

***Le malattie neurodegenerative avanzate e inguaribili.
La perdita progressiva dell'auto-sufficienza nelle malattie
neurologiche croniche inguaribili***

Nicola Ticozzi

Neurologia

La **Neurologia** è la branca della medicina che si occupa della diagnosi e del trattamento di tutte le patologie del sistema nervoso centrale e periferico.

Interfaccia con molteplici specialità mediche e chirurgiche:

- Medicina Interna
- Psichiatria
- Malattie infettive
- Oncologia
- Neurochirurgia, Chirurgia ortopedica
- Otorinolaringoiatria, Oculistica
- ...

Malattie Neurologiche

Categorie delle patologie neurologiche:

- Infettive
- Genetiche-congenite
- Traumatiche
- Degenerative
- Tossiche
- Metaboliche (ereditarie/acquisite)
- Neoplastiche
- Infiammatorie-Autoimmuni

Incidenza nella pratica	Prevalenza in comunità
Ictus Sindrome tunnel carpale Epilessia Paralisi di Bell (VII nc) Tremore essenziale Malattia di Parkinson Tumori cerebrali Sclerosi multipla Arterite temporale di Horton Emicrania Sintomi motori di ndd Nevralgia trigeminale	Emicrania Cefalea tensiva Ictus Malattia di Alzheimer Epilessia Tremore essenziale Sclerosi multipla Sindrome da fatica cronica Malattia di Parkinson Sintomi motori di ndd Neurofibromatosi Miastenia Gravis

Anatomia funzionale del Sistema Nervoso



Funzioni del Sistema Nervoso

Tre funzioni essenziali:

- Acquisizione sensoriale dei cambiamenti interni e esterni al corpo
 - _Cambiamento \leftrightarrow uno stimolo
 - _Guadagno di informazione \leftrightarrow input sensoriale
- Integrazione degli impulsi sensoriali e formulazione di risposte
 - _Integrazione \leftrightarrow prende decisioni
- Messa in atto di risposte allo stimolo attivando organi effettori
 - _Risposta \leftrightarrow output motorio

Input sensoriali e output motori

Suddivisi a seconda della **regione innervata**

- Regione somatica del corpo
- Regione viscerale del corpo

Ne risultano **quattro suddivisioni principali**

- Sensibilità somatica
- Sensibilità viscerale
- Motilità somatica
- Motilità viscerale

Sensibilità

Sensibilità somatica generale

- Tatto, dolore, vibrazione, pressione e temperatura
- Sensi propriocettivi - captano l'allungamento dei tendini e dei muscoli
- Sensi corporei - posizione e movimento del corpo nello spazio (recettori articolari e vestibolari)

Sensibilità viscerale

- Sensi viscerali generici - allungamento, dolore, temperatura, nausea, fame
- Recettori ampiamente diffusi nei tratti digestivo e urinario e negli organi riproduttori

Sensibilità Speciali

Recettori/Organi dedicati:

- Vista - Retina
- Udito - Organo del Corti
- Equilibrio - Sacculo, utricolo, canali semicircolari
- Olfatto - Recettori olfattivi
- Gusto - Papille gustative

Motilità

Motilità somatica generale

- contrazione della muscolatura scheletrica
- Sotto il controllo volontario
- Spesso denominato “sistema nervoso volontario”

Motilità viscerale

- Regola la contrazione della muscolatura liscia e cardiaca e della secrezione ghiandolare
- Costituisce il sistema nervoso autonomo (ortosimpatico e parasimpatico)
- Controlla la funzione degli organi viscerali
- Spesso definito “sistema nervoso involontario”

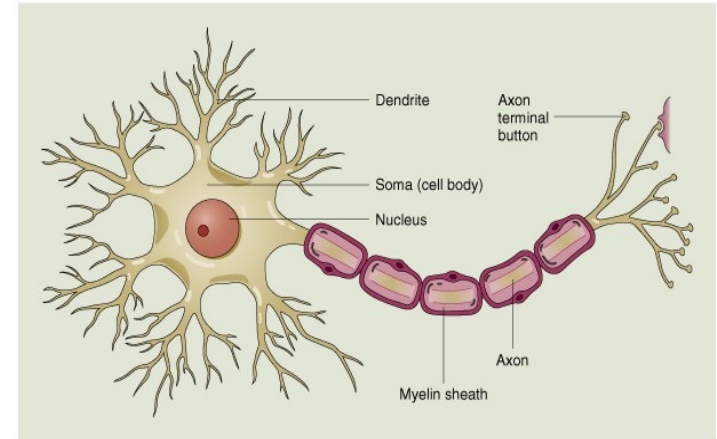
Da cosa è costituito il Sistema Nervoso?

Il sistema nervoso è costituito da due tipi di cellule:

- Neuroni (cellule nervose) che sono specializzati nella trasmissione degli impulsi nelle varie parti del corpo
- Cellule di sostegno (Glia) che proteggono, isolano e sostengono i neuroni

Trasmissione elettrochimica dell'impulso:

- Elettrica > Potenziale d'azione
- Chimica > Neurotrasmettitori



Sistema Nervoso: suddivisioni

Sistema Nervoso Centrale (SNC)

- Encefalo
- Midollo spinale

Sistema Nervoso Periferico (SNP)

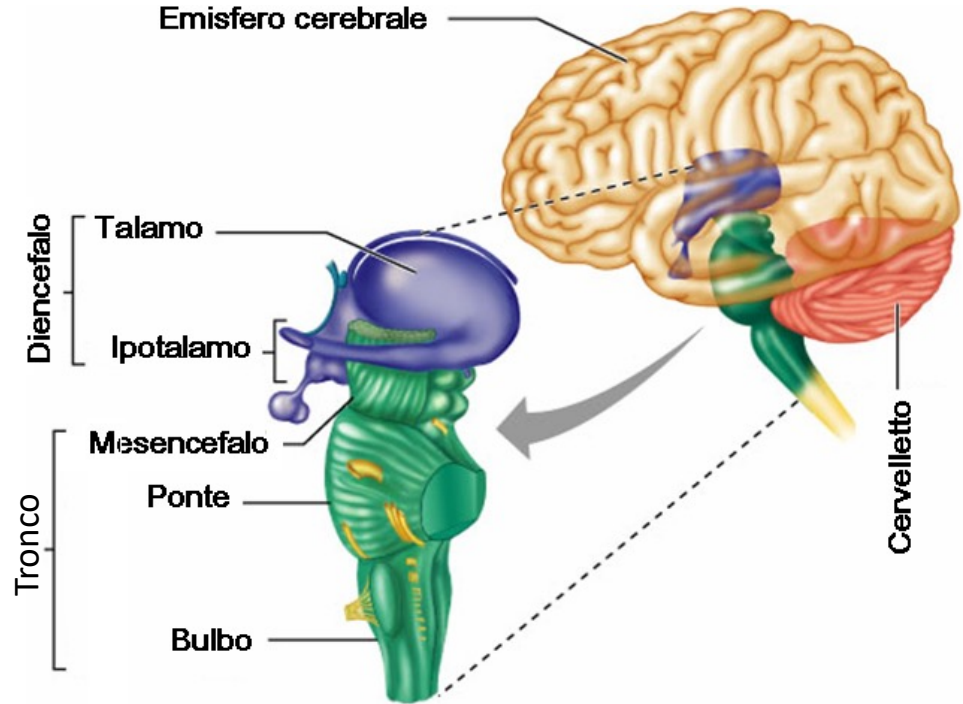
- Nervi cranici
- Nervi spinali
- Gangli nervosi

Comprende:

- Sistema nervoso periferico somatico
- Sistema nervoso Autonomico (Ortosimpatico e Parasimpatico)
- Sistemi per le sensibilità speciali

