LE PATOLOGIE NEURODEGENERATIVE

SLEROSI LATERALE AMIOTROFICA

ALBERTO GALLI

Responsabile ambulatorio Malattie del Motoneurone

UOC Neurologia e Stroke Unit
ASST Santi Paolo e Carlo - Milano
Presidio Ospedaliero S. Carlo Borromeo

MILANO – 9.OTTOBRE.2018

✓ IL LINGUAGGIO DEL NEUROLOGO

STRUTTURA DEL SISTEMA NERVOSO

SISTEMA NERVOSO CENTRALE

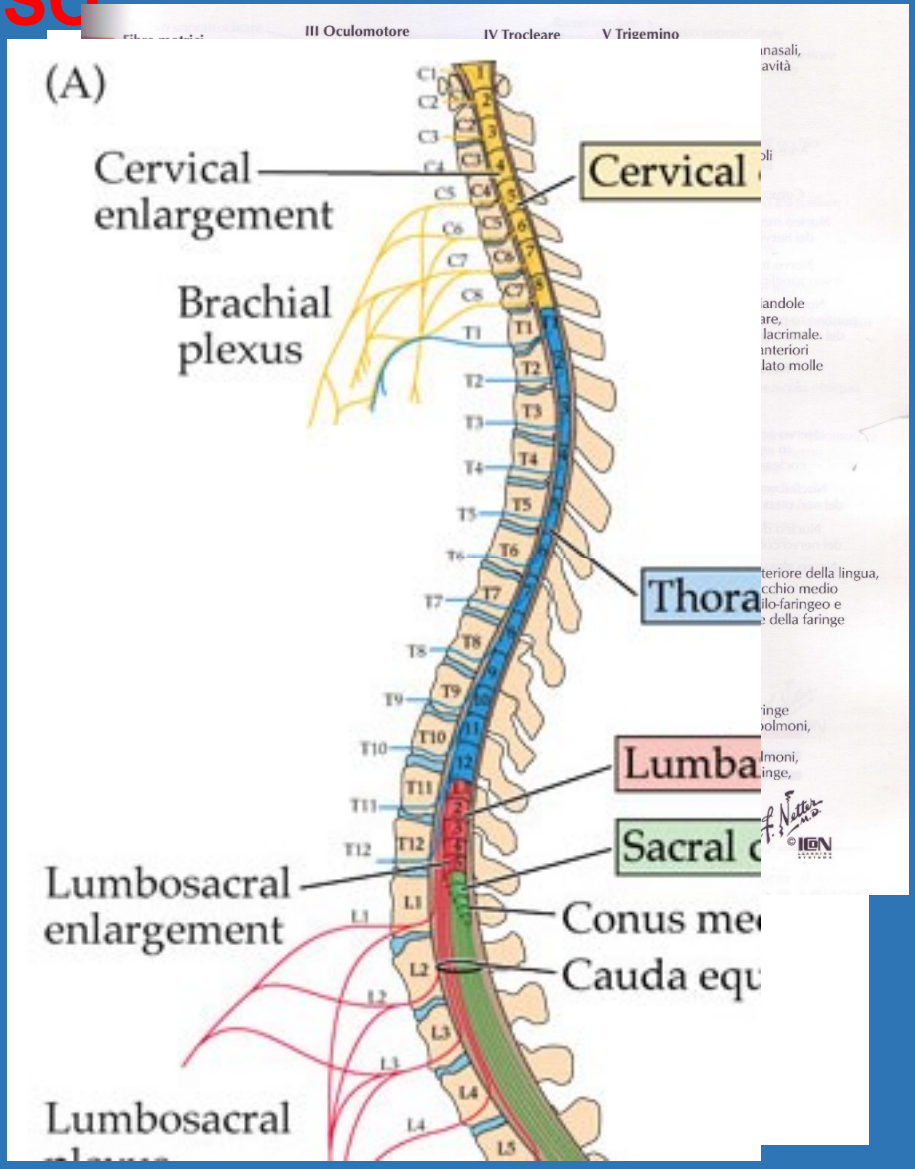
SISTEMA NERVOSO PERIFERICO

12 Paia di Nervi Cranici :

- I – Olfattorio
- II – Ottico
- III – Oculomotore
- IV – Trocleare
- V – Trigemino
- VI – Abducente
- VII – Faciale
- VIII – Acustico
- IX – Glosso-faringeo
- X – Vago
- XI – Accessorio
- XII – Ipoglosso

31 Paia di Nervi Spinali

- Cervicali - 8
- Toracici - 12
- Lombari - 5
- Sacrali - 5
- Coccigei - 1



FORZA

Forza Muscolare (scala MRC)

0 = nessuna contrazione muscolare

1 = movimento non possibile; sono visibili e/o palpabili deboli contrazioni del muscolo, senza spostamento segmentario

2 = il movimento avviene in assenza di gravità

3 = movimento contro forza di gravità, ma non contro resistenza da parte dell'esaminatore

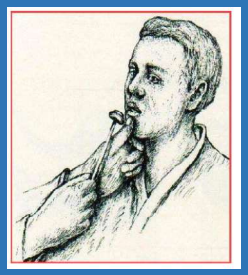
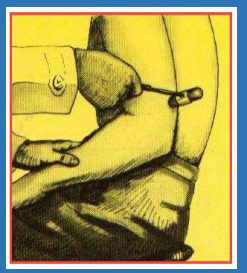
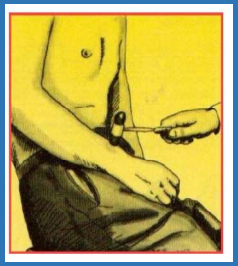
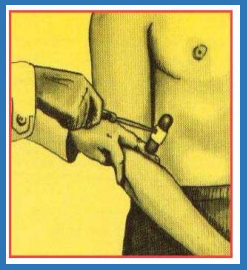
4 = movimento eseguibile in tutta la sua ampiezza, ma vinto dalla resistenza dell'esaminatore

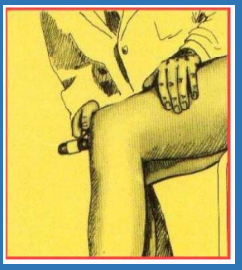
5 = forza normale

RIFLESSI PROPRIOCETTIVI

ROT – Riflessi Osteo-Tendinei

Riflessi	Centro	Nervo afferente	Nervo efferente	Movimento
Masseterino	Ponte	V sensitivo	V motorio	Chiusura bocca
Stilo-radiale	C5-C6	Radiale	Radiale	Flessione avambraccio
Bicipitale	C5-C6	Muscolo-cutaneo	Muscolo-cutaneo	Flessione avambraccio
Tricipitale	C6-C7	Radiale	Radiale	Estensione avambraccio
Cubito-pronatore	C8-T1	Mediano	Mediano	Pronazione avambraccio
Patellare	L2-L3-L4	Femorale	Femorale	Estensione gamba
Achilleo	L5-S1-S2	Tibiale	Tibiale	Flessione plantare piede
Medio-plantare	L5-S1-S2	Tibiale	Tibiale	Flessione plantare piede

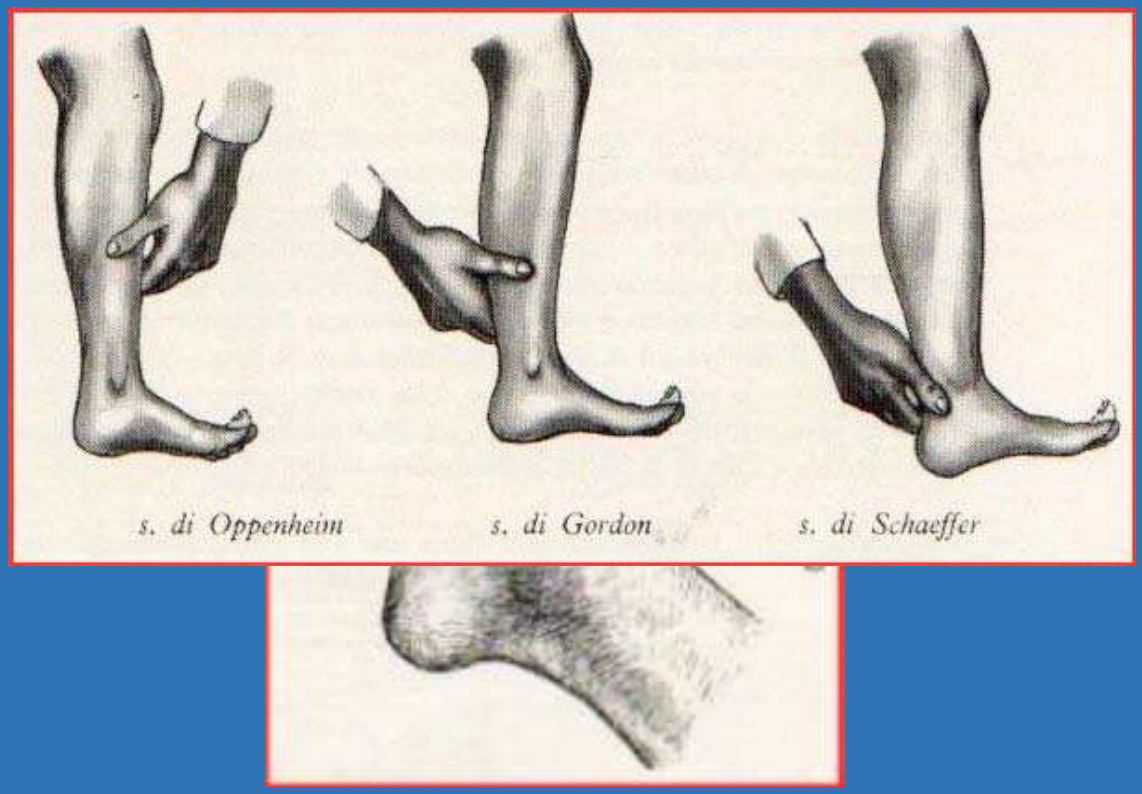


RIFLESSI PATOLOGICI

- **Babinski**

Analoghi:

- **Gordon**
- **Oppenheim**
- **Chaddock**



Segno di sofferenza Piramidale

VIE MOTORIE

- **Via Piramidale**

  Motilità Volontaria [Idiocinetica]

