



FONDAZIONE I STUD

**Una storia di malattia ma anche una storia di vita:
i dubbi, le necessità e i bisogni di Anna,
una malata di SLA in Italia**

Saverio De Carlo, Salvatore D'Onofrio, Enrica Giordano, Maria Concetta Gozzetto, Lucia Retanda,

Ciro Russo, Valeria Satriano.

Baveno, 13/12/2013

Indice

| | |
|----|---|
| 4 | Introduzione |
| 7 | Un raggio di sole |
| 10 | Un po' di tempo per noi |
| 12 | L'armonia del corpo umano |
| 14 | La mia passione per l'insegnamento |
| 16 | Tanti nuovi esami |
| 24 | Questo Natale |
| 25 | La diagnosi |
| 31 | La SLA |
| 35 | Il concetto del tempo |
| 37 | L'Assistenza Sanitaria Nazionale |
| 44 | Il farmaco |
| 46 | Comunicare con il mondo |
| 55 | Il ruolo del caregiver e le dinamiche psicologiche tra assistito e assistente |
| 58 | I bambini |
| 62 | L'assistenza domiciliare |
| 66 | Tu: il mio oceano e il mio mare |
| 68 | Un incontro importante |
| 77 | Il punto sulla ricerca |

- 87 Il profumo dei ricordi
- 92 Centri medici accreditati per la SLA in Italia

Introduzione

La Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) è una grave malattia neurologica, che colpisce soprattutto gli adulti tra i 50 e i 70 anni, caratterizzata da una degenerazione selettiva e progressiva dei motoneuroni spinali, bulbari e corticali, con esiti disastrosi per la qualità di vita e per la stessa sopravvivenza dei pazienti che ne sono affetti. Le persone colpite da SLA vanno incontro ad un progressivo indebolimento muscolare e ad una graduale perdita di abilità motorie, fino alla paralisi totale e alla morte per insufficienza respiratoria.

La SLA è una patologia rara, la sua incidenza è di 1-3 casi ogni 100.000 individui all'anno: nel nostro paese ci sono, perciò, più di 3.000 persone affette da SLA.

A quasi 150 anni dalla sua prima descrizione le cause della SLA restano sostanzialmente ignote. Per spiegare la progressiva degenerazione dei motoneuroni sono state proposte diverse ipotesi ma nessuna possibile spiegazione unitaria è stata ad oggi formulata. La SLA viene pertanto descritta come una patologia ad eziologia multifattoriale. In ordine alla diagnosi, numerosi restano gli elementi di incertezza. Nessun test fornisce ad oggi una diagnosi certa e definitiva, che resta sostanzialmente clinica e di esclusione.

Le opzioni terapeutiche sono pressoché inesistenti, incentrate su trattamenti palliativi e di supporto, mentre la progressiva perdita di abilità causata dalla malattia comporta il bisogno di essere costantemente assistiti da una figura in grado di sopperire ai

bisogni del soggetto non più autosufficiente. La funzione che la psicologia clinica può svolgere in questo campo non è perciò affatto marginale. Il miglioramento del benessere psicologico del paziente e della persona che assume prioritariamente il compito della cura e dell'assistenza, il *caregiver*, è considerato un obiettivo di grande valore non soltanto scientifico, ma anche etico. È necessario un processo che implementi interventi di umanizzazione e presa in carico globale del paziente.

In questa cornice nasce questo studio, pensato non come punto di arrivo, ma come punto di partenza volto a descrivere o meglio “raccontare” le vicende e il cambiamento di vita di chi subisce attivamente e passivamente la malattia.

Questo lavoro non sarebbe stato possibile senza la collaborazione di numerose persone, ma soprattutto senza l'accoglienza che esso ha ricevuto dai pazienti che abbiamo incontrato e dai loro familiari. A loro, cui questo lavoro è dedicato, va il nostro più sentito ringraziamento.

Abbiamo pensato a una tesi sulla SLA che fosse in qualche modo utile per chi, come la protagonista di questa storia, si trova ad affrontare una malattia di cui non si sa ancora molto, se non che ha una fine triste e inesorabile...la morte.

Ma quali sono gli steps da affrontare? Quali i centri da consultare e le persone alle quali rivolgersi? Come bisogna muoversi a livello burocratico per garantirsi l'assistenza domiciliare e tutti i supporti medici di cui si ha bisogno? A che punto è la ricerca? E soprattutto cosa scatta nella vita di chi vive questa terribile malattia direttamente e/o indirettamente?

La storia di Anna è la storia di Vincenzo, Mario, Giulia e di tutti i malati di SLA che affrontano con coraggio la loro vita, anche se il medico ha detto loro “prognosi infausta”.

