa sembrare, risulta invece considerevole affinché il paziente stesso si senta incoraggiato ad accettare ed affrontare la malattia al meglio possibile. L'infermiere effettua non solo un controllo del paziente in quanto persona, ma si assicura che l'ambiente circostante sia privo di possibili rischi al quale il soggetto potrebbe incombere. Essenziale è inoltre la corretta formazione e informazione, correggendo, dove necessario, eventuali errori commessi dal paziente e/o caregiver. Da evitare in ogni tipo di forma, fisica e verbale, sono la violenza e l'imposizione, al fine di rassicurare il paziente e consentirgli di riporre fiducia in coloro che lo assistono.

Gioca un ruolo fondamentale la comunicazione non verbale, il linguaggio del corpo, soprattutto con quelle persone che hanno perso, del tutto o in parte, la capacità di comunicare con le parole; or dunque, particolare attenzione va riposta nei messaggi non verbali che il paziente potrebbe percepire o inviare.

Seppur soggetto invalidato dalla malattia, è imprescindibile il mantenimento della dignità della persona in quanto persona adulta, riconoscendo sempre il valore della sua storia e della sua personalità (Cantarelli, 2012).

La fase iniziale nel processo di assistenza infermieristica è l'accertamento, ovvero quella raccolta sistematica di dati soggettivi (abitudini di vita, che cosa il paziente può fare o no da sé) e oggettivi (esame fisico) tali da definire lo stato di salute del paziente, identificando problemi reali e fattori di rischio per l'insorgenza di eventuali problemi potenziali. Al fine di ottenere un quadro completo della situazione e per assicurare un

miglior orientamento dell'assistenza, l'accertamento infermieristico arricchisce la raccolta dati tramite fonti secondarie, quali i familiari del paziente.

È fondamentale riconoscere precocemente i sintomi della SLA, in quanto malattia ad esordio lento e subdolo, al fine di erogare le migliori cure, mirati interventi infermieristici, sociali e psicologici; ciò consentirebbe al paziente di preservare, per quanto possibile, la sua autonomia e di rendere qualitativamente migliore la sua speranza di vita.

Lo scopo primario dell'assistenza al soggetto affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica, dopo aver valutato la qualità di vita del paziente, si riflette nell'assicurare il benessere del paziente, della famiglia di quest'ultimo e determinare l'impatto che la malattia ha su di essi; ciò è possibile tramite un approccio multidimensionale, che vede coinvolto la figura dell'infermiere.

Il paziente affetto da SLA presenta una progressiva degenerazione dei motoneuroni centrali e periferici, il cui decorso è del tutto imprevedibile e difforme da soggetto a soggetto, mettendo a dura prova sia la qualità di vita del paziente che la sua stessa sopravvivenza.

La fase sintomatologia iniziale si manifesta con debolezza, disartria, disfagia, perdita progressiva ed irreversibile del controllo dei muscoli scheletrici, con una paralisi dall'estensione variabile, fino alla compromissione dei muscoli respiratori, alla necessità di ventilazione assistita e quindi alla morte. Tuttavia, la SLA non comporta variazioni nelle funzioni cognitive, sensoriali, sessuali e degli sfinteri del malato.

In conclusione, l'obiettivo prioritario dell'assistenza consiste nel migliorare l'autonomia personale, il movimento e la comunicazione, evitare la denutrizione e l'insufficienza respiratoria. (Carpenito, 2001)

II.3 Trattamenti e cure palliative

Attualmente, l'unico farmaco approvato dalla FDA (Food and Drug Administration) per il trattamento della SLA è il Riluzolo, con azione antiglutamatergica, cui unico scopo è ritardare il ricorso alla ventilazione meccanica. La sua utilità clinica è tuttavia ancora in discussione a causa della modesta efficacia, della possibilità di effetti collaterali e dell'alto costo (Cheah, Vucic, Krishnan, Kiernan, 2010). Tuttavia, su un

mero piano terapeutico, l'utilizzo di miorilassanti al fine di ridurre la spasticità muscolare e la logopedia per soverchiare la disartria rimangono i due approcci terapeutici più utilizzati.