Anatomia Encefalo

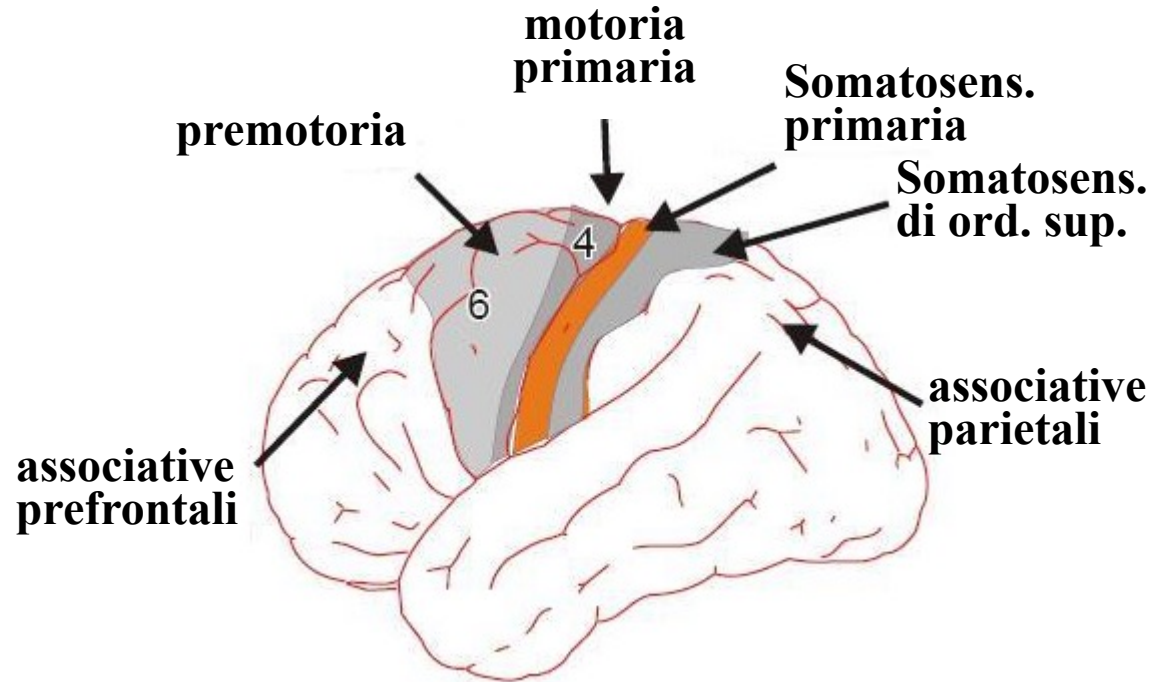
- Emisferi cerebrali
- Diencefalo
 - Talamo
 - Ipotalamo
 - Epitalamo
- Tronco encefalico:
 - Mesencefalo
 - Ponte
 - Bulbo
- Cervelletto



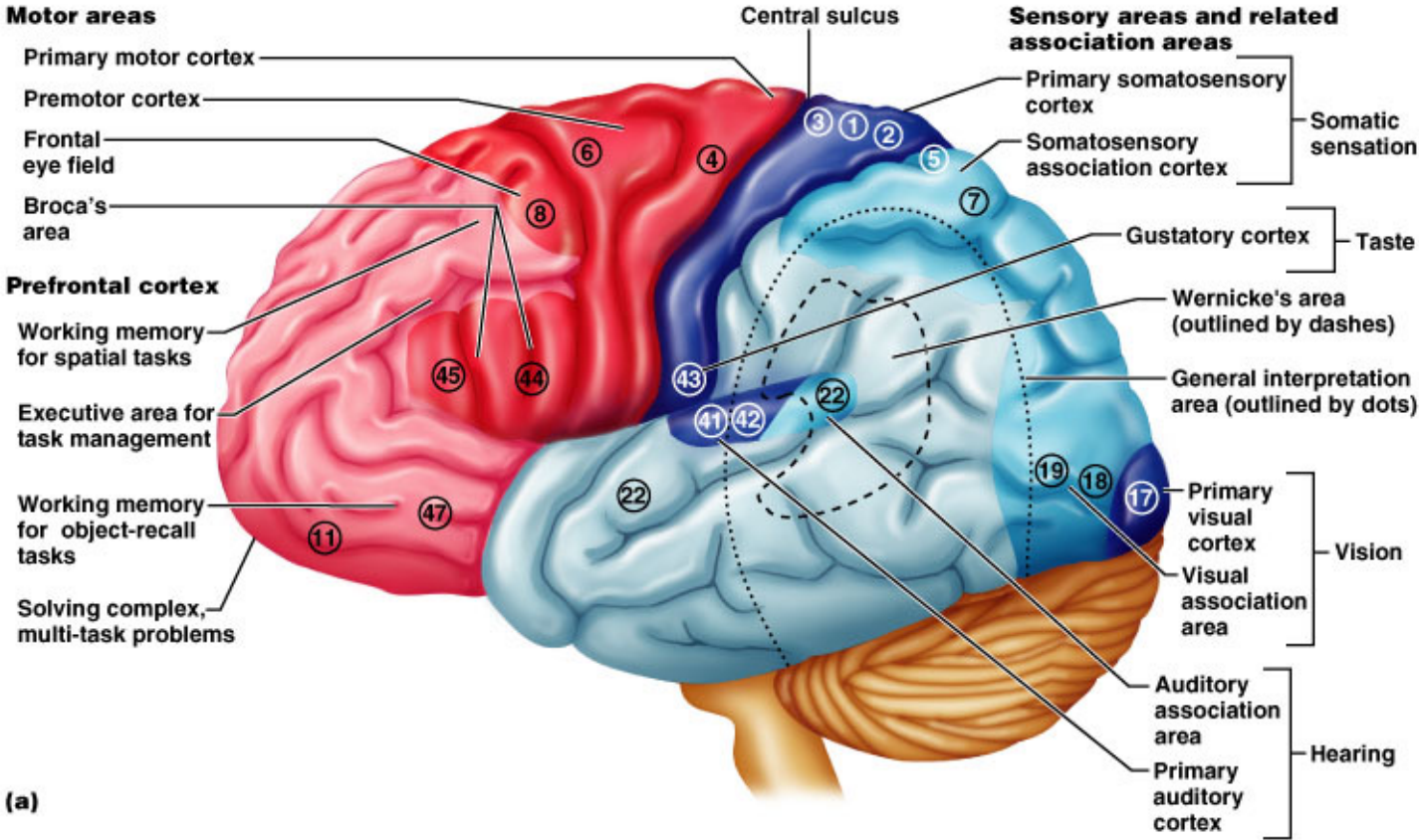
Corteccia cerebrale

Tre tipi di aree funzionali:

- Aree motorie
- Aree sensoriali
- Aree associative



Aree funzionali della corteccia cerebrale



Tronco (encefalico)

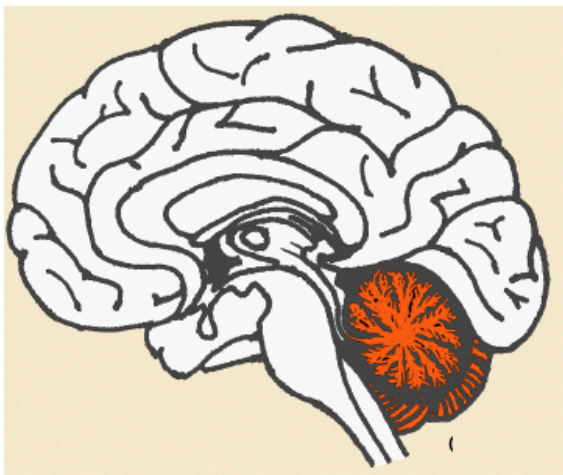
- Responsabile di **comportamenti automatizzati necessari per la sopravvivenza** (respirazione, frequenza cardiaca, funzione gastro-intestinale)
- **Via di passaggio per tutti i tratti di fibre nervose** che collegano il cervello e il midollo spinale
- Coinvolto nell'**innervazione della faccia e della testa**
→ 10 delle 12 paia di nervi cranici originano dal tronco encefalo

Cervelletto

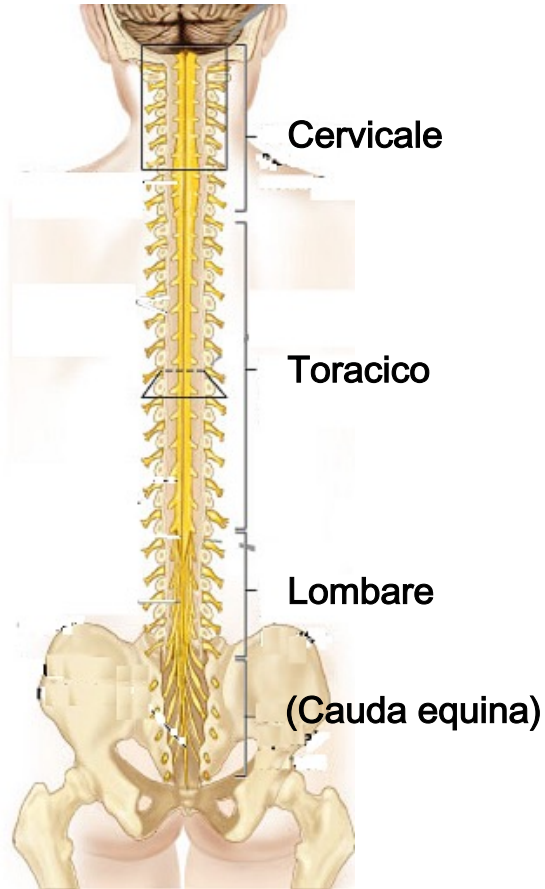
Il cervelletto è localizzato posteriormente al ponte e al bulbo

Funzioni principali:

- Raffina e coordina i movimenti corporei
- Collabora al mantenimento dell'equilibrio



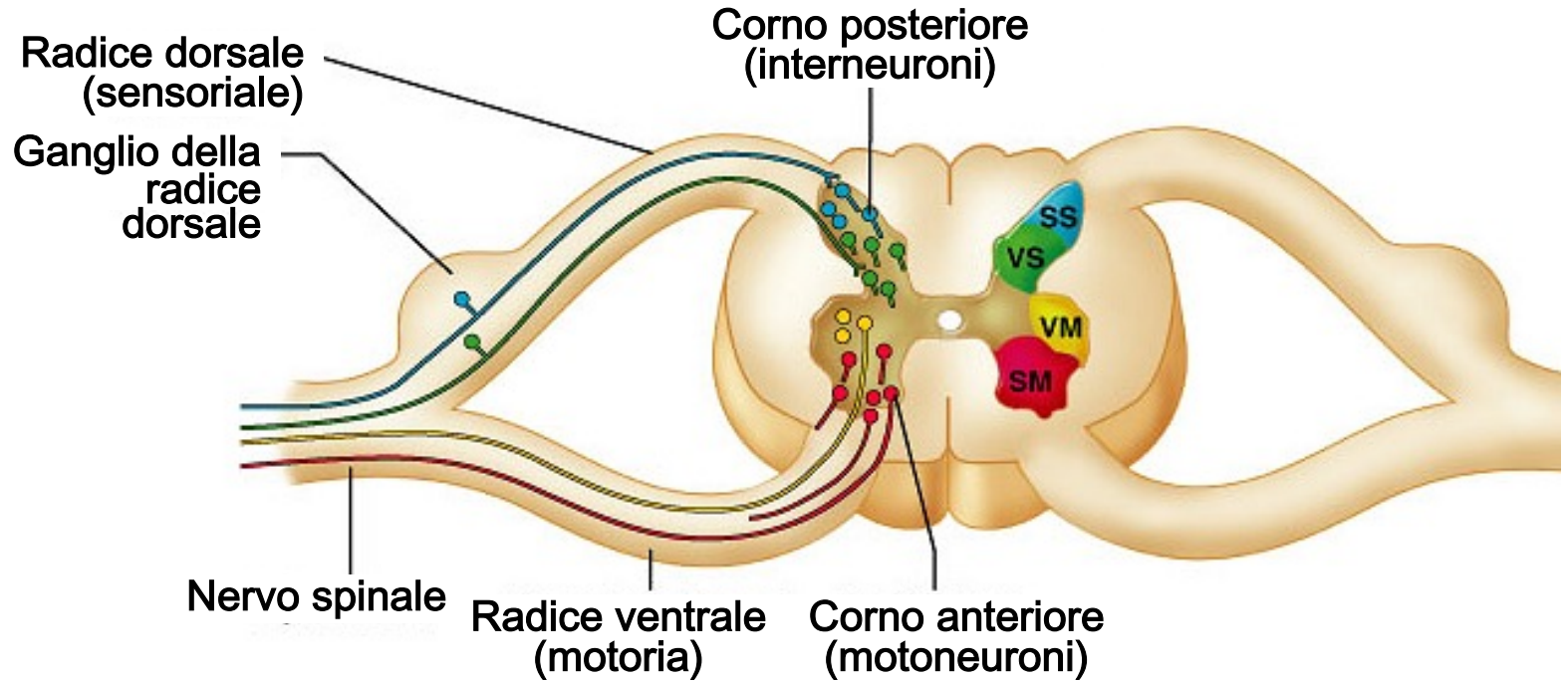
Midollo spinale



Segmenti del midollo spinale:

- Cervicale (controllo arti superiori)
- Toracico
- Lombare (controllo arti inferiori)

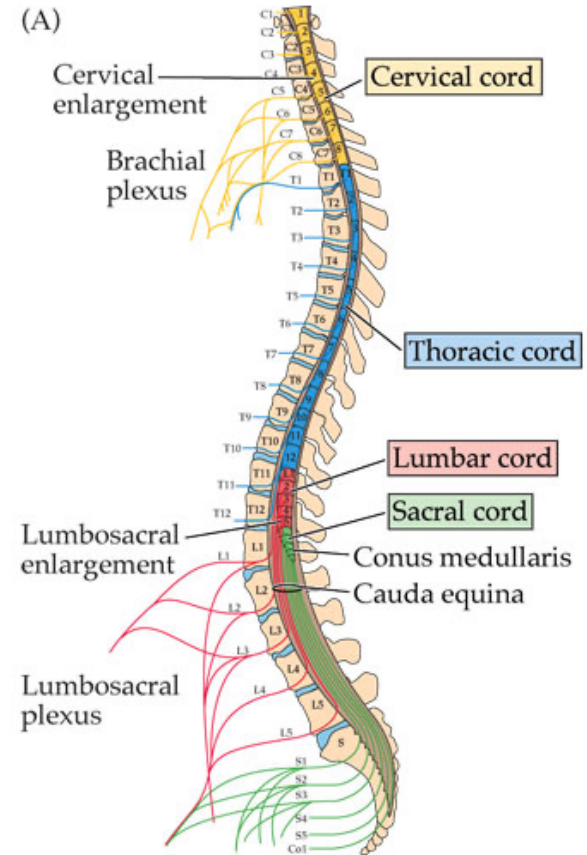
Radici nervose spinali



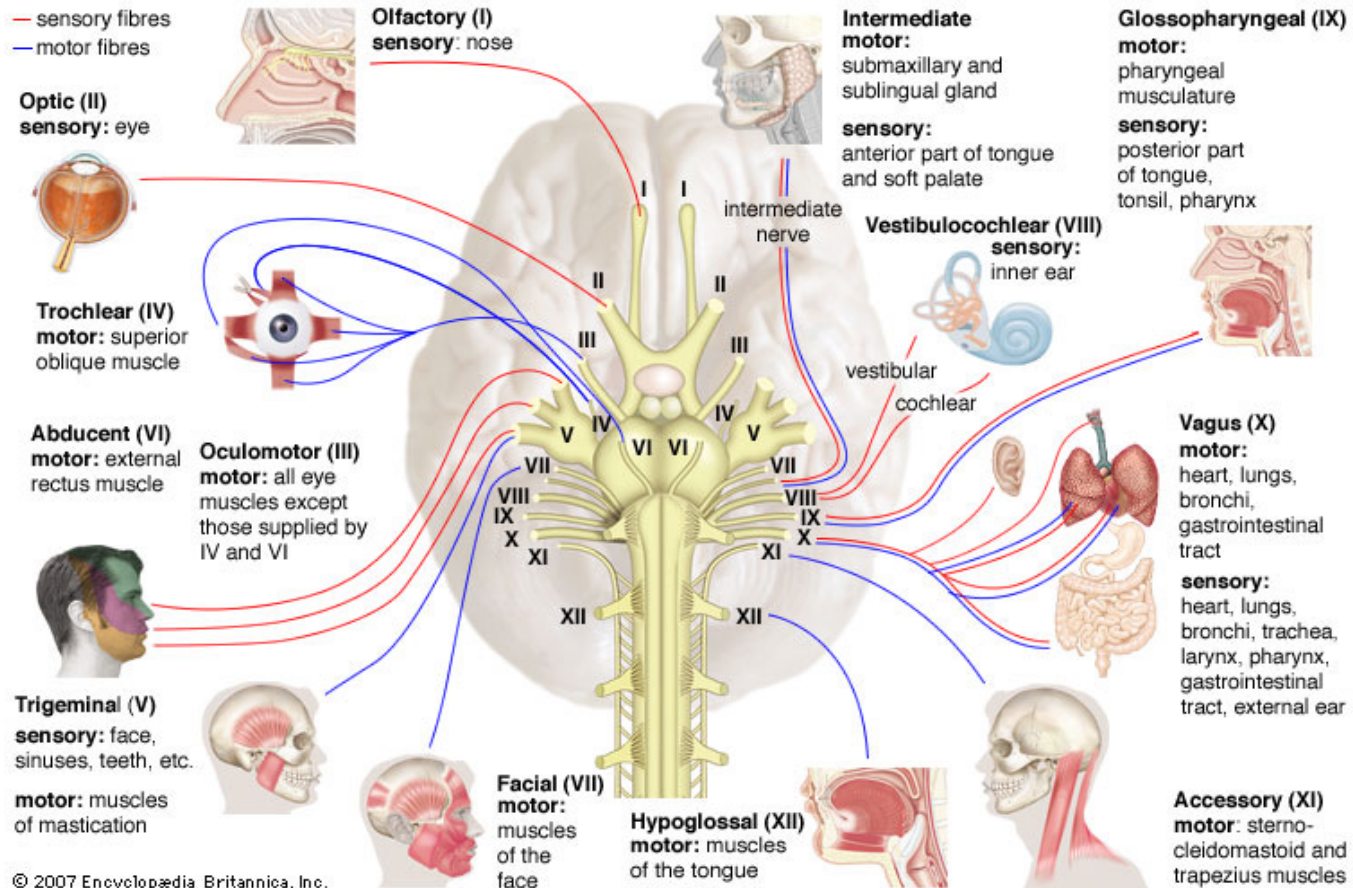
Nervi spinali

33 coppie di Nervi spinali (originate dall'unione di radice sensitiva e motoria):