- **Via Extra-piramidale**

MOTONEURONE SUPERIORE

o

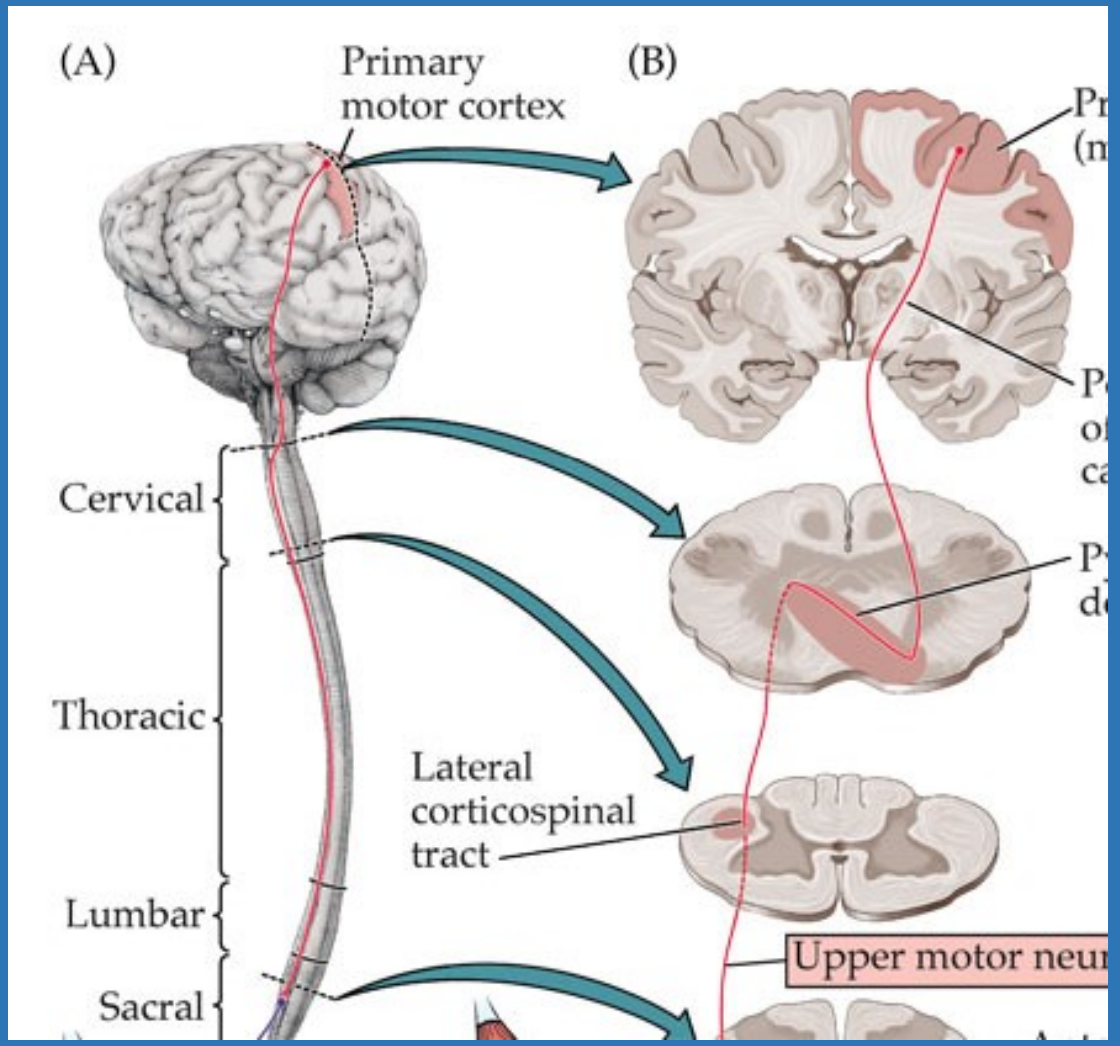
I MOTONEURONE

MOTONEURONE INFERIORE

o

II MOTONEURONE

VIA PIRAMIDALE



LE MALATTIE DEI MOTONEURONI

"Motor Neuron Diseases"

[MNDs]

CON QUESTO TERMINE GLI AUTORI ANGLOSASSONI IDENTIFICANO UN GRUPPO ETEROGENEO DI PATOLOGIE (AD EZIOLOGIA DIVERSA) ACCOMUNATE DA UN PROCESSO DEGENERATIVO A CARICO DEI NEURONI DI MOTO O "MOTONEURONI"

[I° e/o II° MOTONEURONE]

Amyotrophic lateral sclerosis
- Hereditary
  - Adult onset
    - ALS 1: SOD1; 21q
    - ALS 3: 18q21
    - ALS 6: 16q
    - ALS 7: 20p
    - ALS X: Xp11-q12
    - ALS Other: Heterogeneous
    - ALS-FTD: 9q21-q22
    - Bulbar ALS
    - Neurofilament heavy chain: 22q12
    - Western Pacific
  - Childhood onset (Juvenile)
    - ALS 2: 2q33; Recessive
    - ALS 4: 9q34; Dominant
    - ALS 5: 15q15; Recessive
    - Other (Type 2)
- Sporadic

ALS variants
- EOM & Extrapyramidal change
- Primary lateral sclerosis
- Primary muscular atrophy
- Western Pacific ALS

Spinal muscular atrophy: Hereditary
- SMA: SMN 5q; Recessive
  - Congenital with arthrogryposis
  - Werdnig-Hoffmann
  - Kugelberg-Welander
- Recessive SMA: Other
  - Spinal muscular atrophy 2 (SMA2)
  - SMA + Congenital fractures
  - SMA + Pontocerebellar hypoplasia
- X-linked SMA
  - X-linked Infant SMA & Arthrogryposis
- Dominant, Proximal SMA
  - Benign congenital with contractures
  - Bulbo-SMA Autosomal Dominant
  - Congenital with leg weakness
  - HMSN-P (Okinawa type)
  - Scapuloperoneal syndromes

Amyotrophy
- Lower extremity, benign
- Monomelic

Bulbar
- Brown-Vialetto-van Laere
- Fazio-Londe
- Kennedy's Syndrome
- Madras motor neuron disease
- Spino-bulbar muscular atrophy
- Worster-Drought

Distal SMA
- HMN 1
- HMN 2
- HMN 5
- HMN 5B
- HMN 7 (Vocal cord)
- HMN + Vocal cord 2
- HMN J
- HMN + Upper motor neuron
- Distal Ulnar-Median
- Diaphragm + Neonatal
- Distal SMA, Variable onset
- Distal SMA, X-linked: Xq13
- Distal SMA, Childhood onset
  - Dominant
  - Recessive
- SPG 14
- Upper limb predominance (HMN V)
- HMN: Leg predominant

Hexosaminidase A (Tay-Sachs)

LA MALATTIA DEI MOTONEURONI

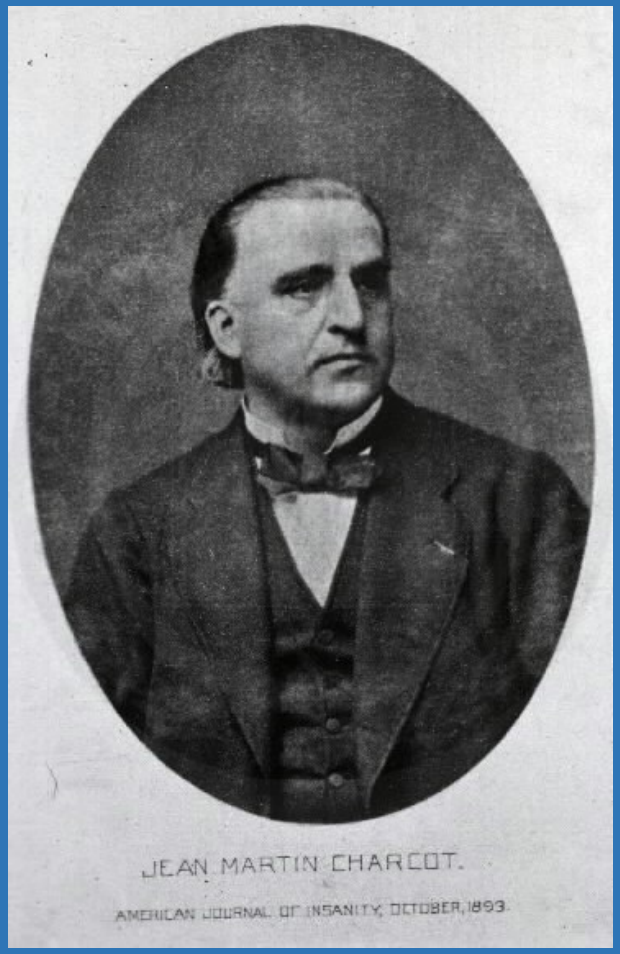
“Motor Neuron Disease”

[MND]

CON QUESTO TERMINE INVECE IDENTIFICANO UNA PATOLOGIA SPECIFICA, CHE FA PARTE DEL PRECEDENTE GRUPPO

MALATTIA NEURODEGENERATIVA CHE SI CARATTERIZZA PER LA PERDITA PROGRESSIVA SIA DEL NEURONE DI MOTO SUPERIORE [I MOTONEURONE] SIA DI QUELLO INFERIORE [II MOTONEURONE]

FORMA PIÙ COMUNE DELLE MALATTIE DEL MOTONEURONE DELL'ETÀ ADULTA



LA MALATTIA È STATA DESCRITTA NEL 1869 CON UNA ACCURATEZZA ANCOR OGGI STUPEFACENTE

- SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
- MALATTIA DEL MOTONEURONE
- MALADIE DE CHARCOT
- LOU GEHRIG'S DISEASE