L'età, la capacità vitale spirometrica, la forza, la faticabilità, la spasticità, la depressione sono fattori che incidono sulla sopravvivenza di tali pazienti (Paillisse et al., 2005).

Il trattamento principale della SLA rimane ad oggi l'applicazione di cure palliative, con la gestione e la collaborazione di un'équipe multidisciplinare, al fine di poter migliorare significativamente la prognosi del paziente affetto da sclerosi laterale amiotrofica. Le figure sanitarie indicate per un trattamento multidisciplinare devono includere neurologi, pneumologi, infermieri specializzati, foniatri, fisioterapisti, terapisti respiratori, nutrizionisti, psicologi e genetisti. Milioni di persone nel mondo affette da malattie croniche degenerative si ritrovano costretti a vivere in condizioni critiche e ricche di sofferenza.

L'international Association for the Study of Pain definisce il dolore come un evento esperienziale a carattere individuale, un evento che investe l'intero Sé del paziente sia a livello emotivo che prettamente fisico; arrecando danni a livello dei tessuti ma al contempo a livello psichico. Tale investimento implica disfunzioni e sgradevolezza a livello sensoriale alias nocicezione, altresì deficit significativi nella sfera affettiva. È necessario, dunque, garantire ai pazienti terminali un fine vita dignitoso e, per quanto possibile, confortevole e le cure palliative rappresentano un prezioso strumento atto ad incrementare la qualità di vita del morente e della sua famiglia.

È bene distinguere tre livelli di cure palliative, dei quali il terzo è rivolto ai pazienti affetti da malattie neurodegenerative, per le quali è fondamentale possedere conoscenze specifiche (Testoni, 2020).

Le cure palliative sono state definite dalla World Health Association come disciplina medica il cui fine ultimo è il miglioramento della qualità della vita del paziente e del caregiver/famiglia, dinanzi ad una malattia incurabile e potenzialmente pericolosa e debilitante per la vita. La cura palliativa contribuisce a fornire un fine vita dignitoso al paziente terminale, allevia il dolore e altri sintomi angoscianti, afferma la vita considerando la morte come processo integrante e appagante la vita; non stabilisce i

tempi di morte, ma offre un supporto al paziente e alla famiglia tale da riuscire ad accettare e ad affrontare nel miglior modo possibile la malattia.

La cura palliativa è adatta a un modello di team interdisciplinare che fornisce supporto a tutta la persona, integrando aspetti psicologici e spirituali di cura (Sepúlveda, Marlin, Yoshida & Ullrich, 2002).

Il modello di cura multidisciplinare mira a migliorare i livelli di funzione del paziente massimizzando il comfort. L'esperienza clinica mostra come l'applicazione dei principi fondamentali della medicina palliativa e riabilitazione implicino un miglioramento nella cura dei pazienti con SLA (Borasio, Voltz, Miller, 2001).

Eseguita e comunicata la diagnosi di Sclerosi Laterale Amiotrofica al paziente e alla famiglia, il medico dovrà progettare un regime di trattamento specifico per il paziente. Nel caso di questa malattia, dover pianificare un piano terapeutico e un percorso assistenziale rappresenta una sfida significativa perché i sintomi sia al momento della diagnosi che durante tutto il corso clinico sono implacabilmente progressivi, marcatamente variabili e dipendenti dal segmento (cranico, cervicale, toracico, lombosacrale) di insorgenza, dal grado di disfunzione clinica del neurone motorio superiore e/o inferiore (Montagnini, Lodhi & Born, 2003).

Come accennato precedentemente, il modello di riabilitazione palliativa, comporta un approccio coordinato e multidisciplinare alla gestione di tutti i sintomi, siano essi fisici, spirituali o emotivi, cui obiettivo prioritario è il prolungamento dell'indipendenza, evitare l'insorgere di complicazioni e impegnarsi nel massimizzare la qualità della vita (Baumrucker, 2001).

In conclusione, dallo studio randomizzato controllato esplorativo di Veronese et al. (2017) è emerso che per i pazienti gravemente affetti da disturbi neurodegenerativi c'è stato un miglioramento della qualità della vita e dei sintomi fisici nelle cure palliative.