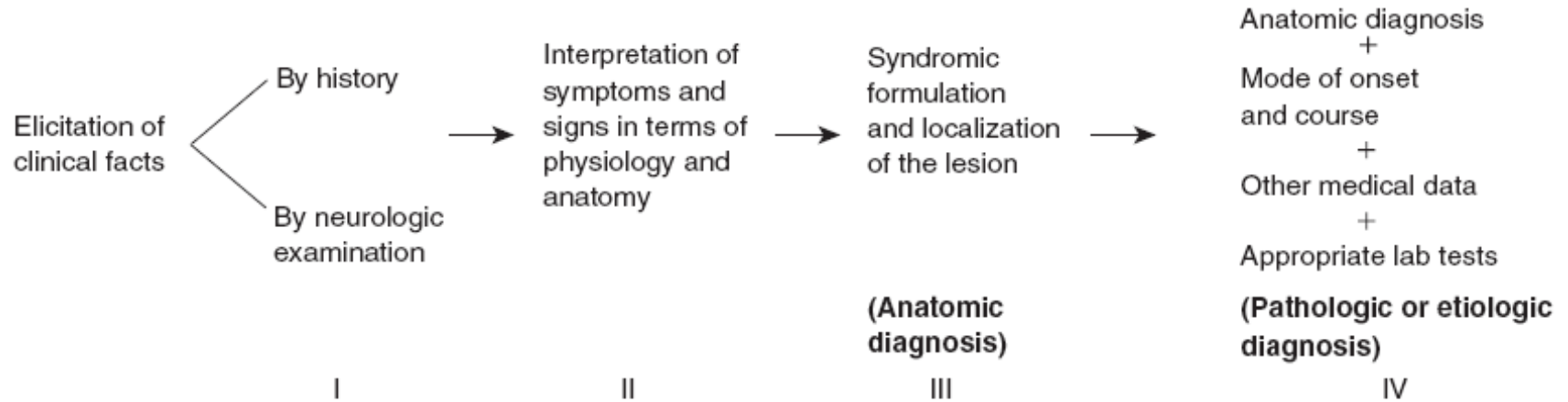
- 8 cervicali
- 12 toracici
- 5 lombari
- 5 sacrali
- 3 coccigei



Nervi cranici



Diagnosi nelle malattie neurologiche



Sintomi neurologici

Secondo funzione coinvolta:

- Sintomi motori

→ Perdita di forza, atrofia, spasticità/rigidità, bradicinesia/acinesia, perdita coordinazione, instabilità posturale/disequilibrio, disturbi cammino

→ Movimenti involontari

- Sintomi sensitivi

→ Ipo/anestesia, parestesie, dolori, disturbi dei sensi speciali (vista, olfatto, gusto, udito)

- Sintomi cognitivi

→ Disturbi di memoria (amnesia), attenzione, linguaggio (afasia), gestualità e uso oggetti (aprassia), nel riconoscimento (agnosia)

- Sintomi vegetativi

→ Ipotensione ortostatica, alterazioni di sudorazione e salivazione, stitichezza, disturbi minzionali, incontinenza urinaria o fecale

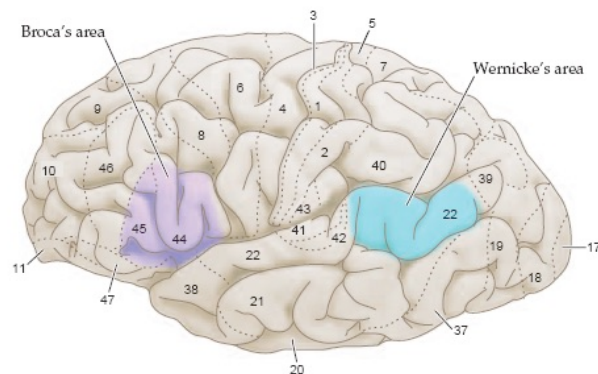
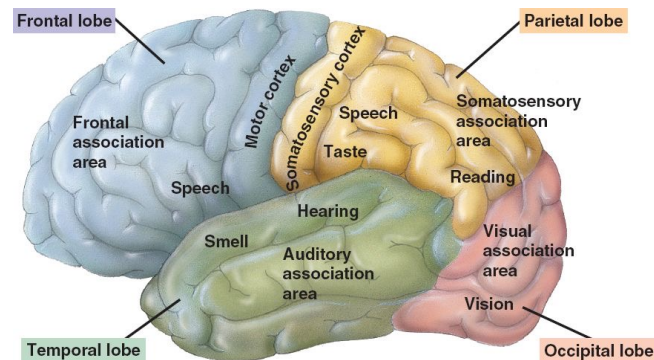
Obiettività neurologica

Esame neurologico globale (esemplificativo):

- Orientamento s/t e sé, critica di malattia, valutazione del linguaggio durante raccolta della storia clinica
- Grandezza pupille e reattività alla luce; valutazione vista e udito
- Movimenti oculari, della faccia e della lingua
- Prove di forza anti-gravitaria (arti superiori e inferiori), forza di prensione; presenza eventuale di movimenti involontari
- Valutazione trofismo e tono muscolare
- Riflessi osteo-tendinei arti superiori e inferiori; risposta alla stimolazione cutanea plantare (segno di Babinski=patologico)
- Sensibilità tattile; eventuale sensibilità vibratoria e di posizione
- Prove di coordinazione (indice-naso e tallone-ginocchio)
- Stazione eretta e cammino

Esame delle funzioni neuropsichiche

- **Vigilanza**
- **Orientamento spaziale/temporale/sul sé**
- **Ideazione**
- **Attenzione e perseverazione**
- **Memoria**
 - Anterograda/retrograda
 - Episodica/semantica
- **Prassia**
- **Linguaggio**
 - Afasia → Fluente/non fluente
 - Disartria



Trofismo muscolare

Cause di atrofia:

- Atrofia miogena → Malattie muscolari
- Atrofia Neurogena → Lesioni del motoneurone periferico
- Atrofia da non uso
- Pseudoipertrofia → Miopatie



Tono muscolare

Ipotonia muscolare

→ Miopatie, lesione del II motoneurone, fase iniziale delle lesioni piramidali, sdr coreica o cerebellare

Ipertonia muscolare:

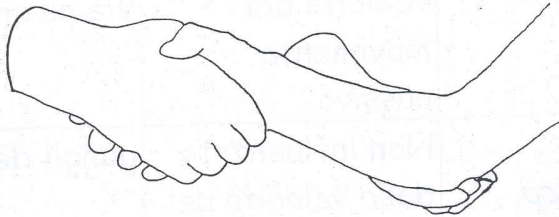
- Spasticità → lesione piramidale
 - Decerebrazione (ipertono in estensione ai 4 arti)
 - Decorticazione (ipertono arti sup flessi, arti inf estesi)
- Rigidità → sdr parkinsoniane (ipertono di tutti i muscoli)

Valutazione tono muscolare

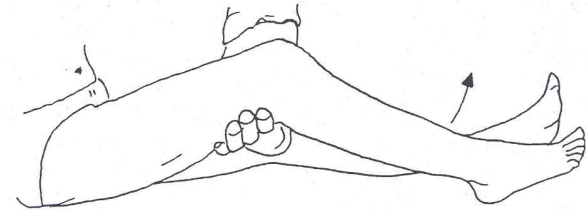
B2. TONO MUSCOLARE

Assicurarsi che il paziente sia rilassato

Arti superiori: muovi l'avambraccio e la mano in flessione ed estensione in tutta l'escursione possibile



Arti inferiori: muovi alternativamente in flessione ed estensione la gamba e la coscia.