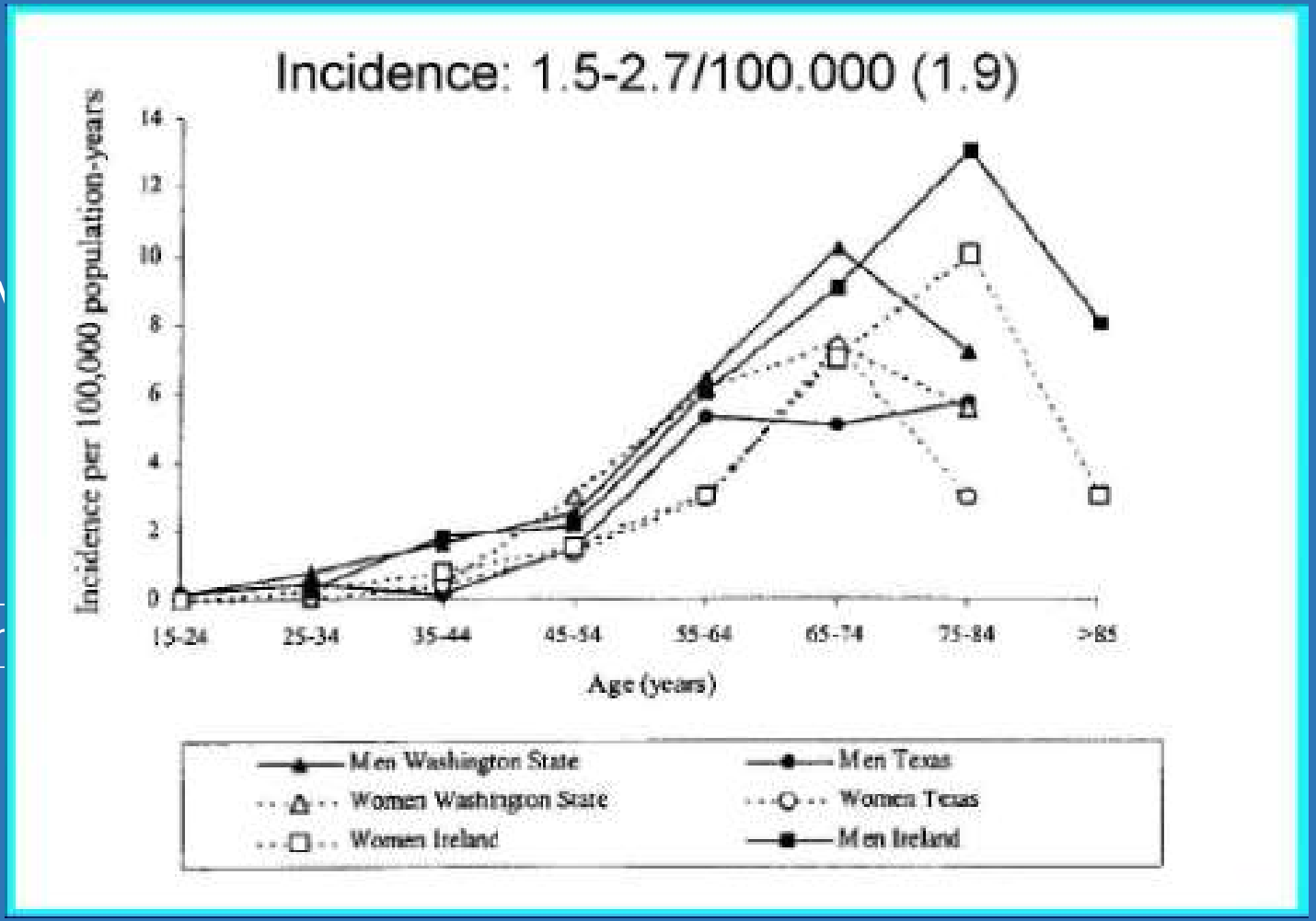
E' UNA MALATTIA RARA

Prevalenza : 4 – 8 casi

Incidenza : 1 – 3 nuov

M : F - 1,6 : 1

tende a ridursi dopo il lir



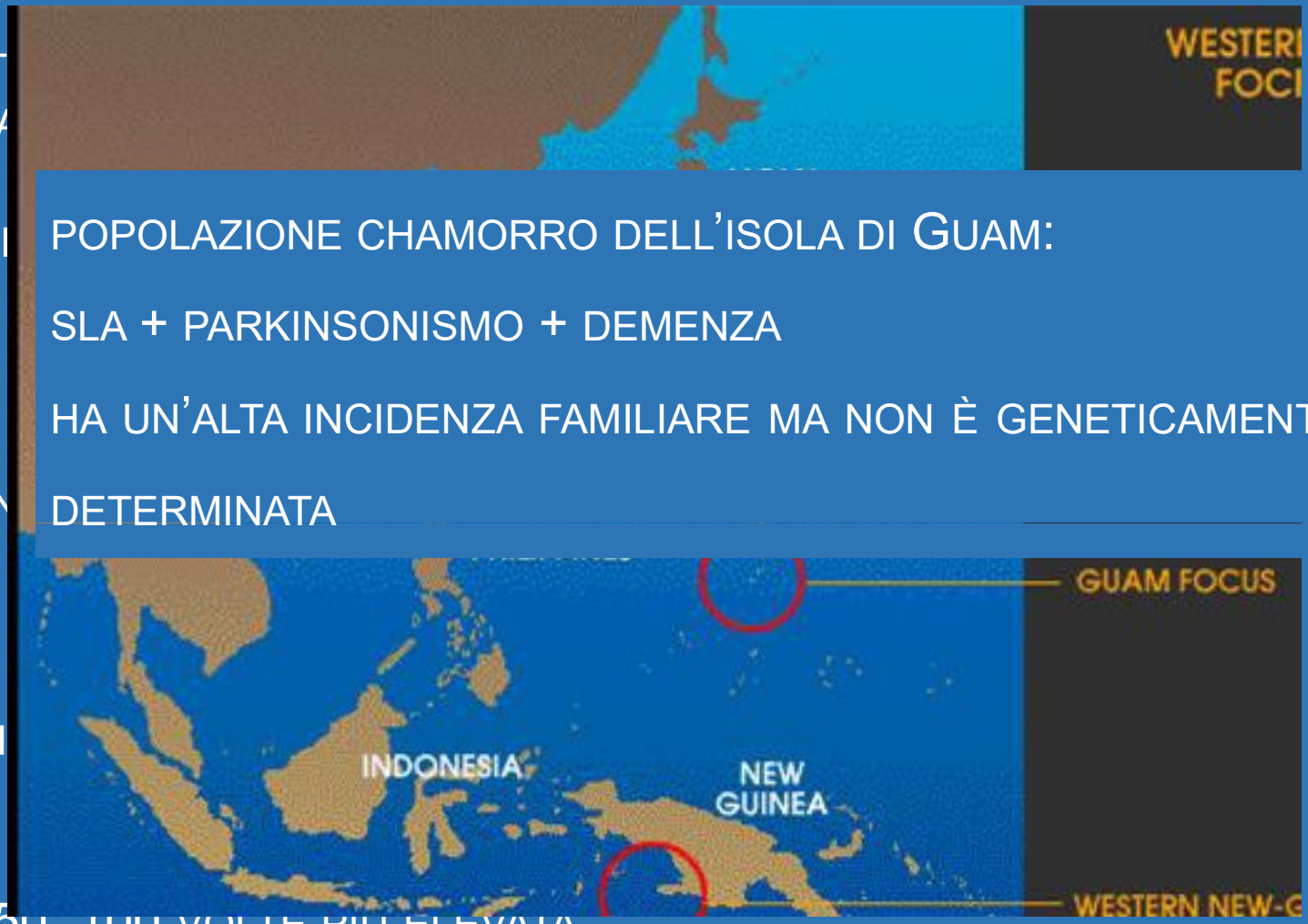
È DIFFUSA IN TUTT
PREDISPOSIZIONI RAZZIA

FANNO ECCEZIONE ALCU
DOVUTE AD AUMENTO DI

NELL'AREA DELL'OCEAN
ENDEMICI DI MALATTIA:

- PENISOLA DI KII IN
- PAPUA NUOVA GUI
- ISOLA DI GUAM

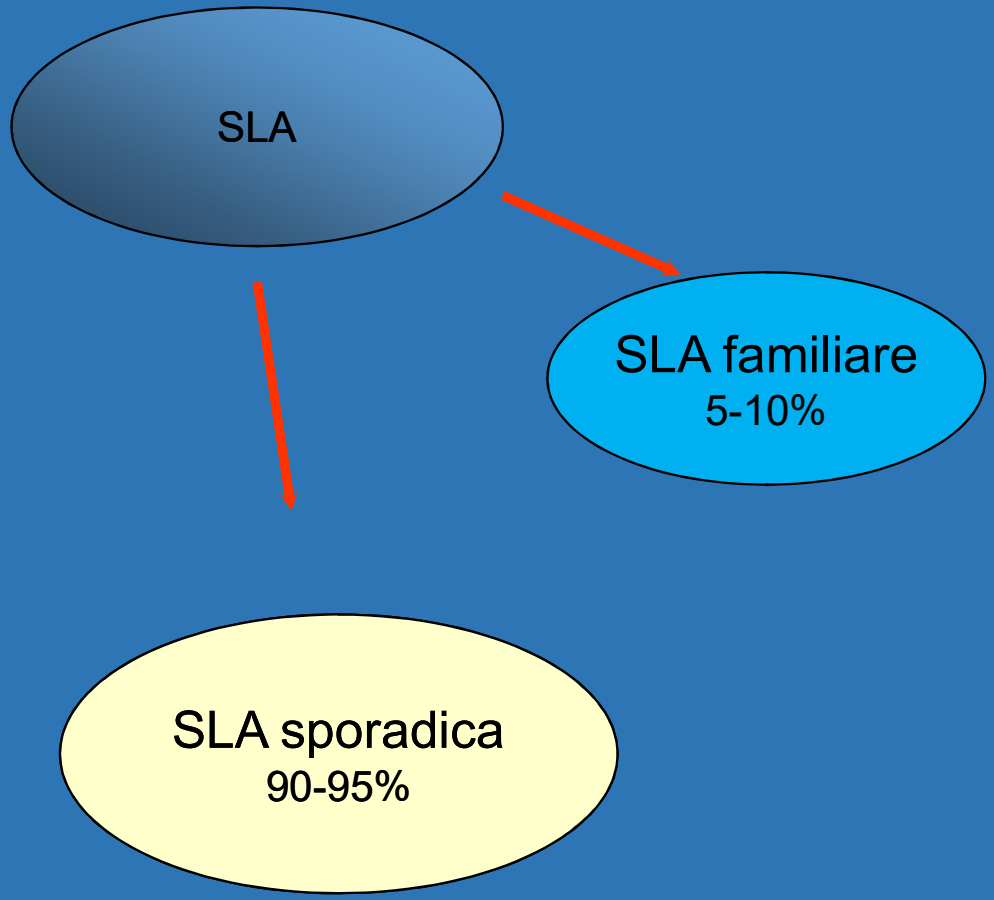
CON INCIDENZA SINO A 50–100 VOLTE PIU ELEVATA



POPOLAZIONE CHAMORRO DELL'ISOLA DI GUAM:

SLA + PARKINSONISMO + DEMENZA

HA UN'ALTA INCIDENZA FAMILIARE MA NON È GENETICAMENTE DETERMINATA


SLA
SLA familiare
5-10%
SLA sporadica
90-95%

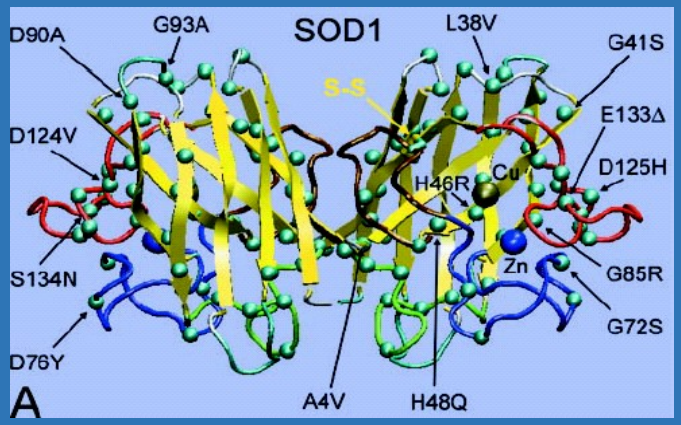
SLA

SLA familiare
5-10%

SOD1 +
20%

SOD1 –
80%

SLA sporadica
90-95%



SLA SPORADICA [sALS] E SLA EREDITARIA [fALS] SONO SOSTANZIALMENTE NON DISTINGUIBILI SIA DAL PUNTO DI VISTA SIA CLINICO SIA NEUROPATOLOGICO

[fALS]

- NEL 1955 VENNERO DESCRITTI DA MULDER E KURLAND I PRIMI CASI FAMILIARI DI SLA
- NEL 1993 È STATA RIPORTATA PER LA PRIMA VOLTA DA ROSEN ET AL. LA PRESENZA DI 11 MUTAZIONI DEL GENE CHE CODIFICA PER LA SUPEROSSIDO-DISMUTASI 1 (SOD1) IN FAMIGLIE AFFETTE DA fALS
- UNA MUTAZIONE PUNTIFORME NEL GENE DELLA SOD1 È PRESENTE NEL 20% CIRCA DEI CASI DI SLA FAMILIARE
- SONO NOTE ANCHE MUTAZIONI «de novo» IN PAZIENTI CON SLA SPORADICA (sALS)

[fALS]

- I CASI FAMILIARI SONO FENOTIPICAMENTE E GENOTIPICAMENTE ETEROGENEI
- SI TRASMETTONO NELLA MAGGIOR PARTE DEI CASI COME CARATTERE AUTOSOMICO DOMINANTE, MA SONO STATE DESCRITTE ANCHE FORME RECESSIVE E X-LINKED
- POSSONO ESSERE CLASSIFICATE SECONDO IL TIPO DI EREDITARIETÀ OPPURE SECONDO L'ETÀ DI ESORDIO

SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA

EREDITARIETA'	NOME	GENE		ETA' ESORDIO	PROTEINA
Dominante	ALS 1	21q22.1		Adulta	SOD1
	ALS 3	18q21		Adulta	?
	ALS 4	9q34	SETX	Giovanile	senataxina
	ALS 6	16q12	FUS	Adulta	FUS
	ALS 7	20p13		Adulta	?
	ALS 8	20q13.33	VAPB	Adulta	B e C VAMP
	ALS 9	?	ANG	- -	angiogenina
	ALS 10	1p36.22	TARDBP	Giovanile	TDP-43
	ALS 11	6q21	FIG4	- -	fosfoinositide5fosfato
	ALS 12	?	OPTN	Adulta	?
	ALS 13	?	ATXN2	- -	atassina2
	ALS 14	?	VCP	- -	?
	ALS 17	?	CHMP2B	?	2b
	ALS 18	17p13.2	PFN1	Adulta	?
	ALS-FTD	9q21-q22	C9ORF72	Adulta	?
	SLA-NEFH	22q12.1-q13.1	NEFH	?	?
Recessiva	ALS 2	2q33	ALS2	Giovanile	alsina (GTPase)
	ALS 5	15q15-q22	SPG11	Giovanile	?
X-Linked Dominante	ALS 11	Xp11-q12	?	- -	?
Incerta	ALS-SQSTM1	?	SQSTM1	22q12	p62
	SLA-DAO	12q24	DAO	Adulta	?
	SLA-KIF	?	KIF5A	?	?
	SLA-HNRNPA	?	?	?	?

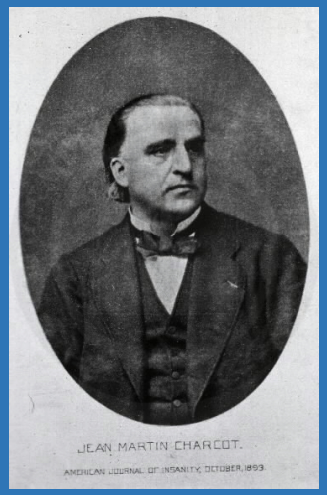
CAUSE E MECCANISMI PATOGENETICI NON SONO ANCORA COMPLETAMENTE CONOSCIUTI

DALL'INTENSO LAVORO DI RICERCA SONO SCATURITE SOLO NUMEROSE IPOTESI

- VIRALE
- AUTOIMMUNE
- INFIAMMATORIA
- TOSSICA
- ECCITOTOSSICA
- ALTERATA FUNZIONE DEL CITOSCHELETRO
- STRESS OSSIDATIVO
- AGGREGATI PROTEICI
- APOPTOSI
- MUTAZIONE DEL GENE SOD1

NESSUNO DEI MECCANISMI PRECEDENTI È DA SOLO IN GRADO DI SPIEGARE LA PATOGENESI DELLA MALATTIA E LA SORPRENDENTE SPECIFICITÀ DEL DANNO MOTONEURONALE

A SUPPORTO DI CIASCUNA IPOTESI VI SONO DELLE EVIDENZE, MA ANCORA MANCANO DATI DEFINITIVI SULLA RESPONSABILITÀ PRIMARIA DI OGNUNA DI ESSE



CARATTERISTICHE CLINICHE

SCLEROSI *Atrofia Gliotica*

LATERALE *Cordoni Laterali del Midollo*

AMIOTROFICA *Amiotrofia delle masse muscolari*

DESCRIZIONE EZIOLOGICA-ANATOMICA-CLINICA DELLA MALATTIA

SI MANIFESTA CON LA TRIADE

IPOSTENIA

ATROFIA MUSCOLARE

IPERREFLESSIA E/O SPASTICITA'

CARATTERISTICHE CLINICHE

FONDAMENTALE È PERTANTO LA CONTEMPORANEA PRESENZA

DI SEGNI CLINICI DI INTERESSAMENTO DI I E II MOTONEURONE

SIA DEL DISTRETTO SPINALE SIA DEL DISTRETTO BULBARE

CON RISPARMIO DI QUELLI DEPUTATI AL CONTROLLO DEGLI

SFINTERI [NUCLEI DI ONUF] E DELLA MOTILITÀ OCULARE

CARATTERISTICHE CLINICHE

I ° MOTONEURONE

- Impaccio motorio
- Ipertono spastico
- Iperreflessia
- Segno di Babinski

II° MOTONEURONE:

- Ipostenia
- Iporeflessia
- Fascicolazioni
- Crampi
- Atrofia muscolare

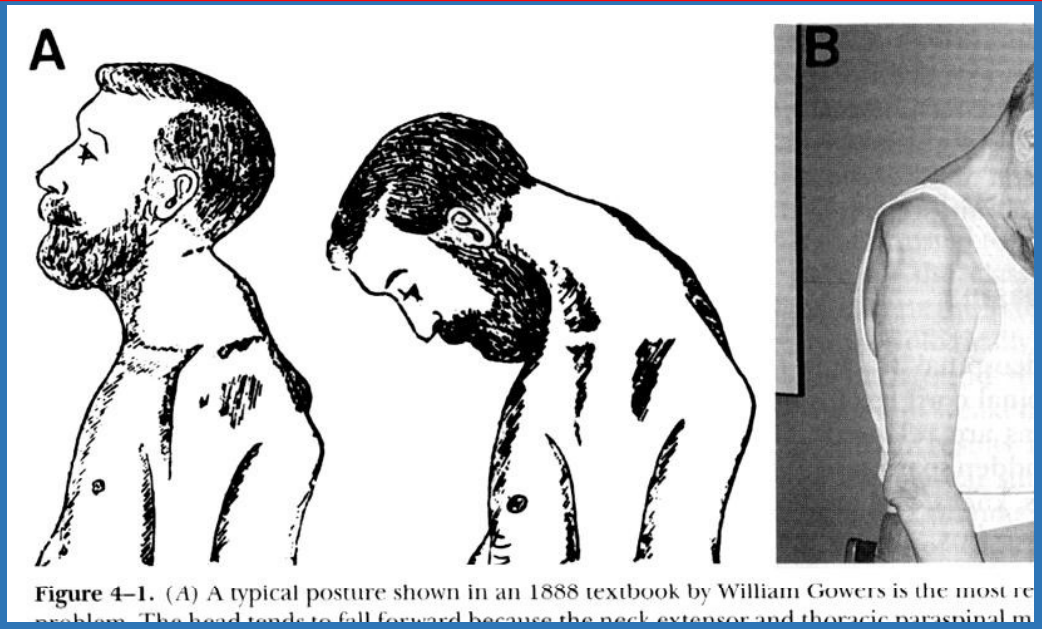
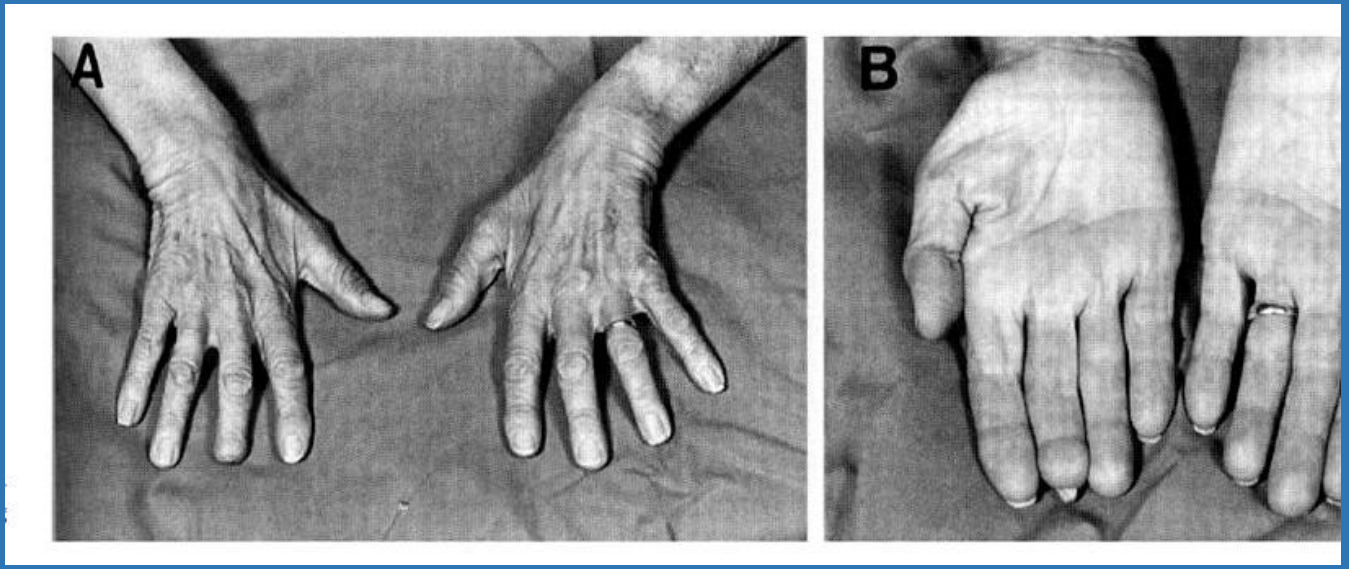
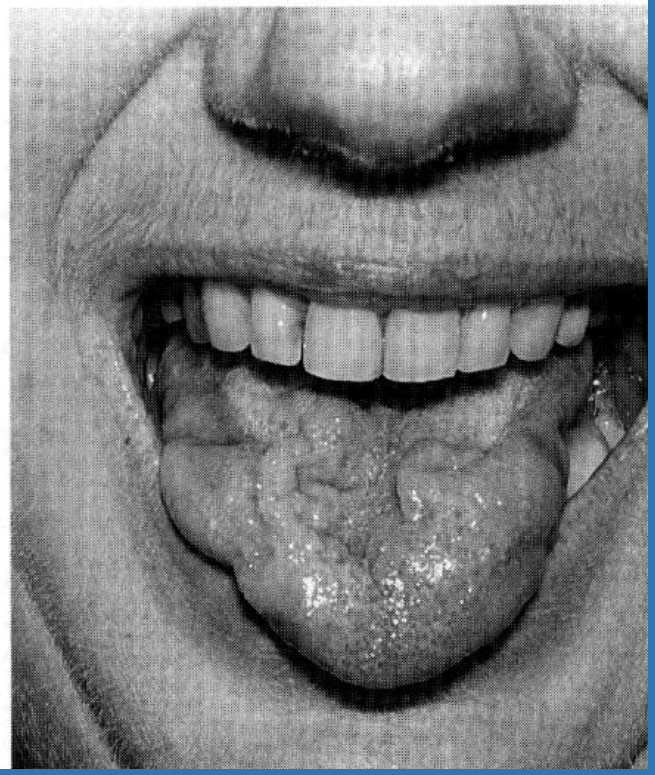