CAPITOLO III

MATERIALI E METODI

III.1 Scopo di ricerca

L'obiettivo di questo elaborato, mediante revisione di letteratura scientifica è:

Individuare l'efficacia del trattamento con cure palliative nel paziente affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica.

III.2 Quesito di ricerca

Le cure palliative come trattamento nei pazienti affetti da SLA riescono a massimizzare la qualità di vita?

Il quesito risponde ai criteri sotto elencati:

P	Population / Popolazione	Pazienti affetti da SLA
I	Intervention / Intervento	Trattamenti di fine vita tramite cure Palliative
O	Outcome / Esito	Massimizzazione della qualità di vita

III.3 Fonti di ricerca

La revisione condotta verte sull'analisi metodologica e attenta degli articoli e studi scientifici presenti nel panorama della letteratura nazionale e internazionale; nel dettaglio si è provveduto alla consultazione delle principali banche dati standardizzate e acclerate nel panorama delle scienze infermieristiche e non solo; quali PubMed, Google Scholar e Researchgate. Le parole chiave utilizzate sono state di natura libera ponendo particolare riguardo a termini quali Sclerosi Laterale Amiotrofica, SLA, ad essi è stato interposto l'operatore booleano AND seguito da termini specifici quali *Amyotrophic lateral sclerosis and palliative care*. Altresì *Amyotrophic lateral sclerosis and quality of life*; *Amyotrophic lateral sclerosis and care need*. Infine *Amyotrophic lateral sclerosis and disability*; *Nurse and Amyotrophic lateral sclerosis*.

III.3.1 Criteri di inclusione ed esclusione

Alla ricerca accurata sul piano della letteratura, ha fatto seguito un'accurata e meticolosa cernita degli studi longitudinali, qualitativi e quantitativi; dunque un'ulteriore selezione del materiale affine e altamente attendibili al quesito, in modo da fornire un quadro aderente ed attendibile dello stesso.

Le variabili di inclusione hanno riguardato:

- Attinenza, coerenza e linearità col quesito di ricerca;
- Range annuale compreso nella decade tra il 2012 e il 2022, estremi compresi;
- Review e meta-analisi;
- Studi longitudinali e randomizzati;
- Analisi qualitative e quantitative;
- Aderenza con il gli standard scientifici;
- Studi condotti su campione di popolazione generale di ambedue i sessi; e altresì specifica inteso come soggetti posti in stato di ospedalizzazione, status trattamentale sia farmacologico che con cure palliative;
- Lingua sia essa italiana che inglese;
- Materiale esclusivamente reperibile con accesso in full text.

Per quanto riguarda le c.d. variabili di esclusione, non risulterebbero essere stati presi in considerazione i lavori pubblicati con antecedenza al 2012; allorchè materiale non coerente e né tanto meno pertinente con il focus del lavoro. Furono esclusi anche studi simili tra loro nella dissertazione degli argomenti per cui si è applicato il criterio di pertinenza. In conclusione furono esclusi studi scritti in lingue differenti dalla madrelingua e da quella inglese.

III.3.2 Materiale reperito

Dalla ricerca sul principale database, alias PubMed, utilizzando la combinazione dei termini MESCH sono emersi 3966 articoli, di questi ne furono filtrati e dunque resi idonei 223.

Database	Stringhe di ricerca	Risultati
PubMed	Amyotrophic lateral sclerosis AND palliative care	20 articoli
PubMed	Amyotrophic lateral sclerosis AND quality of life	118 articoli
PubMed	Amyotrophic lateral sclerosis AND care need	28 articoli
PubMed	Amyotrophic lateral sclerosis AND disability	45 articoli
PubMed	Nurse AND Amyotrophic lateral sclerosis	12 articoli

CAPITOLO IV

RISULTATI DELLA RICERCA

IV.1 Presentazione degli studi selezionati

Come detto precedentemente, dall'accurata ricerca in letteratura sono emersi 223 articoli attinenti e funzionali al lavoro in oggetto, tuttavia di questi 7 sono risultati pertinenti al quesito di ricerca:

Le cure palliative come trattamento nei pazienti affetti da SLA riescono a massimizzare la qualità di vita?