Forza muscolare

Ipostenia → Paresi → Plegia



- Un arto → *Monoparesi o monoplegia*
- Arti di sinistra o di destra → *Emiparesi o emiplegia*
- Arti superiori o inferiori → *Diparesi o diplegia*
- Arti inferiori → *Paraparesi o paraplegia*
- Arti superiori e inferiori → *Tetraparesi o tetraplegia*

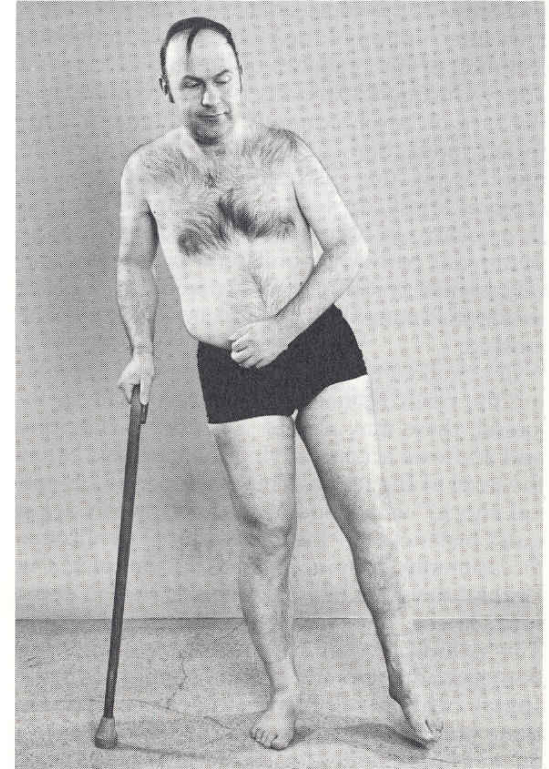
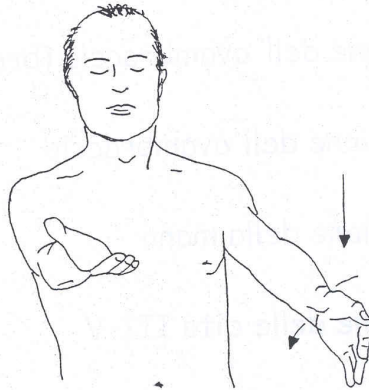


FIG. 23-8. Left hemiparesis of 15 years' duration. The patient circumducts his left leg as he begins walking.

Valutazione forza muscolare

B3. DISTURBO DI FORZA ARTI SUPERIORI

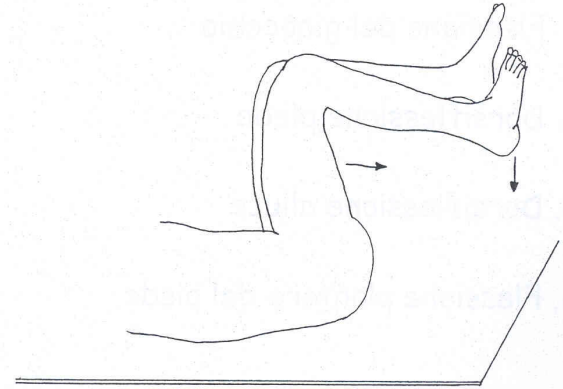
Prova di forza globale: posizione Mingazzini arti superiori



Valuta l'eventuale pronazione e slivellamento

B5. DISTURBO DI FORZA ARTI INFERIORI

Prova di forza globale: posizione Mingazzini arti inferiori



Valuta l' eventuale slivellamento.

Malattie neurodegenerative

Malattie neurodegenerative

Le **malattie neurodegenerative** sono un gruppo di malattie neurologiche con sintomatologia estremamente variabile tra loro, ma accomunate dal fatto di essere causate da una perdita primitiva di neuroni nel sistema nervoso centrale (i sintomi dipendono dalle aree coinvolte).

I meccanismi patogenetici sono per lo più sconosciuti, anche se nella maggior parte di queste malattie è stata osservata la presenza di aggregati proteici insolubili nel sistema nervoso dei pazienti.

Sono malattie comuni nella popolazione e la loro prevalenza aumenta con l'età (invecchiamento del cervello).

Sono malattie neurodegenerative...

Malattia di Alzheimer

Demenza frontotemporale

Demenza a corpi di Lewy

Malattia di Parkinson

Parkinsonismi atipici

Sclerosi laterale amiotrofica

Malattia di Huntington

...

...

...

Malattia di Alzheimer e Demenze

Demenza

Presenza di **deficit significativi a carico di uno o più domini cognitivi** (riferiti da paziente/caregiver e/o osservati):

- Disturbo di memoria (Amnesia)
- Disturbi del linguaggio (Afasia)
- Disturbi nell'esecuzione di movimenti complessi (Aprassia)
- Disturbi nel riconoscimento di persone/oggetti (Agnosia)
- Disturbo delle funzioni esecutive

Il deficit cognitivo deve:

- Severo tale da causare una **compromissione del funzionamento sociale o occupazionale**
- Rappresentare un declino rispetto a un precedente livello di funzionamento
- Non spiegato da altre patologie neuropsichiche

La diagnosi non deve essere formulata se i deficit si manifestano esclusivamente durante il corso di delirium.

Mild Cognitive Impairment (MCI)

- Disturbo cognitivo lieve (preferibilmente confermato da una persona diversa dal soggetto) a carico della memoria (aMCI - amnesico) o di altri domini cognitivi (naMCI - non amnesico)
- Deficit documentato da prestazioni a test neuropsicologici al di sotto del valore medio normale per l'età
- Normali abilità nelle attività del vivere quotidiano (impiegando più tempo e fatica, con ricorso a strategie compensatorie)
- Assenza di demenza

→ MCI può evolvere in demenza

Classificazione demenze

Demenze primitive (degenerazione neuronale):

Malattia di Alzheimer
Demenza fronto-temporale
Demenza a corpi di Lewy
Parkinson-demenza
Malattia di Huntington
Paralisi Sopranucleare Progressiva
Degenerazione cortico-basale

Demenze secondarie (lesioni strutturali o metaboliche):

Demenza vascolare
Demenza post-traumatica
Malattie infettive
Malattie infiammatorie
Tumori
Stati carenziali
Sostanze tossiche
Malattie endocrino-metaboliche
Idrocefalo normoteso

Malattia di Alzheimer

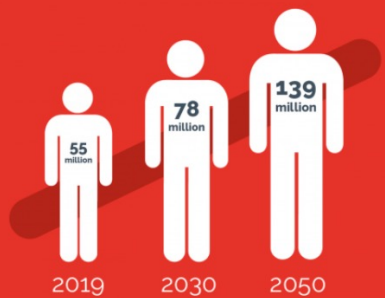
Demenza degenerativa con progressiva perdita neuronale.
Causa più frequente di demenza nei Paesi occidentali.

La prevalenza della malattia aumenta con l'età.

Attualmente in Italia oltre 600.000 affetti.

Incidenza leggermente superiore nel sesso femminile (per la maggiore longevità?)

Sopravvivenza media 8 anni (decesso per polmoniti ab ingestis, complicanze da allettamento, ecc...)



Estimated growth in number of people with dementia 2019–2050*

*WHO Global status report 2021



Every 3 seconds someone in the world develops dementia



The total estimated annual worldwide cost of dementia is over US\$ 1.3 trillion. This figure is forecast to rise to US\$ 2.8 trillion by 2030*

*WHO Global status report 2021

Fattori di rischio

Non modificabili

- Età
- Familiarità
- Sesso

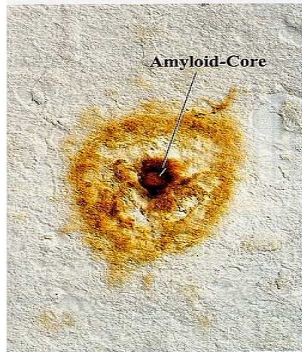
Modificabili

- Esposizione a tossici
- Calo estrogeni
- Fattori di rischio vascolare
- Traumi cranici
- Depressione
- Livello di istruzione
- Vino rosso

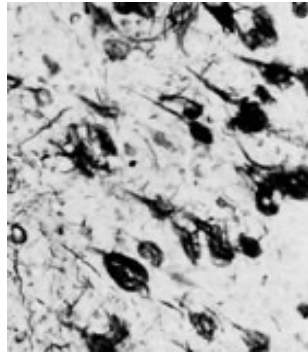
Protettivi

Patogenesi

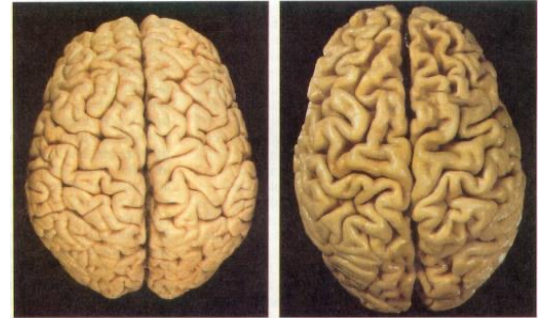
Accumulo di aggregati proteici insolubili nello spazio extracellulare (placche di beta-amiloide) e all'interno dei neuroni (gomitoli neurofibrillari di tau) nel cervello dei pazienti AD.