Figure 4–1. (*A*) A typical posture shown in an 1888 textbook by William Gowers is the most re



COINVOLGIMENTO BULBARE

- Atrofia linguale
- Disartria
- Disfonia
- Disfagia
- Insufficienza respiratoria
- Segni affettivi
  [Segni pseudobulbari: riso e pianto spastico]



SEGNI E SINTOMI "*RARI*" *NELLA* ***SLA***

- DISTURBI DELLA SENSIBILITÀ
- PIAGHE DA DECUBITO
- PARALISI DI MUSCOLI OCULOMOTORI
- PARALISI VESCICALE

DEMENZA ?

CIRCA IL 10 -20 % DEI PAZIENTI MANIFESTA UN QUADRO DI DEMENZA

COMPLESSO DI GUAM [SLA PLUS] : SLA + PARKINSONISMO + DEMENZA

QUALE DEMENZA ?

- FTD + SLA [5 %]
- «*COGNITIVE IMPAIRMENT*» (SOPRATTUTTO FLUENZA VERBALE) SENZA DEMENZA [75 %]

MALATTIA ETEROGENEA :

- INSORGENZA
- EVOLUTIVITÀ
- PROGRESSIONE

QUADRI DI ESORDIO PECULIARI CHE, CON IL PROGREDIRE DELLA MALATTIA, TENDONO COMUNQUE AD UNIFORMARSI

SLA CLASSICA

ESORDIO SPINALE
- BRACHIO – MANUALE
- CRURALE

ESORDIO BULBARE

VARIANTI

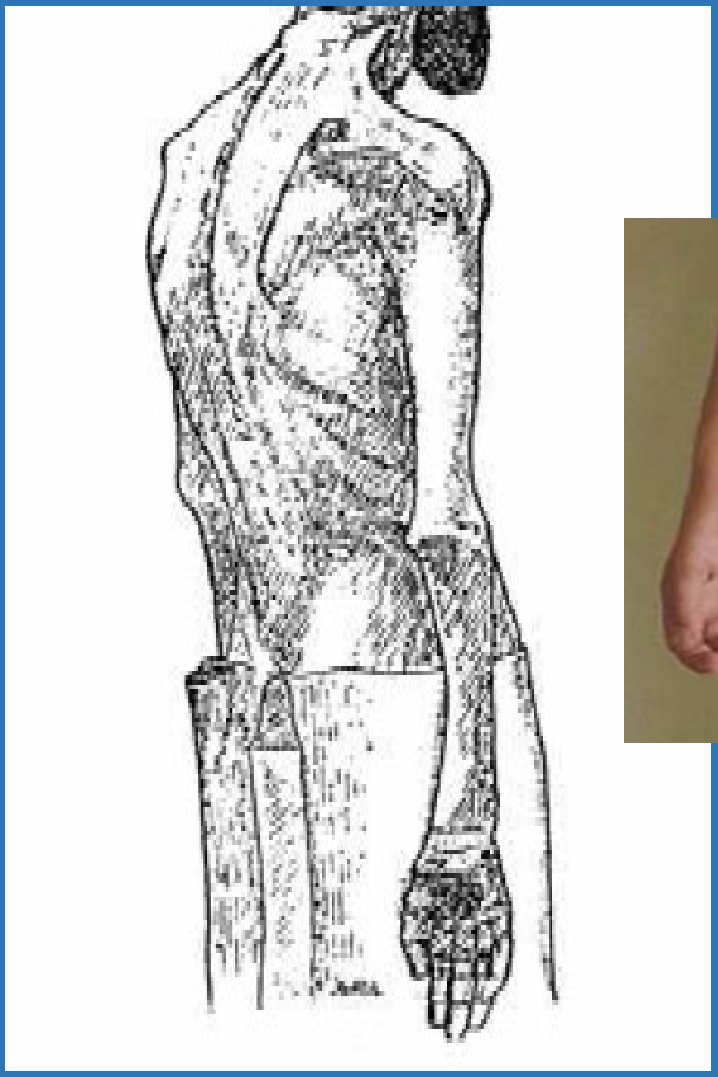
- EMIPLEGICA DI MILLS
- PSEUDOPOLINEVRITICA - di PATRIKIOS [«FLAIL LEG SYNDROME»]
- VULPIAN [FLAIL ARM SYNDROME - BRACHIAL AMYTOPHIC DIPLEGIA]

FORMA PSEUDOPOLINEVRITICA
SINDROME DI PIERRE-MARIE E PATRIKIOS

- ESORDIO CON DISTURBI MOTORI E TROFICI AGLI ARTI INFERIORI
- LOGGIA ANTERO-LATERALE DELLE GAMBE (ANDATURA 'STEPPANTE')
- PRESENZA DI SEGNI PIRAMIDALI CHE LA DIFFERENZIA DALLE POLINEUROPATIE
- EVOLUZIONE LENTA VERSO UNA FORMA DI SLA CLASSICA

SINDROME DI VULPIAN-OPPENHEIM

- COINVOLGIMENTO DEL DISTRETTO PIRAMIDALE RIDOTTO
- ESORDIO CON DISTURBI DI FORZA E TROFISMO PROSSIMALE
- ASSENZA DEI RIFLESSI OSTEO-TENDINEI
- EVOLUZIONE VERSO I DISTRETTI DISTALI



SINDROME DI MILLS

(*PARALISI ASCENDENTE PROGRESSIVA UNILATERALE*)