Un raggio di sole

Eccolo, come ogni mattina, lo stesso raggio di sole che riscalda il mio viso. Ricordo che da piccola mia nonna diceva: “È la mano di Dio che accarezza il tuo viso e benedice la tua giornata!”

Ed è così...fin da piccola ha benedetto la mia vita regalandomi gioie immense: Sara e Luca, miei figli, e te Paolo, amore mio, che mi stai accanto da vent'anni e mi ami da sempre.

Adoro guardarti mentre dormi, conosco ogni ruga del tuo viso, ogni espressione e tutti e cinque i diversi modi con cui sorridi: uno quando qualcosa ti fa ridere davvero, uno quando sorridi solo per educazione, uno quando ti prendi un po' in giro, uno quando canti Barry White e uno, il più bello, quando guardi me e con gli occhi ancora assonnati mi sussurri: “Buongiorno principessa!”

Ci siamo conosciuti all'Università di Lettere. Tu eri al quinto anno ed eri bellissimo...

Mai avrei pensato di poter, in qualche modo, attrarre la tua attenzione.

Io così introversa e spaventata “dal mondo”; tu sicuro e così spavaldo che non vedevi l'ora di affrontare la vita fuori da quella scuola.

Un giorno, mentre rovistavo tra gli scaffali della nostra biblioteca con l'aria persa alla ricerca di chissà che cosa, tu hai notato la mia espressione smarrita...hai capito che

nella scelta di un libro c'è tanto di noi e quasi a volermi prendere per mano mi hai detto:

“Conosci il Simposio?”

Non ebbi il tempo di pensare che tu guardandomi, mi hai detto: “Aristofane spiega la sua devozione verso Amore per mezzo di un fantasioso ma significativo mito. Per lui all'origine del mondo, gli essere umani erano differenti dagli attuali, formati da due degli umani attuali, congiunti tramite la parte frontale (pancia e petto). Inoltre essi erano di tre generi: il maschile, il femminile e l'androgino, che partecipa del maschio e della femmina. La forma degli uomini era inoltre circolare: quattro mani, quattro gambe, due volti su una sola testa, quattro orecchie, due organi genitali e tutto il resto come ci si può immaginare.

Questa natura doppia è però stata spezzata da Zeus, il quale fu indotto a tagliare a metà questi esseri per la loro tracotanza, al fine di evitare che attentassero al potere degli dei.

Ma da questa divisione in parti, nasce negli uomini il desiderio di ricercare la primitiva unità, tanto che le parti non fanno altro che stringersi l'una all'altra e così muoiono di fame e di torpore per non volersi più separare.

Zeus allora, per evitare che gli uomini si estinguano, manda nel mondo Eros affinché, attraverso il ricongiungimento fisico, essi possano ricostruire fittiziamente l'unità perduta. In chiave più romantica, nel Simposio, si teorizza che tutti noi ricerchiamo durante la nostra vita, la nostra metà perfetta, il nostro completamento...TU SEI IL MIO....ED IO IL TUO!”

Ma quello fu solo il prologo...la favola dura ancora oggi. E mentre ti fisso tu apri gli occhi...

“Buongiorno principessa”

“Buongiorno amore mio”.

Ci eravamo promessi che la vita non ci avrebbe mai disillusi o disincantati e che avremmo continuato a sognare anche da “adulti”. Volevamo una storia come quelle descritte nei nostri romanzi preferiti, sognavamo una “felicità delirante”, passi che si inseguono...bimbi che ridono. Ad oggi, mi rendo conto, che siamo riusciti ad ottenere ancora di più e siamo pienamente appagati nella vita privata e in quella lavorativa. Insegniamo con la stessa passione ed entusiasmo che ci animavano negli anni di quella biblioteca e i nostri alunni, i nostri ragazzi, sono “dreamers” e grazie a loro continuiamo a sognare anche noi.

Un po' di tempo per noi

Luci soffuse, il profumo delle candele alla vaniglia, misto a quello del pollo che si cuoce nel forno, il nostro Chianti preferito e la solita tavola del venerdì sera apparecchiata solo per noi due...

“Adoro i nostri bambini amore, ma ammetto che il venerdì dai nonni è stata una furbata!

“Sei tremendo Paolo...ma oggi ti ho visto in difficoltà quando sono saliti nell'auto di tua madre. Sara ti guardava con quel faccino a cui non sai dire di no e so che ti sei sentito un po' in colpa”

“Forse, ma mi è passato nel momento in cui ho visto te con questo splendido abito...amore ogni anno che passa sei sempre più bella”

“È solo un po' di trucco e fra qualche anno quando non basterà, mi lascerai sul ciglio di una strada per una di 30 anni più giovane!”