Beta-Amiloide



Tau fosforilata



Quadro clinico

- Esordio insidioso con difficoltà progressiva a svolgere una o più delle seguenti attività
 - memoria a breve termine
 - orientamento
 - linguaggio
 - prassie
 - capacità astrattive/calcolo
 - mantenere adeguato comportamento
- Decorso lentamente progressivo
- Nel corso di malattia possono associarsi **disturbi psichiatrico-comportamentali**

Segnali di allarme

- Deficit di memoria che condiziona lo svolgimento delle attività quotidiane
- Difficoltà nell'eseguire compiti usuali
- Difficoltà di linguaggio di tipo anomico (difficoltà a trovare parole)
- Disorientamento nel tempo e nello spazio
- Ridotta capacità di giudizio (es. vestirsi in maniera inadeguata)
- Difficoltà di ragionamento astratto (es. nell'esecuzione di operazioni aritmetiche semplici)
- Collocazione degli oggetti in posti sbagliati
- Cambiamenti di umore e comportamento
- Cambiamenti di personalità
- Perdita di iniziativa

Evoluzione

Stadio

Lieve

Moderato

Severo

Sintomi

Perdita memoria a breve termine (smemoratazza), difficoltà nel trovare le parole, problemi di giudizio critico

Memoria a breve termine gravemente compromessa, eloquio ripetitivo, orientamento diminuito

Attenzione gravemente compromessa, aprassia, marcata amnesia, perdita di linguaggio coerente

Disturbi comportamentali

- Agitazione
 - Aggressività fisica e/o verbale
 - Vagabondaggio (“Wandering”)
 - Inversione del ritmo sonno/veglia
 - Rifiuto di alimentarsi o iperfagia
 - Allucinazioni, idee deliranti
 - Disinibizione sessuale
-
- Per molto tempo considerati di scarsa importanza dai clinici, poco più che un corollario alla malattia, sono invece quelli che maggiormente la caratterizzano e che influenzano pesantemente il “destino” del soggetto demente:
 - provocano sofferenza psico-fisica
 - predicono un accelerato declino funzionale
 - anticipano l’istituzionalizzazione
 - inducono a contenzione fisica e farmacologica
 - determinano una significativa perdita di qualità di vita non solo del malato ma anche della sua famiglia e del care-giver

Terapia

- Terapia sintomatica farmacologica dei deficit cognitivi
- Riabilitazione cognitiva e comportamentale (training cognitivo e terapia occupazionale)
- Adattamenti ambientali per ridurre l'impatto dei deficit cognitivi e dei sintomi comportamentali
- Terapia farmacologica dei sintomi comportamentali
- Prevenzione e trattamento delle complicanze (cadute, malnutrizione, incontinenza, allettamento)
- Planning dell'assistenza e del supporto familiare
- Istruzione, educazione e sostegno del caregiver

Terapia farmacologica: disturbi cognitivi

Non esiste attualmente una cura per la malattia di Alzheimer.

I farmaci disponibili, tuttavia, si sono rivelati in grado di:

- stabilizzare il deterioramento per 6-12 mesi, in particolare per quanto riguarda i disturbi cognitivi
- ritardare la comparsa dei disturbi comportamentali e psichiatrici di circa un anno

I farmaci attualmente impiegati sono:

- inibitori dell'acetilcolinesterasi (galantamina, donepezil, rivastigmina)
- anti-glutammatergici (memantina)

Terapia farmacologica: disturbi comportamentali

- Devono essere usati con la massima cautela per i numerosi effetti collaterali
- **Solo** quando non bastano gli **interventi non farmacologici** per attenuare i sintomi.
 - **Antidepressivi**: possono aiutare a distinguere la depressione “vera”, che risponde al trattamento, da quella che prelude alla successiva evoluzione in demenza, in cui la risposta ai farmaci è più dubbia.
 - **Ansiolitici e ipnoinducenti**: normalmente impiegati nella terapia dell’ansia e dell’insonnia; non è raccomandabile usarli nell’anziano perché alterano la memoria e l’equilibrio ed aumentano il rischio di caduta.
 - **Antipsicotici**: si utilizzano quelli di nuova generazione, i cosiddetti “**atipici**” (aripirazolo, clozapina, olanzapina, quetiapina, risperidone); servono per controllare i disturbi comportamentali come deliri, allucinazioni, aggressività, agitazione, insonnia; sono gravati da minor sedazione e rallentamento motorio rispetto quelli tipici. L’aloperidolo (**neurolettico tipico**) rimane comunque il farmaco d’elezione per il trattamento del delirium ipercinetico nel paziente demente (attenzione all’intervallo QTc dell’ECG!)

Strategie non farmacologiche - memoria

La perdita di memoria:

- Interferisce con la vita quotidiana
- Rende difficile iniziare una conversazione
- Rende impossibile imparare nuove cose

Interventi:

- Ricordare al paziente gli elementi che lo possono far sentire meno confuso (dove si trova, il nome dei parenti, che giorno è, quali attività deve svolgere)
- Non umiliare o mettere in imbarazzo il paziente (aiutarlo a ricordare con naturalezza)
- Utilizzare calendari, orologi, fotografie, promemoria, ecc...
- Adottare un atteggiamento rassicurante e creare un clima tranquillo
- Creare delle routine
- Costruire un ambiente adatto con tutto ciò che occorre a portata di mano, evitando inutili cambiamenti

Strategie non farmacologiche - comportamento

Le alterazioni comportamentali possono includere affaccendamento, agitazione, scatti d'ira/aggressività, vagabondaggio

Interventi:

- mantenere un atteggiamento calmo e rassicurante
- cercare di distrarre il paziente
- cercare di capire qual è il fattore scatenante
- evitare ogni forma di violenza e coercizione (verbale, espressiva, fisica)
- trattare sempre il paziente con rispetto e come una persona «adulta» cercando di metterlo a proprio agio
- badare alla propria incolumità

Strategie non farmacologiche - apatia

Molti pazienti presentano apatia, inerzia, perdita di interessi per le attività della vita quotidiana, ritiro sociale

Interventi:

- non costringere il paziente a fare attività che non vuole fare
- stimolare le attività che riesce a svolgere, aiutandolo nel caso, ma non sostituendosi al paziente
- congratularsi per la buona riuscita
- stimolare l'interesse (lettura, album foto, musica, TV, pittura/disegno, passeggiate, ballo, giardinaggio, attività casalinghe, ecc...)

Strategie non farmacologiche - sonno

L'inversione del ritmo sonno-veglia è uno dei disturbi comportamentali con maggior impatto sulla qualità della vita del paziente e del caregiver. L'uso di farmaci ipnoinducenti è spesso controproducente.

Interventi:

- fare alzare il paziente dal letto al mattino
- evitare i riposi diurni
- adeguata illuminazione ambientale
- evitare l'assunzione serale di composti stimolanti (caffè, the, tabacco)
- evitare l'uso serale di cellulare, tablet, pc
- mantenere l'ambiente tranquillo
- stimolare attività fisica, hobby, occupazioni

Comunicazione

Spesso il paziente demente non è in grado di comunicare/manifestare i propri bisogni anche per un graduale peggioramento del linguaggio

Possono presentarsi reazioni di confusione, rabbia o frustrazione perché non si è capiti

Il paziente può andare incontro a progressiva chiusura, apatia, fino al mutismo

Approccio positivo:

- Sviluppare il nostro spirito di osservazione: cosa vuole il paziente?
- Stimolare il paziente e incoraggiarlo a parlare
- Cercare di cogliere l'emozione che esprime al di là del contenuto e non sottolineare eventuali errori

Strategie di comunicazione

- Mettersi di fronte e stabilire un contatto visivo
- Usare frasi breve e semplici
- Parlare in modo lento e chiaro
- Accompagnare con gestualità
- Usare frasi affermative
- Domande chiuse (sì-no)
- Chiamare il paziente per nome
- Stare vicino e toccare il paziente (mano, spalla)

- Importante il tono e l'inflessione di voce, l'espressione del viso e lo sguardo
- Il contatto fisico da un senso di sicurezza

Alimentazione

Il paziente può essersi dimenticato di dover mangiare oppure ha già mangiato, ma non si ricorda

Interventi:

- Screening per valutare malnutrizione
- Orari dei pasti molto regolari
- Rassicurare il paziente

Igiene

- Garantire il soddisfacimento del bisogno di igiene rispettando privacy e dignità della persona, senza privare il paziente della sua indipendenza (stimolare l'autonomia e subentrare solo quando è indispensabile)
- Cercare di rispettare le abitudini del paziente
- Ambiente sicuro: maniglioni, sedie doccia, tappeti antiscivolo
- Rimuovere tutti gli oggetti non indispensabili, ma che creano confusione

Vestizione

- Porgere o disporre i vestiti nell'ordine in cui devono essere indossati
- Limitare la scelta di indumenti (es. scegliere tra due) per ridurre stress e confusione
- Preferire chiusure con velcro
- Gonne o pantaloni con elastico in vita e senza cinture
- Abiti comodi
- Scarpe senza stringhe

Trattamenti complementari

- Musicoterapia
- Attività fisica
- Danzaterapia
- Pet therapy
- Doll therapy
- Arteterapia
- Terapia della luce

Malattia di Parkinson

Cos'è la malattia di Parkinson

La **malattia di Parkinson** (PD) è una malattia neurodegenerativa dell'adulto a insorgenza insidiosa e decorso gradualmente progressivo. E' la forma più frequente fra le patologie definite come «disturbi del movimento»

Le cause della malattia sono ignote, ma i sintomi sono dovuti alla progressiva perdita di neuroni che rilasciano **dopamina**, un neurotrasmettitore essenziale nella regolazione del movimento.