1. Palliative Care Issues in Amyotrophic Lateral Sclerosis, 2016.

Secondo questo studio randomizzato controllato basato su evidenze scientifiche, l'avvio e la gestione delle cure della Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) basate sull'evidenza sono solitamente a carico di uno specialista neuromuscolare con esperienza nella SLA. Le attuali opzioni di cura basate sull'evidenza comprendono gestione dei sintomi, somministrazione di Riluzolo, assistenza e gestione multidisciplinare, ricorso precoce alla ventilazione non invasiva (NIV), esecuzione tempestiva di gastrostomia endoscopica percutanea (PEG). I medici di cure palliative possono fornire indicazioni in merito all'uso di integratori, dieta, esercizio fisico e altri comuni interventi di medicina preventiva.

Tuttavia, con l'avanzare della malattia, i trattamenti palliativi assumono una posizione sempre più importanti nella cura dei pazienti con SLA. Il team di cure palliative può aiutare i pazienti affetti da SLA nel prendere decisioni di assistenza sanitaria al fine di massimizzare la qualità della vita e sostenere nell'affrontare una malattia rapidamente invalidante.

La SLA è una malattia neurodegenerativa progressiva per la quale non esiste una cura, ma è possibile mitigare il carico di malattia dei pazienti con SLA attraverso l'uso di interventi palliativi. Per ottimizzare l'assistenza e le cure ai pazienti affetti da SLA, l'intervento di un team multidisciplinare guidato da uno specialista di SLA risulta essere il miglior approccio. È essenziale assicurarsi che le esigenze del paziente siano soddisfatte durante tutto il decorso della malattia, in particolare durante la malattia terminale.

II. Palliative care in amyotrophic lateral sclerosis: a review of current international guidelines and initiatives, 2011

In questa revisione, risulta evidente che la gestione ottimale di un paziente affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica richieda un approccio palliativo dalla diagnosi con particolare attenzione all'autonomia, alla dignità e alla qualità della vita del paziente. Tuttavia, l'integrazione delle cure palliative nella gestione della SLA varia considerevolmente tra i sistemi sanitari. A discapito dei pazienti, posporre i servizi palliativi nella SLA non è raro e ciò comporta un impatto negativo sulla qualità della vita dei pazienti affetti da SLA e dei loro caregivers. È stato provato che l'erogazione di cure palliative riesca a massimizzare la qualità della vita dei pazienti. Le linee guida di consenso internazionale contribuirebbero allo sviluppo di un quadro per l'impegno delle cure palliative attive nella SLA e in altre malattie neurodegenerative.

III. Recent advances in amyotrophic lateral sclerosis, 2016

Sebbene siano stati eseguiti studi genetici che hanno contribuito a svelare i meccanismi molecolari della degenerazione dei motoneuroni e ad identificare percorsi convergenti alla base della patogenesi della SLA, come il metabolismo dell'RNA deficitario l'aggregazione patologica delle proteine, non sono ancora stati sviluppati nuovi approcci diagnostici e terapeutici.

La SLA rimane una malattia inesorabilmente progressiva e fatale, ad oggi senza terapie curative disponibili. L'unico farmaco modificante la malattia approvato ha un effetto modesto nel rallentare la progressione della malattia. Le cure sintomatiche e palliative, fornite in un contesto multidisciplinare, rimangono ancora la pietra miliare della gestione della SLA, nonostante siano stati compiuti progressi significativi nell'identificazione di nuovi fattori genetici alla base di questa malattia.

IV. Supportive & palliative interventions in motor neurone disease: what we know from current literature, 2018

La revisione in oggetto si focalizza sul ruolo, funzione e assessment degli interventi di sostegno e supporto al paziente affetto dalla malattia del motoneurone, meglio conosciuta come SLA. Nell'ottica dei benefici, le misure di intervento evidenziano dei

livelli altamente significativi di riduzione dell'ospedalizzazione, miglioramento della qualità della vita, riduzione dei costi.

In prospettiva del trattamento, la gestione di tali soggetti risulterebbe essere più complessa in quanto il setting non è ospedaliero bensì casalingo; se da un lato risulta essere deficitario di mezzi e strumenti prettamente clinici, d'altro canto, al contempo, funge da promotore e da predittore significativo per quello che è il sostegno e supporto psicologico nel periodo di fine vita del paziente.