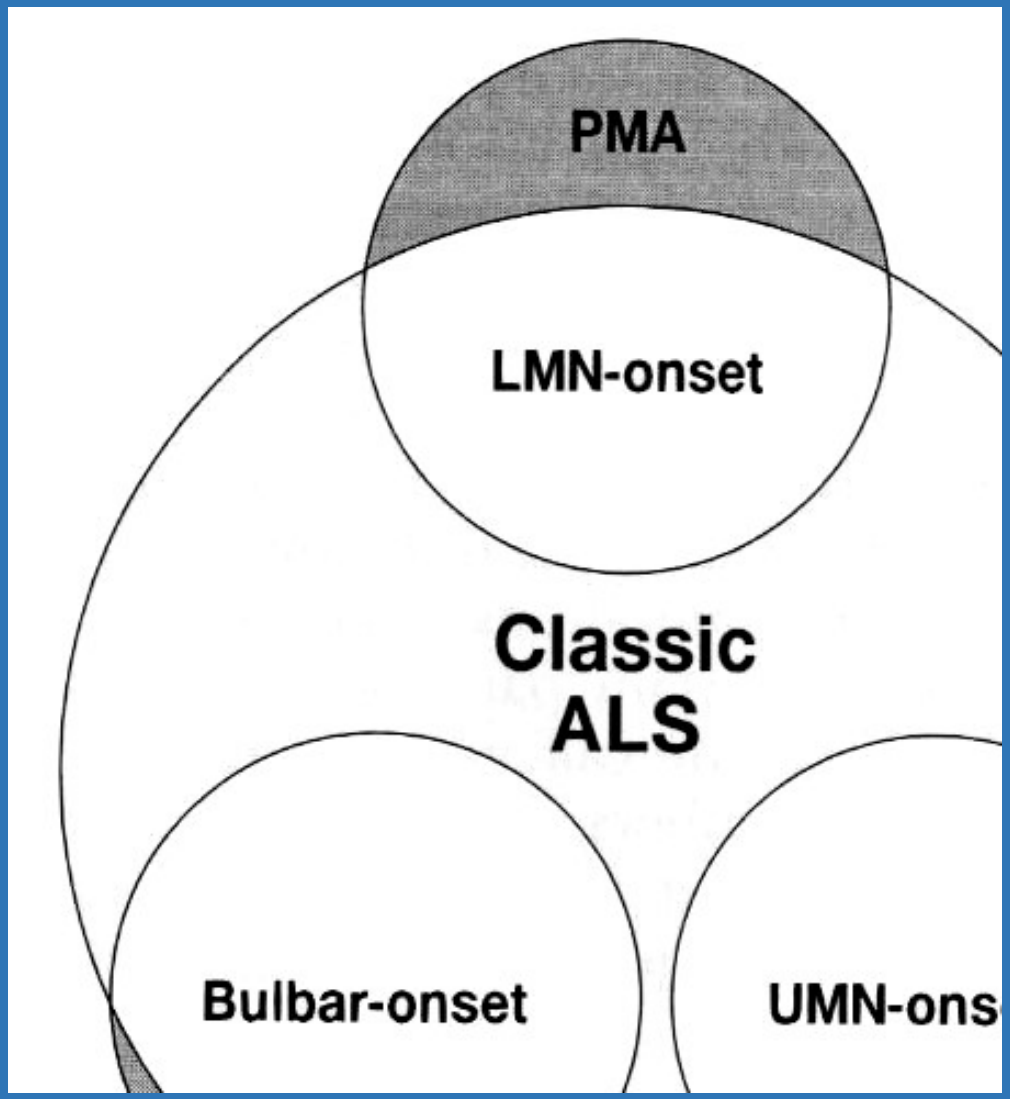
INTERESSAMENTO DEL FASCIO PIRAMIDALE UNILATERALE

HANNO CARATTERISTICHE CLINICHE DISTINTIVE

- Atrofia Muscolare Progressiva [PMA]
- Sclerosi Laterale Primaria – [Malattia di Erb] [PLS]
- Paralisi Bulbare Progressiva [PBP]

PARTE DEL "COMPLESSO SLA" OPPURE ENTITÀ CLINICHE SEPARATE

?


PMA
LMN-onset
Classic
ALS
Bulbar-onset
UMN-ons

DIAGNOSI

ESSENZIALMENTE DI TIPO CLINICO

POSSONO ESSERE DI AIUTO:

- NEUROIMMAGINI
- ESAMI ELETTROFISIOLOGICI
- ESAMI DI LABORATORIO

- NMR - trattografia
- EMG – potenziali evocati
- Liquor

DoB: Dec 19 1921
Se: 3
DoB: Dec 19 1921
Se: 3
C
ic use
GE MEDIC

DIAGNOSI

CRITERI CLINICI DI «EL ESCORIAL»
[1994 – REVISIONE 2000]

AWAJI-SHIMA CONSENSUS RECOMMENDATIONS
[2008]

ELSEVIER

Clinical Neurophysiology 119 (2008) 497–503

www.elsevier.com/locate/clinph

Review

Electrodiagnostic criteria for diagnosis of ALS ☆

Mamede de Carvalho [a], Reinhard Dengler [b], Andrew Eisen [c], John D. England [d], Ryuji Kaji [e], Jun Kimura [f], Kerry Mills [g], Hiroshi Mitsumoto [h], Hiroyuki Nodera [i], Jeremy Shefner [j], Michael Swash [k,*]

DIAGNOSI

4 CRITERI FONDAMENTALI

- EVIDENZA DI INTERESSAMENTO DEL II MOTONEURONE [CLINICA-ELETTROFISIOLOGICA]
- EVIDENZA CLINICA DI INTERESSAMENTO DEL I MOTONEURONE
- PROGRESSIONE DEI SINTOMI E DEI SEGNI A CARICO DEL I E II MOTONEURONE
- ASSENZA DI UNA QUALSIASI CAUSA CHE SPIEGHI IL DISTURBO

DIAGNOSI

4 CATEGORIE DIAGNOSTICHE

- **SLA** CLINICAMENTE DEFINITA
- **SLA** CLINICAMENTE PROBABILE
- **SLA** PROBABILE CON SUPPORTO DI LABORATORIO
- **SLA** POSSIBILE

DIAGNOSI DIFFERENZIALE

POSSONO ENTRARE IN DIAGNOSI DIFFERENZIALE CON LA SLA

- NEUROPATIA MULTIFOCALE MOTORIA (MMN)
- MONO- E MULTI- NEUROPATIE
- ATROFIA MUSCOLARE SPINALE DELL'ADULTO
- (MALATTIA DI KENNEDY, SMA IV)
- MIELOPATIA CERVICALE SPONDILOGENETICA
- POLINEUROPATIA MOTORIA
- MALATTIE DELLA CERNIERA ATLANTO-OCCIPITALE
- (ARNOLD-CHIARI I-II) E SPINA BIFIDA
- MIOPATIA A CORPI INCLUSI

DECORSO

LA STORIA NATURALE DELLA MALATTIA PRESENTA UNA DISCRETA VARIABILITÀ INDIVIDUALE

- ATROFIA E PARESI PROGREDISCONO SINO AD INTERESSARE TUTTA LA MUSCOLATURA SCHELETRICA
- IL DECORSO PUÒ ESSERE CONTINUO OPPURE "A GRADINI"
- ELEMENTI CHE CONDIZIONANO IL DECORSO SONO FONDAMENTALMENTE L'INTERESSAMENTO DEI MUSCOLI RESPIRATORI E LA DISFAGIA

DECORSO

ASPETTATIVA MEDIA DI VITA

- ✓ NEI 2/3 DEI CASI È COMPRESA TRA 2 E 5 ANNI
  - 2 – 3 ESORDIO BULBARE
  - 3 – 5 ESORDIO SPINALE
- ✓ DALL'INSORGENZA DEI SINTOMI ⇒ SOPRAVVIVENZA MEDIA DI 30 MESI
- ✓ 25 % CIRCA DEI PAZIENTI RAGGIUNGE I 5 ANNI
- ✓ 8 – 10 % SOPRAVVIVE OLTRE 10 ANNI

SCALE DI VALUTAZIONE / PROGRESSIONE DELLA MALATTIA

- SCALA DI NORRIS
- ALS – FUNCTIONAL RATING SCALE [ALS-FRSr]
- BAYLO ALS RATING SCALE [BARS]
- ALS SEVERITY SCALE [ALSSS]
- CHARING CROSS ALS RATING SCALE
- TUFTS QUANTITATIVE NEUROMUSCULAR EXAMINATION [TQNE]

ALS – FUNCTIONAL RATING SCALE [ALS-FRSr]

DI SEMPLICE APPLICAZIONE

INDAGA DIVERSI AMBITI FUNZIONALI :

BULBARE (30%) — LINGUAGGIO / SALIVAZIONE / DEGLUTIZIONE

SPINALE (60%) — SCRIVERE / TAGLIARE IL CIBO / CAMMINARE / SALIRE LE SCALE /CAPACITÀ DI VESTIRSI /CAPACITÀ DI GIRARSI NEL LETTO

RESPIRATORIO (10%)

ALS Functional Rating Scale (ALS FRS)

Data.....

Esaminatore.....

Cognome e nome:

Data di nascita:

1. LINGUAGGIO

Normale processo fonatorio	4
Alterazione evidenziabile del linguaggio	3
Intelligibile con ripetizioni	2
Linguaggio associato a comunicazione non vocale	1
Perdita di linguaggio utile	0

2. SALIVAZIONE

Normale	4
Lieve ma definito eccesso di saliva nella bocca; può avere una perdita notturna	3
Saliva moderatamente eccessiva; può avere una perdita minima	2
Marcato eccesso di saliva con una certa perdita	1
Marcata perdita; richiede costantemente l'uso di fazzoletti	0

3. DEGLUTIZIONE

Normali abitudini alimentari	4
Iniziali problemi alimentari – occasionalmente va per traverso	3
Modificazioni della consistenza della dieta	2
Necessita di alimentazione enterale supplementare	1
Non in grado di deglutire (alimentazione esclusivamente parenterale o enterale)	0

4. SCRIVERE A MANO
(si consideri la mano che era dominante prima dell'esordio della SLA)

Normale	4
Rallentato o approssimato: tutte le parole sono leggibili	3
Non tutte le parole sono leggibili	2
In grado di afferrare la penna ma incapace di scrivere	1
Incapace di afferrare la penna	0

5.a TAGLIARE IL CIBO E USARE UTENSILI
(pazienti senza gastrostomia)

Normale	4
Talvolta rallentato e goffo, ma non richiede aiuto	3
Può tagliare la maggior parte dei cibi, anche se in modo rallentato e goffo; è necessario un certo aiuto	2
Il cibo deve essere tagliato da altri, ma riesce ancora a portarsi il cibo alla bocca da solo	1
Deve essere nutrito	0

5.b TAGLIARE IL CIBO E USARE UTENSILI
(pazienti con gastrostomia)

Normale	4
Maldestro ma in grado di eseguire tutte le manipolazioni da solo	3
Necessario un certo aiuto con dispositivi di fissaggio	2
Fornisce una minima assistenza a chi lo aiuta	1
Incapace di eseguire qualsiasi aspetto di questi compiti	0

6. VESTIRSI E IGIENE

Funzione normale	4
Bada a se stesso in modo indipendente e completo con sforzo e ridotta efficienza	3
Assistenza intermittente o metodi sostitutivi	2
Necessita di aiuto per la cura del sé	1
Dipendenza totale	0

7. GIRARSI NEL LETTO E AGGIUSTARE LE COPERTE

Normale	4
Talvolta rallentato e goffo; ma non è necessario aiuto	3
Può girarsi da solo o mettere a posto le coperte ma con grande difficoltà	2
Può iniziare il movimento, ma non girarsi o mettere a posto le coperte da solo	1
Necessita di aiuto totale	0

8. GIRARSI NEL LETTO E AGGIUSTARE LE COPERTE

Normale	4
Talvolta rallentato e goffo; ma non è necessario aiuto	3
Può girarsi da solo o mettere a posto le coperte ma con grande difficoltà	2
Può iniziare il movimento, ma non girarsi o mettere a posto le coperte da solo	1
Necessita di aiuto totale	0

9. SALIRE LE SCALE

Normale	4
Rallentato	3
Lieve instabilità o fatica	2
Necessita di assistenza (compreso il mancorrente)	1
Non può farlo	0

10. DISPNEA

Nessuna	4
Dispnea quando cammina	3
Dispnea nelle attività della vita quotidiana (mangiare, lavarsi vestirsi)	2
Dispnea a riposo, difficoltà a respirare da seduti o sdraiati	1
Dispnea rilevante, considerare l'uso di supporto respiratorio meccanico	0