Se manca la dopamina i movimenti diventano più lenti, meno ampi e più difficoltosi.

Epidemiologia

Malattia ad elevata diffusione con incidenza e prevalenza che aumentano con l'età

Seconda più frequente malattia neurodegenerativa dopo malattia di Alzheimer

Rapporto maschi / femmine di 3 : 2

1% popolazione > 55 anni

In Italia circa 120.000 malati

Esordio intorno ai 60-65 anni (nel 10% dei casi prima di 40 anni)

Cause

La malattia di Parkinson è considerata multifattoriale e le cause sono spesso sconosciute:

Genetica

Vascolari

Infettive

Post-traumatiche

Iatrogene

Esposizione a tossici ambientali

Sintomi motori

BRADICINESIA: lentezza nell'iniziare i movimenti e riduzione di ampiezza dei movimenti stessi.

TREMORE: presente a riposo, si attenua durante l'esecuzione di movimenti volontari e scompare durante il sonno. Risulta invece accentuato se il paziente è affaticato, stressato, emozionato, si sente osservato. Presente soprattutto a livello distale come mani e gambe.

RIGIDITA': aumento del tono muscolare; resistenza al movimento passivo «troclea»; diminuzione/scomparsa del pendolarismo delle braccia

INSTABILITA' POSTURALE: postura con capo e tronco incurvati in avanti, passi di piccola ampiezza, che possono diventare più rapidi e/o strascicati



Ipomimia (riduzione della mimica facciale)

Ipofonia (abbassamento della voce)

Disfagia (difficoltà di deglutizione)

Micrografia (scrittura piccola)

Freezing

Cadute a terra

Sintomi non motori

Possono coinvolgere la sfera cognitiva e psico-comportamentale, l'apparato digerente, genito-urinario, cardiovascolare, ecc...

Rallentato svuotamento gastrico

Stipsi

Ipotensione ortostatica

Sudorazione

Alterazione del sonno

Alterazione/diminuzione dell'olfatto

Difficoltà ad iniziare la minzione, nicturia

Ansia, depressione

Disturbi cognitivi e comportamentali (allucinazioni)

DOLORE!!!

Terapia farmacologica

Esistono diversi farmaci sintomatici in grado di aumentare i livelli di dopamina nel cervello dei pazienti e di migliorare, almeno temporaneamente, i sintomi della malattia di Parkinson

Il farmaco principale è la **levodopa** (altri farmaci: dopamino-agonisti, inibitori delle MAO, inibitori delle COMT, ecc)

La maggioranza dei farmaci sono somministrati per via **orale** (eccezioni – rotigotina: cerotto transdermico; apomorfina: iniezione sottocute; duodopa: in pompa tramite digiunostomia)

La levodopa ha breve emivita (deve essere somministrata più volte al giorno, regolarmente, agli orari stabiliti) e le proteine alimentari interferiscono con l'assorbimento (va somministrata a stomaco vuoto, >30 minuti prima dei pasti o >60 minuti dopo)

Terapia farmacologica

Effetti collaterali della levodopa:

- Nausea
- Ipotensione ortostatica/ipertensione
- Disorientamento/confusione
- Sogni vividi/insonnia
- Allucinazioni visive

La terapia cronica con levodopa si associa frequentemente con perdita di efficacia del farmaco, fenomeni on-off, comparsa di movimenti involontari (discinesie), sindrome da disregolazione dopaminergica (ricerca di dosi extra di farmaco, ipomania, disforia, aggressività, psicosi, disturbo nel controllo degli impulsi)

Strategie non farmacologiche – sintomi motori

- Battere i piedi sul posto prima di avviare la marcia
- Seguire stimoli sensoriali (ritmo o tempo musicale, andare verso un bersaglio, seguire la fila della piastrelle o un puntatore laser...)
- Fare attività fisica (fisioterapia, ballo, yoga, nuoto, cyclette...)
- Camminare (cercare di fare passi regolari, provare superfici irregolari, scale, superare ostacoli)

Un programma di esercizio fisico moderato, ma regolare deve essere iniziato già in fase precoce

L'attività fisica riduce gli effetti negativi derivanti dalla rigidità

Necessaria motivazione del paziente

Strategie non farmacologiche – sintomi motori

Per i pazienti più compromessi:

- Cambi posturali frequenti
- Controllo consapevole della postura in stazione eretta (es. usando uno specchio)
- Cercare di alzarsi da sedute basse
- Stretching
- Esercizi da prono per i muscoli del tronco e degli arti inferiori

Strategie non farmacologiche – sintomi motori

Prestare particolare attenzione a correttivi personali e ambientali:

- Indossare calzature adeguate (no ciabatte, no soles scivolose), vestiti comodi con allacciature semplici, usare gli occhiali se necessario
- Sedie e poltrone con schienale e braccioli
- Comodino con oggetti utili vicino al letto
- Alza water, maniglioni vicino a wc/vasca, tappetini antiscivolo
- Evitare: disordine, ostacoli/tappeti, superfici bagnate, scarsa illuminazione, mancanza di appoggi

Strategie non farmacologiche

Ipotensione ortostatica

- Cambiare posizione in modo lento e graduale, non sostare a lungo in piedi
- Prevenire la disidratazione
- Aumentare il contenuto di sale nella dieta
- Calze elastiche
- Momenti più critici: primo mattino (dormire con tronco rialzato a 30°), post-prandiale (no pasti abbondanti, pesanti, eccessiva assunzione di alcolici)

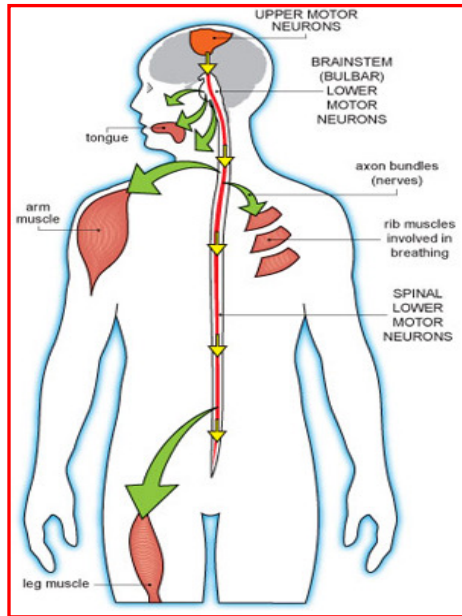
Alimentazione

- Dieta varia, bilanciata, facilmente digeribile
- Fibre e liquidi per prevenzione della stipsi
- Attenzione a interferenza con i farmaci (meglio un pasto ipoproteico a pranzo e assumere carne, pesce, uova, salumi e formaggi alla sera)
- Attenzione a possibile disfagia e malnutrizione

Sclerosi laterale amiotrofica

Cos'è la SLA

La **sclerosi laterale amiotrofica** è una malattia neurodegenerativa causata dalla perdita dei **motoneuroni** (le cellule che comandano i movimenti volontari) a livello corticale (*primo motoneurone*), dei nuclei dei nervi cranici e del midollo spinale (*secondo motoneurone*). La malattia porta ad una paralisi progressiva di tutta la muscolatura volontaria.