L'équipe di natura multidisciplinare coinvolge infatti dal neurologo, all'infermiere, al fisioterapista, al logopedista.

Dunque, posto che il ruolo delle cure palliative è fondamentalmente di sostegno e supporto, risulterebbe altamente significativo e auspicabile fornire ogni qualsivoglia forma di comfort e di benefici al paziente in fase terminale.

*V. Amyotrophic lateral sclerosis:
improving care with a multidisciplinary approach. 2017*

Lo studio di revisione preso in considerazione, mette in luce l'importanza della cura multidisciplinare della SLA, in quanto implica l'estensione della sopravvivenza e un miglioramento della qualità di vita dei pazienti affetti dalla malattia stessa, cercando di affrontare e soddisfare le complesse esigenze di questa tipologia di pazienti.

L'assistenza multidisciplinare specializzata è un potente mezzo di gestione dei sintomi dei pazienti affetti da SLA. La pratica interprofessionale, e i pazienti soprattutto contribuiscono a comprendere l'efficacia della cura multidisciplinare della SLA nel migliorare la cura stessa del paziente e la qualità della vita.

VI. Patient-Perceived Outcomes and Quality of Life in ALS. 2015

La valutazione della qualità di vita nei pazienti con malattie quali la Sclerosi Laterale Amiotrofica non andrebbe trascurata o sottovalutata. È bene misurare e valutare la qualità di vita correlata alla salute, fisica e mentale, e il HRQOL ossia la qualità di vita globale, emergente dall'analisi degli outcomes e dalla quality of life nella sclerosi laterale amiotrofica. Quest'ultima, cioè la qualità di vita globale, risulta più ampia e determinata anche da fattori non correlati alla salute. Attualmente, le misure di assistenza clinica non sperimentale per la SLA sono palliative, tra cui l'ottimizzazione

della mobilità e delle attività della vita quotidiana, la nutrizione, la comunicazione, la funzione respiratoria, il benessere psicologico, la scialorrea, il dolore, i crampi, la spasticità, l'affaticamento, il sonno e le decisioni di fine vita.

Tuttavia, spesso non vi è concordanza tra le misure di esito tradizionali e le misure di benessere percepite dal paziente.

Un modo indicato per valutare il valore percepito di una nuova terapia è misurare il suo impatto sulla qualità della vita, come percepito dal paziente.

VII. Associations between psychological factors and health-related quality of life and global quality of life in patients with ALS: a systematic review. 2016

La revisione sistematica in oggetto mira ad identificare e valutare le evidenze sulle associazioni tra fattori psicologici (stati d'animo, credenze, personalità) e qualità di vita correlata alla salute (HRQoL) e/o globale in pazienti con Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA).

Tale studio suggerisce che livelli più elevati di ansia e depressione siano correlati a una qualità di vita relativa alla salute più povera, mentre livelli più elevati di religiosità sembrano essere correlati a una migliore qualità di vita globale. Le associazioni possono cambiare durante il decorso della malattia. È fondamentale prestare la giusta importanza alla correlazione tra i fattori psicologici e la cura della SLA. Infine, da non sottovalutare l'esecuzione di un'indagine su come i fattori psicologici possano essere modificati per migliorare la qualità di vita di tali pazienti.