11. ORTOPNEA

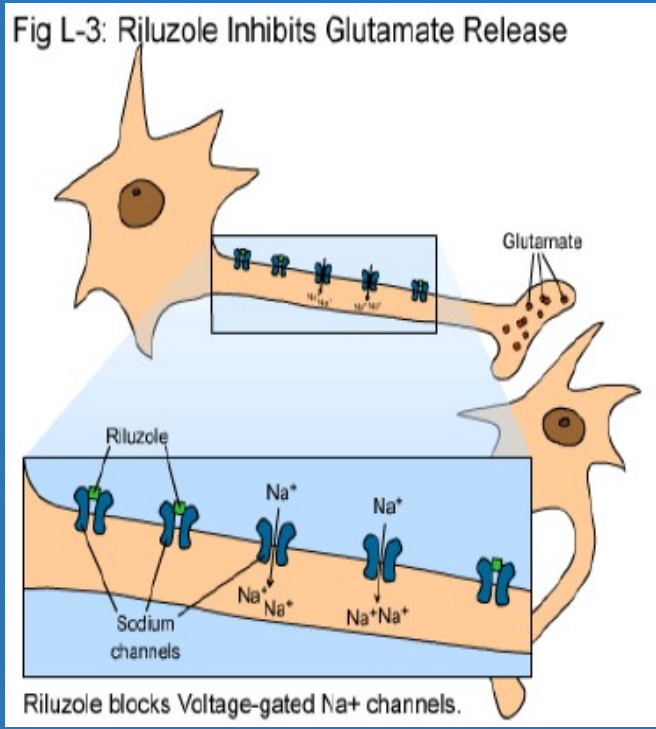
Nessuna	4
Qualche difficoltà nel dormire la notte, non usa più di due cuscini	3
Necessità di un cuscino aggiuntivo per dormire (più di due cuscini)	2
Può dormire solo seduto	1
Non riesce a dormire	0

12. INSUFFICIENZA RESPIRATORIA

Nessuna	4
Uso intermittente di BiPAP	3
Uso continuo di BiPAP la notte	2
Uso continuo di BiPAP la notte e il giorno	1
Ventilazione meccanica invasiva mediante intubazione o tracheostomia	0

TOTALE _____ /48

TERAPIA



RILUZOLO

- INIBITORE DEL RELEASE PRE-SINAPTICO DI GLUTAMMATO
- ANTAGONISTA NON COMPETITIVO DEI RECETTORI NMDA
- AZIONE DIRETTA [BLOCCO] SUI CANALI DEL SODIO VOLTAGGIO-DIPENDENTI

✓DISPONIBILE DAL 1996

✓DETERMINA UN AUMENTO DELLA SOPRAVVIVENZA DI 3 MESI

TERAPIA

EDARAVONE

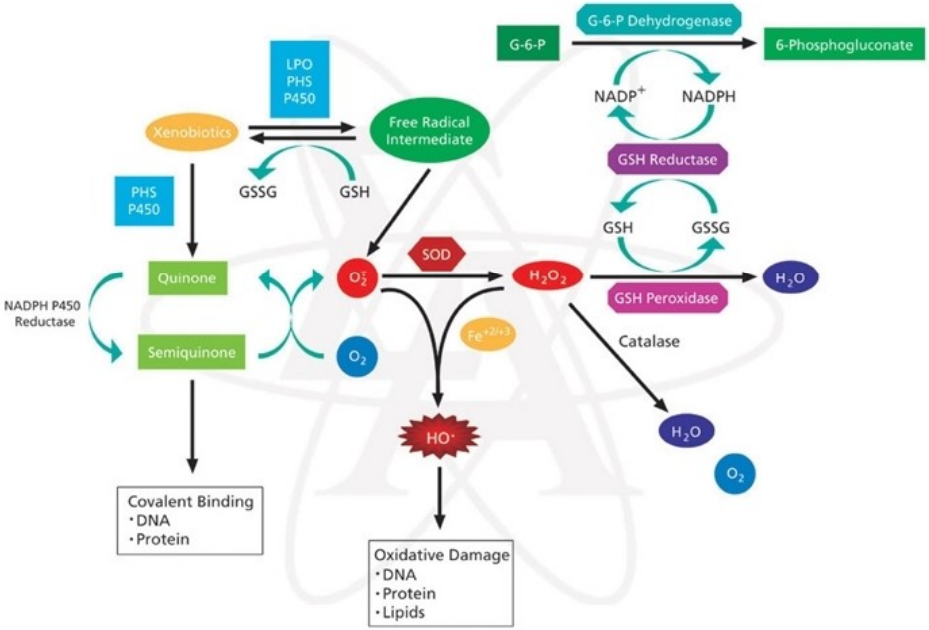


Figura 1. Schema delle principali reazioni che hanno luogo durante lo *stress* ossidativo

- ‘SCAVENGER’ DI RADICALI LIBERI IN GRADO DI RIDURRE LO STRESS OSSIDATIVO
- ESPRESSIONE DI BCL-2 TRAMITE AZIONE SULLA MEMBRANA MITOCONDRIALE

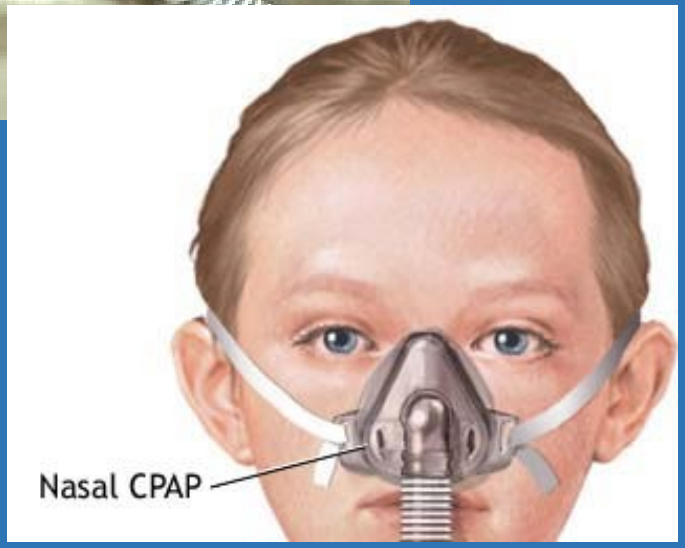
DISPONIBILE DAL 2017

RISERVATO A CASI SELEZIONATI

TERAPIA SINTOMATICA

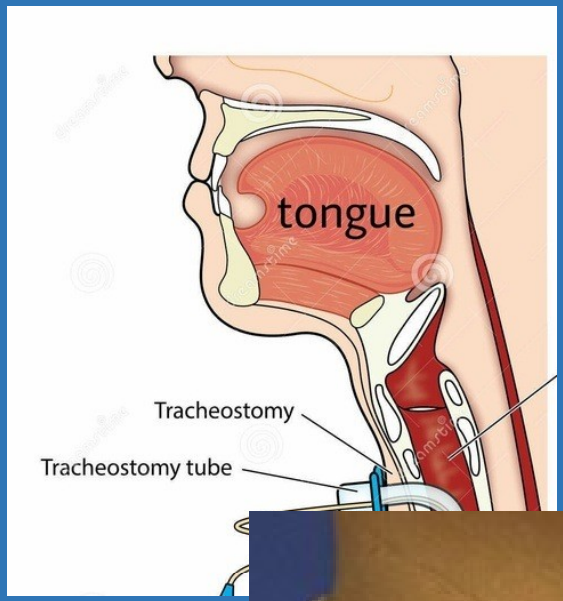
TERAPIA SINTOMATICA

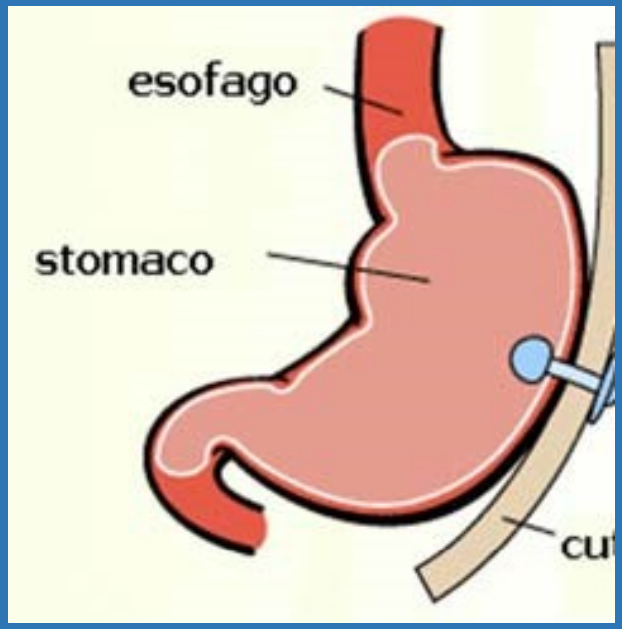
- Spasticità
- Crampi muscolari
- Scialorrea
- Disturbi del sonno
- Disturbi dell'umore
- Disfagia



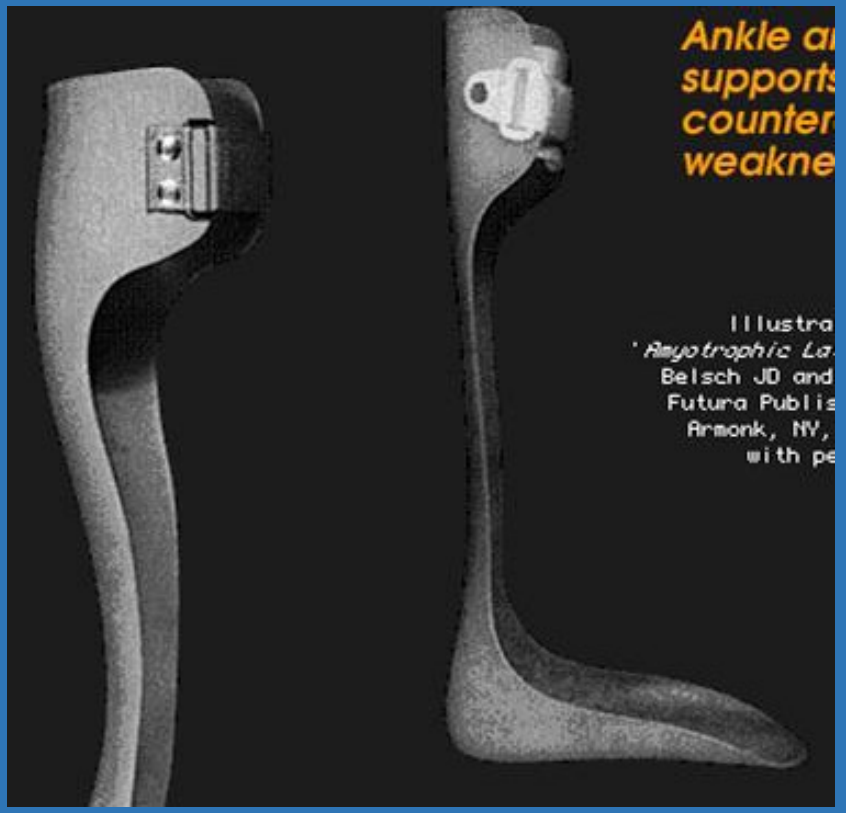
VENTILAZIONE NON INVASIVA

VENTILAZIONE INVASIVA





GASTROSTOMIA ENDOSCOPICA PERCUTANEA
[PEG]