Sclerosi

atrofia e gliosi

Laterale

dei cordoni laterali del midollo spinale

Amiotrofica

con riduzione della massa muscolare

Epidemiologia

Malattia rara con incidenza e prevalenza che aumentano con l'età

Rapporto maschi / femmine di 2 : 1

1-2 casi ogni 100.000 abitanti all'anno

In Italia circa 6.000 malati

Esordio intorno ai 55-65 anni

Sopravvivenza media 3-5 anni

Familiarità nel 10% dei casi

Fattori di rischio

I fattori di rischio identificati sono pochi e le evidenze sono spesso dubbie:

Predisposizione genetica

Fumo di sigaretta

Tossine ambientali (metalli pesanti, neurotossine vegetali)

Attività sportiva intensa

Attività professionali (saldatori, agricoltori, militari)

Traumi

Sintomi della SLA

La perdita dei motoneuroni determina una paralisi progressiva di tutta la muscolatura volontaria (fonazione, masticazione, deglutizione, muscoli degli arti, respirazione)

Primo motoneurone

aumento riflessi osteotendinei

comparsa di riflessi patologici

ipertono spastico

perdita di destrezza

ipostenia (debolezza) muscolare

Secondo motoneurone

riduzione riflessi osteotendinei

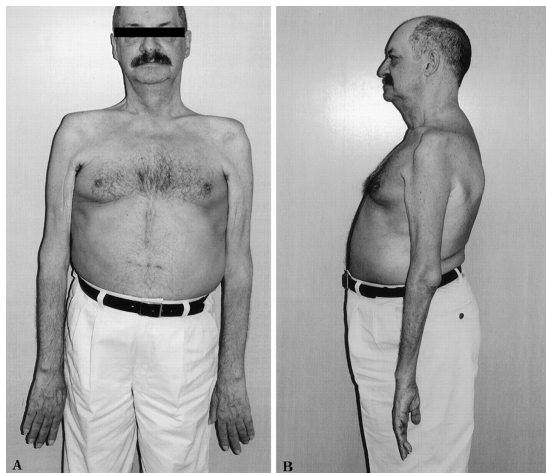
crampi/fascicolazioni

riduzione del tono muscolare

atrofia muscolare

ipostenia (debolezza) muscolare

Sono tipicamente risparmiati i motoneuroni che controllano i muscoli oculari estrinseci e gli sfinteri. I sintomi sensitivi sono assenti.



Esordio e progressione

Esordio focale, andamento rapidamente progressivo (settimane/mesi):

- Arti superiori (35%) -> di solito a una mano, difficoltà nei movimenti fini...
- Arti inferiori (35%) -> di solito a un piede, il pz. inciampa nella punta del piede...
- Muscolatura bulbare (25%) -> disartria, disfagia, scialorrea...
- Respiratorio (raro) -> dispnea, ortopnea, sonnolenza diurna, cefalea al risveglio, bocca asciutta...

Insufficienza respiratoria

Malnutrizione

Polmoniti da aspirazione



Morte

Disturbi cognitivi e comportamentali

- Il 50% dei pazienti SLA ha disturbi cognitivi e/o comportamentali (il 10% ha una demenza fronto-temporale)
- Sintomi cognitivi: disturbi delle funzioni esecutive o del linguaggio
- Sintomi comportamentali: apatia/inerzia, disinibizione, perdita di empatia, atteggiamenti perseverativi, iperfagia/modificazioni dieta

Principi di assistenza - bisogni

- 1. respirare normalmente
- 2. mangiare e bere in modo adeguato
- 3. eliminare i residui biologici
- 4. muoversi e adottare posture confortevoli
- 5. riposare e dormire
- 6. vestirsi e spogliarsi
- 7. mantenere la temperatura corporea nella norma
- 8. tenere il corpo pulito e ordinato
- 9. proteggersi dai pericoli dell'ambiente
- 10. comunicare con i propri simili esprimendo emozioni, bisogni, paure o opinioni
- 11. praticare la propria religione seguendo la propria fede e le proprie convinzioni
- 12. occuparsi di un'attività in modo da sentirsi utili
- 13. svagarsi in modo di distendersi e divertirsi
- 14. imparare, scoprire o soddisfare la curiosità che porta a un normale sviluppo e a usare tutti i mezzi disponibili per la salute

Terapia farmacologica

Terapia causativa: riluzolo, (edaravone)

Terapia sintomatica:

- **Scialorrea** (amitriptilina, glicopirronio, scopolamina, tossina botulinica)
- **Eccesso di secrezioni bronchiali** (beta-bloccanti, mucolitici, idratazione, umidificazione ambientale, macchina della tosse, broncoaspirazione)
- **Sindrome pseudobulbare** (antidepressivi SSRI)
- **Crampi** (chinino, antiepilettici, fisioterapia)
- **Spasticità** (baclofen, tizanidina, gabapentin, cannabinoidi, tossina botulinica, fisioterapia, crioterapia)
- **Ansia, depressione, fatica** (antidepressivi)
- **Dolore** (paracetamolo, oppioidi, mobilizzazione, fisoichinesiterapia, massaggi)

Deficit motorio

- fisiochinesiterapia (mantenere tono/articolarità)
- terapia occupazionale (stimolare/mantenere autonomia)
- mobilizzazione (prevenire danni terziari e complicanze dovute all'allettamento)
- ausili



collare



carrozzina elettrica



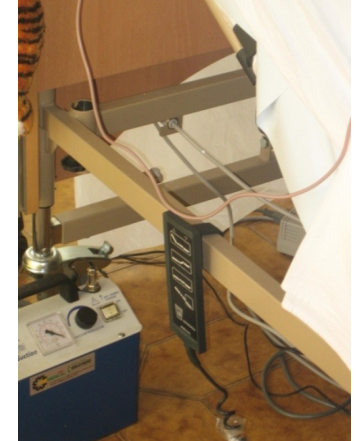
molla di Codivilla



montascale



sedia basculante



letto articolato

Comunicazione

- bassa tecnologia: tavole alfabetiche e simboliche
- media tecnologia: hardware con uscita vocale
- alta tecnologia: puntamento oculare eye-tracking
- sperimentali: brain-computer interface

Dispositivo portatile con tastiera alfanumerica



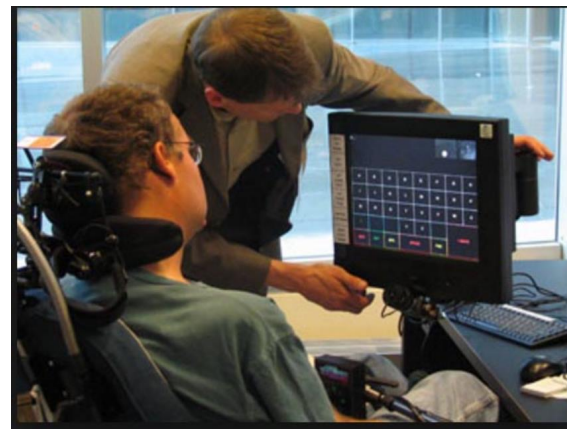
Tablet touch screen

TAVOLA DI COMUNICAZIONE					
A	B	C	D	E	
F	G	H	I	L	
M	N	O	P	Q	
R	S	T	U	V	
Z	?	'	SI	NO	
Dx	Sx				

Tavola alfabetica trasparente a puntamento oculare



Tavola alfabetica-simbolica a puntamento digito-manuale



Comunicare a puntamento oculare

Disfagia e malnutrizione

- 1) Modificazione della consistenza della dieta (Sì: consistenze morbide, omogenee; NO: doppie consistenze, cibi filamentososi/gommosi/friabili, bevande gassate, alimenti troppo caldi o troppo freddi)
- 2) Prescrizione di integratori alimentari, addensanti, acquagel
- 3) Tecniche di deglutizione (capo flesso, deglutizione sopraglottica, detersione del cavo orale, acqua lontano dai pasti, evitare distrazioni)



Nutrizione enterale (PEG/RIG)

Timing: approccio individuale in base a sintomi bulbari, malnutrizione (perdita di peso <10%), funzione respiratoria

Decisione: rischi/benefici, decadimento cognitivo, possibile alimentazione per os insieme a PEG, rischi maggiori per posizionamento tardivo

(Nutrizione parenterale)



Insufficienza respiratoria



alterazione scambi
gassosi durante il sonno

riduzione della SaO_2
notturna

sintomi da ipoventilazione
notturna

alterazione scambi
gassosi durante il giorno

sintomi da ipoventilazione
diurna

insufficienza respiratoria
cronica



VENTILAZIONE NON INVASIVA



VENTILAZIONE INVASIVA

Cure palliative e fine vita

- le cure palliative sono un diritto fondamentale di ogni essere umano e dovrebbero iniziare **fin dal momento della diagnosi** nei pazienti affetti da SLA
- lo scopo delle cure palliative è quello di **massimizzare la qualità della vita** del paziente e delle famiglie:
 - trattando i sintomi della malattia
 - fornendo il necessario supporto emotivo, psicologico e spirituale
 - rimuovendo gli ostacoli verso una morte pacifica
 - supportando la famiglia del paziente nel lutto
- principio fondante è l'**autonomia decisionale del paziente**
 - nessun trattamento sanitario può essere iniziato o proseguito senza il consenso del paziente
 - diritto di revocare il consenso prestato anche quando la revoca comporti l'interruzione del trattamento iniziato
- legge 219/2017 - «Norme in materia di consenso informato e di disposizioni anticipate di trattamento» – art. 5: **pianificazione condivisa delle cure**