IV.2 Schedatura del materiale bibliografico utilizzato

Nella tabella che segue è possibile evincere gli articoli utilizzati

Articolo	Autore/i	Anno di pubblicazione	Fonte
<i>1. Palliative Care Issues in Amyotrophic Lateral Sclerosis</i>	Karam, C. Y., Paganoni, S., Joyce, N., Carter, G. T., & Bedlack, R.	2016	PubMed
<i>2. Palliative care in amyotrophic lateral sclerosis: a review of current international guidelines and initiatives</i>	Bede, P., Oliver, D., Stodart, J., van den Berg, L., Simmons, Z., O Brannagáin, D., Borasio, G. D., & Hardiman, O.	2011	PubMed
<i>3. Recent advances in amyotrophic lateral sclerosis</i>	Riva, N., Agosta, F., Lunetta, C., Filippi, M., & Quattrini, A. (2016). Recent advances in amyotrophic lateral sclerosis	2016	PubMed
<i>4. Supportive & palliative interventions in motor neurone disease: what we know from current literature</i>	Cheng, H. W. B., Chan, K. Y., Chung, Y. K. J., Choi, C. W., Chan, C. H., Cheng, S. C., Chan, W. H., Fung, K. S., Wong, K. Y., Chan, O. M. I., & Man, C. W.	2018	PubMed
<i>5. Amyotrophic lateral sclerosis: improving care with a multidisciplinary approach</i>	Hogden, A., Foley, G., Henderson, R. D., James, N., & Aoun, S. M.	2017	PubMed
<i>6. Patient-Perceived Outcomes and Quality of Life in ALS.</i>	Simmons Z.	2015	PubMed
<i>7. Associations between psychological factors and health-related quality of life and global quality of life in patients with ALS: a systematic review.</i>	van Groenestijn, A. C., Kruitwagen-van Reenen, E. T., Visser-Meily, J. M., van den Berg, L. H., & Schröder, C. D.	2016	PubMed

CAPITOLO V

DISCUSSIONI E CONCLUSIONI

V.1 Discussione

Dagli studi di revisione in merito all'efficacia delle cure palliative nella massimizzazione della qualità di vita dei pazienti affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica, è emerso che l'unica possibilità affinché possa essere alleviato il carico di malattia dei pazienti sia proprio l'intervento tramite cure palliative (Karam et al., 2016). Per ottimizzare l'assistenza e le cure ai pazienti affetti da SLA, risulta imprescindibile l'intervento di un team multidisciplinare specializzato, cosicché ogni aspetto della malattia ed ogni esigenza del paziente vengano rispettivamente trattati e soddisfatti. Ciò contribuisce al miglioramento della qualità della vita (Cheng et al., 2018).

Proprio in riferimento alla qualità di vita dei pazienti affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica, è stata documentata, nello studio di Simmons (2015), l'importanza della percezione sulla qualità della vita da parte dei pazienti stessi. Essa è la valutazione migliore del valore e dell'impatto di una nuova terapia.

La valutazione della qualità di vita nei pazienti affetti da SLA deve estendersi, oltre che alla mera qualità di vita correlata alla salute fisica e mentale, anche alla qualità della vita globale, la quale abbraccia altri fattori importanti non correlati alla salute.

Da tutti gli studi precedentemente citati, fatta eccezione dell'unico farmaco disponibile, si evince la presenza di un unico strumento attualmente disponibile per incrementare la qualità di vita dei pazienti affetti da SLA, e di coloro che vi sono accanto, ovvero l'erogazione di cure palliative tramite un approccio multidisciplinare, con lo scopo di ottimizzare tutti quegli aspetti deficitari insiti nella malattia.

V.2 Conclusione e implicazione per la pratica

La Sclerosi Laterale Amiotrofica è una malattia a carattere neurodegenerativo, inesorabilmente progressiva, fino a coinvolgere i muscoli respiratori. Conduce alla morte dei pazienti che ne sono affetti entro 2-3 anni dall'insorgenza dei sintomi.

Sul piano terapeutico, ad oggi, l'unico farmaco approvato dalla FDA in grado di rallentare ma non di arrestare il processo neurodegenerativo è il Riluzolo; tuttavia, su un mero piano terapeutico, l'utilizzo di miorilassanti al fine di ridurre la spasticità

muscolare e la logopedia per soverchiare la disartria rimangono i due approcci più utilizzati (Cheah, Vucic, Krishnan, Kiernan, 2010).

Il trattamento principale della SLA rimane ad oggi l'erogazione di cure palliative, con la gestione e la collaborazione di un'équipe multidisciplinare, al fine di poter migliorare significativamente la prognosi del paziente affetto da sclerosi laterale amiotrofica, cercando di massimizzare la loro qualità di vita (Borasio, Voltz, Miller, 2001).