Ankle a
support
counter
weakne
Illustra
'Amyotrophic La
Belsch JD and
Futura Publis
Armonk, NY,
with pe

PANNELLI TRASPARENTI PER LA COMUNICAZIONE ATTRAVERSO LO SGUARDO Ver. M.C. 2010

I.R.C.C.S. Fondazione Salvatore Maugeri
Via per Revistate, 13 - 28012 Verano (NO)
Laboratorio Comunicazione e Domotica
Responsabile Dr.Pt. Marco Caligari

AISLA ONLUS
Via Cirelli, 9 - 20146 Milano 02 43989673
Viale Roma, 32 - 28100 Novara 0321.499727

Istruzioni pannello grande (principianti):

- Posizionarsi di fronte al paziente alla distanza di un metro circa.
- Sorreggere il pannello trasparente impugnandolo per le due estremità di plastica rigide
- Il paziente compone le parole guardando le lettere presenti sul pannello una a una mentre chi assiste ripete a voce alta le lettere che il paziente fissa con lo sguardo.

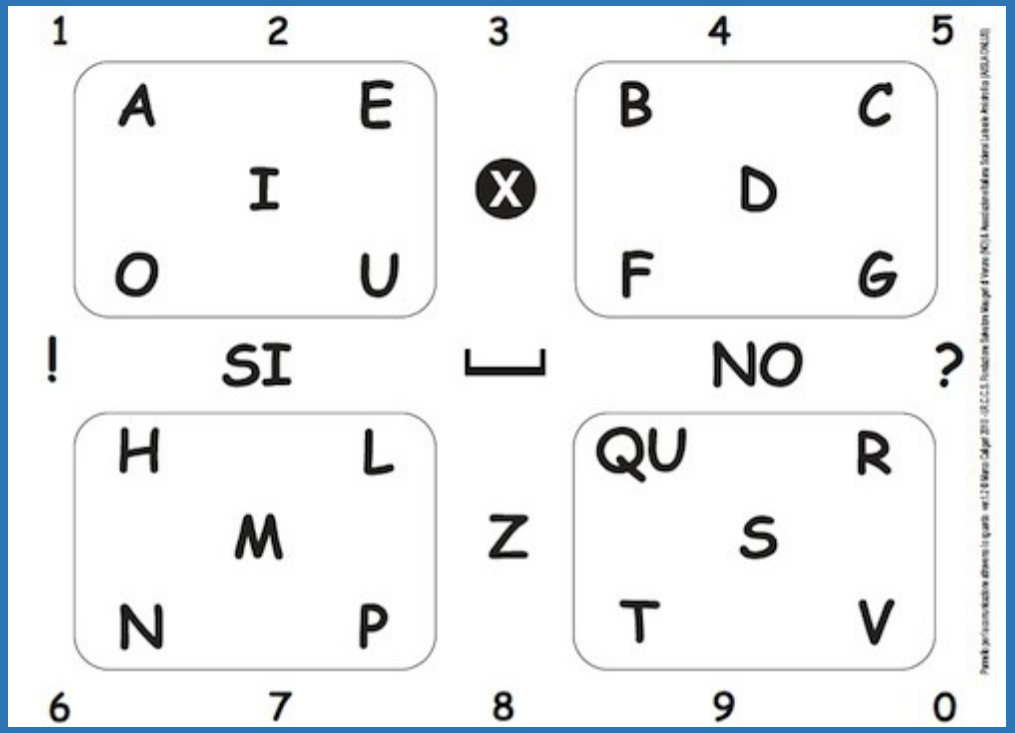
(La lettera che il paziente sta guardando la si deduce dalla direzione dello sguardo di quest'ultimo. In caso di difficoltà nell'identificare quale lettera sia quella fissata, spostare il pannello orizzontalmente o verticalmente per allineare gli occhi del paziente con la lettera da lui fissata e gli occhi di chi regge il pannello).

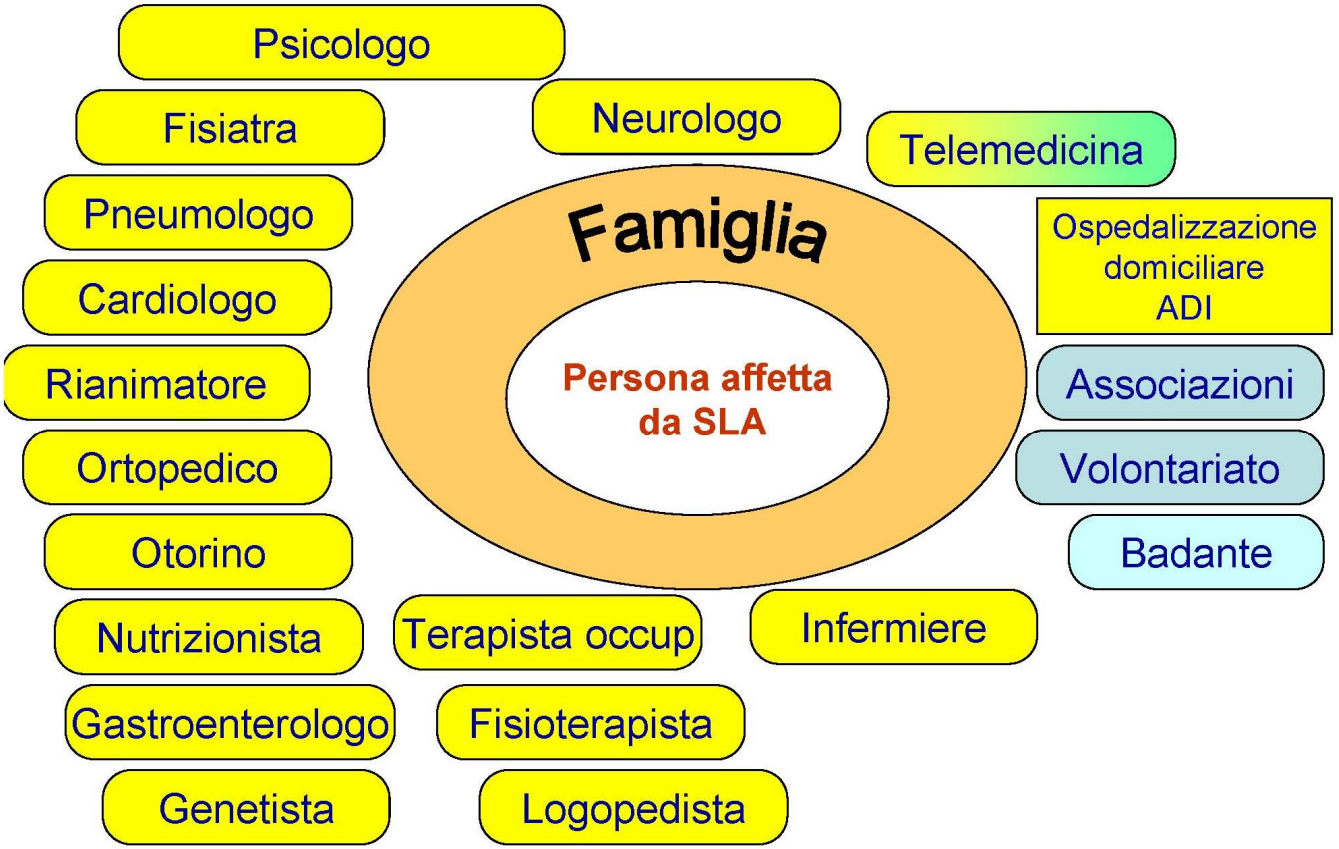
Istruzioni pannello piccolo per uso con una sola mano (esperti):

- Posizionarsi di fronte al paziente alla distanza di un 60-80 cm circa.
- Impugnare il pannello trasparente con una mano (area scura a destra o sinistra).
- Il paziente compone le parole guardando le lettere presenti sul pannello una a una mentre chi assiste ripete a voce alta le lettere che il paziente fissa con lo sguardo.

- Spostare continuamente il pannello orizzontalmente o verticalmente per allineare gli occhi del paziente con la lettera da lui fissata e gli occhi di chi regge il pannello.

Legenda
X : annullare e ricominciare a scrivere una parola
I_I : spazio tra le parole
Abc: considerare le lettere (e non i numeri)
123: considerare i numeri (e non le lettere)




Psicologo
Fisiatra
Pneumologo
Cardiologo
Rianimatore
Ortopedico
Otorino
Nutrizionista
Gastroenterologo
Genetista
Neurologo
Telemedicina
Famiglia
Persona affetta da SLA
Ospedalizzazione domiciliare ADI
Associazioni
Volontariato
Badante
Infermiere
Terapista occup
Fisioterapista
Logopedista

HEALTH ECONOMICS

Financial cost of amyotrophic lateral sclerosis: A case study

M. Obermann & M. Lyon

Pages 54-57 | Received 18 Apr 2014, Accepted 01 Aug 2014, Published online: 23 Sep 2014

to assist with the financial burden of ALS. Over a 10-year period (2001–2010), all expenses related to the cost of care for an individual patient were collected concurrently and then analyzed in 2012. Results showed that total disease-duration costs were $1,433,992 (85% paid by insurance, 9% paid by family, 6% paid by charities). The highest costs were for in-home caregivers ($669,150), ventilation ($212,430) and hospital care ($114,558). In conclusion, this case study illustrates costs of care for ALS

LEGO
BACK TO THE FUTURE
Ages/edades
10+
21103
401
pcs/pzs
Building Toy
Jouet de Construction
Juguete para Construir
CUUSOO
#004

?