BIBLIOGRAFIA

- Adams, R. D., Victor, M., & Ropper, A. H. (2001). *Principles of neurology*. New York: McGraw-Hill.
- Al-Chalabi, A., Calvo, A., Chio, A., Colville, S., Ellis, C. M., Hardiman, O., & Pearce, N. (2014). Analysis of amyotrophic lateral sclerosis as a multistep process: a population-based modelling study. *The Lancet Neurology*, *13*(11), 1108-1113.
- Andersen, P. M. (2004). The genetics of amyotrophic lateral sclerosis (ALS). *Supplements to Clinical Neurophysiology*, *57*, 211-227.
- Andersen, P. M., Borasio, G. D., Dengler, R., Hardiman, O., Kollewe, K., Leigh, P. N., ... & Tomik, B. (2005). EFNS task force on management of amyotrophic lateral sclerosis: guidelines for diagnosing and clinical care of patients and relatives: An evidence-based review with good practice points. *European journal of neurology*, *12*(12), 921-938.
- Averill, A. J., Kasarskis, E. J., & Segerstrom, S. C. (2007). Psychological health in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotrophic Lateral Sclerosis*, *8*(4), 243-254.
- Baumrucker, S. J. (2001). Palliative care in Amyotrophic Lateral Sclerosis: a new tool in the fight against an old enemy. *American Journal of Hospice and Palliative Medicine®*, *18*(2), 81-82.
- Belsh, J. M. (1996). Epidemiology and historical perspectives of ALS. *Amyotrophic lateral sclerosis: diagnosis and management for the clinician*. New York: Futura, 3-8.
- Belsh, J. M., & Schiffman, P. L. (1990). Misdiagnosis in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Archives of internal medicine*, *150*(11), 2301-2305.
- Bergamasco, R., & Schiavon, L. (Eds.). (2000). *Assistenza domiciliare*. McGraw-Hill libri Italia.

- Borasio, G. D., Voltz, R., & Miller, R. G. (2001). Palliative care in amyotrophic lateral sclerosis. *Neurologic clinics*, 19(4), 829-847.
- Brown, R. H., & Al-Chalabi, A. (2017). Amyotrophic lateral sclerosis. *New England Journal of Medicine*, 377(2), 162-172.
- Cantarelli, M. (2012). Il modello delle prestazioni Infermieristiche. Bologna. *Il Mulino*. 85-89.
- Carpenito, L. J. (2001). Diagnosi infermieristiche. *Applicazione alla pratica clinica*. Settima edizione. Casa Editrice Ambrosiana. Milano.
- Charcot, J. M. (1869). Deux cas d'atrophie musculaire progressive avec lesions de la substance grise et des faisceaux anterolateraux de la moelle epiniere. *Arch Physiol Norm Pathol*, 2, 354-629.
- Cheah, B. C., Vucic, S., Krishnan, A. V., & Kiernan, M. C. (2010). Riluzole, neuroprotection and amyotrophic lateral sclerosis. *Current medicinal chemistry*, 17(18), 1942-1959.
- Couratier, P., Corcia, P., Lautrette, G., Nicol, M., Preux, P. M., & Marin, B. (2016). Epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: a review of literature. *Revue neurologique*, 172(1), 37-45.
- De Carvalho, M., Dengler, R., Eisen, A., England, J. D., Kaji, R., Kimura, J., ... & Swash, M. (2008). Electrodiagnostic criteria for diagnosis of ALS. *Clinical neurophysiology*, 119(3), 497-503.
- De Paola, M., Visconti, L., Vianello, E., Mattana, F., Banfi, G., Corsi, M. M., ... & Mennini, T. (2011). Circulating cytokines and growth factors in professional soccer players: correlation with in vitro-induced motor neuron death. *European journal of neurology*, 18(1), 85-92.
- Diamanti, L., Gastaldi, M., & Ceroni, M. (2010). Costruzione di un percorso diagnostico, terapeutico, assistenziale per i pazienti con Sclerosi Laterale Amiotrofica in Regione Lombardia. *Bollettino della Società Medico Chirurgica di Pavia*, 123(4), 669-677.

- Ganzini, L., Johnston, W. S., & Hoffman, W. F. (1999). Correlates of suffering in amyotrophic lateral sclerosis. *Neurology*, 52(7), 1434-1434.
- Hardiman, O., Al-Chalabi, A., Chio, A., Corr, E. M., Logroscino, G., Robberecht, W., & Van Den Berg, L. H. (2017). Amyotrophic lateral sclerosis. *Nature reviews Disease primers*, 3(1), 1-19.
- Hideyama, T., Yamashita, T., Nishimoto, Y., Suzuki, T., & Kwak, S. (2010). Novel etiological and therapeutic strategies for neurodegenerative diseases: RNA editing enzyme abnormality in sporadic amyotrophic lateral sclerosis. *Journal of pharmacological sciences*, 113(1), 9-13.
- Ingre, C., Roos, P. M., Piehl, F., Kamel, F., & Fang, F. (2015). Risk factors for amyotrophic lateral sclerosis. *Clinical epidemiology*, 7, 181.
- La Bella, V. (2004). Metodi di valutazione della progressione di malattia nella sclerosi laterale amiotrofica. *Neurol Sci*. 25. 61-64.
- Lo Re, G., Galia, M., La Grutta, L., Russo, S., Runza, G., Taibbi, A., & Lagalla, R. (2007). Digital cineradiographic study of swallowing in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *La radiologia medica*, 112(8), 1173-1187.
- Logroscino, G., Traynor, B. J., Hardiman, O., Chiò, A., Mitchell, D., Swingler, R. J., & Beghi, E. (2010). Incidence of amyotrophic lateral sclerosis in Europe. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 81(4), 385-390.
- Longinetti, E., & Fang, F. (2019). Epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: an update of recent literature. *Current opinion in neurology*, 32(5), 771.
- McCullagh, E., Brigstocke, G., Donaldson, N., & Kalra, L. (2005). Determinants of caregiving burden and quality of life in caregivers of stroke patients. *Stroke*, 36(10), 2181-2186.
- Ministero della Salute, (2011). La centralità della Persona in riabilitazione: nuovi modelli organizzativi e gestionali. *Quaderni del ministero della salute*, 8, 74-79.

- Montagnini, M., Lodhi, M., & Born, W. (2003). The utilization of physical therapy in a palliative care unit. *Journal of palliative medicine*, 6(1), 11-17.
- Naumann, J. P. (2015). Amyotrophic Lateral Sclerosis, the Primary Motor Neuron Disease. *The Downtown Review*, 1(2), 5.
- Pagnini, F., Lunetta, C., Banfi, P., Rossi, G., Gorni, K., Castelnuovo, G., & Molinari, E. (2012). Anxiety and depression in patients with amyotrophic lateral sclerosis and their caregivers. *Current Psychology*, 31(1), 79-87.
- Paillisse, C., Lacomblez, L., Dib, M., Bensimon, G., Garcia-Acosta, S., & Meininger, V. (2005). Prognostic factors for survival in amyotrophic lateral sclerosis patients treated with riluzole. *Amyotrophic lateral sclerosis*, 6(1), 37-44.
- Rowland, L. P. (1998). Diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Journal of the neurological sciences*. 160. 6-24.
- Rowland, L. P., & Shneider, N. A. (2001). Amyotrophic lateral sclerosis. *New England Journal of Medicine*, 344(22), 1688-1700.
- Sepúlveda, C., Marlin, A., Yoshida, T., & Ullrich, A. (2002). Palliative care: the World Health Organization's global perspective. *Journal of pain and symptom management*, 24(2), 91-96.
- Testoni, I. (2020). *Psicologia palliativa: Intorno all'ultimo compito evolutivo*. Bollati Boringhieri.
- Turi, E., Pucci, B., Buscajoni, M., Cademartori, S., Cecchini, L., Galantino, A., Grigioni, M., Pennisi, M., Pichezzi, M., Roberti, R., Sabatelli, M., Santarelli, M., & Sciarra, F. (2006). Commissione regionale per la Sclerosi Laterale Amiotrofica. *Percorso assistenziale alle persone affette da Sclerosi Laterale Amiotrofica nella regione Lazio*. Istituita il 23 maggio 2006, n. 1447.
- Veronese, S., Gallo, G., Valle, A., Cugno, C., Chiò, A., Calvo, A., Cavalla, P., Zibetti, M., Rivoiro, C., & Oliver, D. J. (2017). Specialist palliative care improves the quality of life in advanced neurodegenerative disorders: NE-PAL, a pilot randomised controlled study. *BMJ supportive & palliative care*, 7(2), 164–172.