“Che stupida che sei...mai, ce lo siamo giurati. Nella buona e nella cattiva sorte, in salute e in malattia....”

“Finché morte non ci separi?”

“Anche oltre!”

“Dai non è il momento di pensarci, ora siediti a tavola, il pollo è pronto!”.

Mentre gustavamo la nostra cena, la bottiglia di Chianti che avevo in mano mi scivola via improvvisamente, senza che me ne potessi rendere conto. Fu questo, forse, il primo campanello d'allarme?

“Oddio scusami, la nostra bottiglia! Sono la solita pasticciona!”

“Non preoccuparti Anna, è solo un po' di vino. Prendo l'altra bottiglia e prometto di non mettertela accanto, corre meno rischi se ti sta lontana!”, mi dice sorridendo.

L'armonia del corpo umano

Una delle prime immagini che ho di me da bimba, sono le mani della mia nonna. Sono lunghe e nodose, con rughe profonde, magre e nerborute.

Oggi mi rendo conto che anche le mie iniziano ad assomigliarle sempre di più, quando alla luce del sole appendo gli asciugamani bianchi alla corda legata fra i due abeti.

È estate, la terra è arida ma sento che ben presto arriveranno i temporali...ma non oggi. Oggi è caldo e l'estate ha creato in noi una nuova speranza.

Le mollette sono grigie, strapazzate dal vento. Alzare le lenzuola fino alla corda è faticoso, quasi impossibile. Perdo le forze in pochi secondi, perdo la presa...forse i miei nervi stanno oscillando al limite.

Le braccia fanno i soliti movimenti. Passano dalla prima alla terza e si soffermano in folle. In quel modo il dolore diminuisce, ma non ci riesco, eppure è semplice...la molletta non si apre. È chiaro che un muscolo è scomparso e che la mia mano è quella della nonna.

Decido di prendere subito un appuntamento dal mio medico, non posso più rimandare.

Il medico generico mi chiede di mettermi a dorso nudo e controlla la spina dorsale.

“Alza il braccio e ponilo dritto davanti a te; adesso alzalo completamente”.

Finita la visita, mi fa un'impegnativa per raggi X del collo e delle vertebre cervicali. C'è una leggera ernia del disco...ma dentro me qualcosa mi dice sia irrilevante nel contesto.

Contatto un mio caro amico, professore di neurofisiologia. Perché non l'ho fatto prima?

...Ulnaris, medianus e radicalis....i nervi delle mani hanno nomi così ridicoli!

Un mondo nuovo si apre così per me e rimango affascinata dalla meraviglia del nostro corpo: sinapsi, assoni, nervi. Una macchina straordinaria, un equilibrio perfetto. Tutto finemente armonizzato come una sinfonia che nel mio corpo però suona note stonate, un presagio che qualche ingranaggio non va. Non oso dirlo ad alta voce, ma dentro di me la paura, come un grido, diviene sempre più assordante.

La mia passione per l'insegnamento

Insegnare ai miei ragazzi è una delle esperienze che maggiormente mi appaga.

Non ci sono ruoli definiti tra di noi, il nostro è un continuo scambio d'informazioni, opinioni ed energia.

Adoro guardarli crescere ed imparare dal mondo. Ci sono intere generazioni fra di noi, eventi che hanno cambiato il corso della storia, che io ho visto alla tv e loro hanno solo potuto legger sui libri...eppure non siamo così diversi.

Abbiamo lo stesso entusiasmo e la stessa passione e in loro riconosco le stesse contraddizioni che vivevo alla loro età, combattuta tra sogni e realtà.

I programmi ministeriali non tengono conto dei cambiamenti in atto nella società e di cosa sia veramente importante imparare al giorno d'oggi, per sopravvivere in un mondo che rende loro tutto estremamente complicato.

Ecco perché ogni tanto ci piace evadere e uscire fuori dagli schemi: dobbiamo prepararci alla battaglia della vita e abbiamo bisogno di tutto il nostro coraggio.

Leggiamo dei grandi uomini del nostro tempo, delle loro gesta e di come esse abbiano guidato il cambiamento: Kennedy, Mandela, sono solo alcuni esempi e grazie a loro anche noi ci sentiamo ispirati!

E mentre leggo ad alta voce, sento di nuovo quella fitta che divampa dalla spalla alla mano e perdo la presa ancora una volta.

Anche dentro di me avverto un cambiamento e sento che devo prepararmi alla battaglia più dura che abbia mai combattuto prima, prigioniera del mio corpo su cui sento di non aver più potere e di cui sto perdendo il controllo.

Tanti nuovi esami

Il tempo scorre, la mia vita continua, le visite mediche si susseguono.

Le mani del Dottor Caroli sono calde quando spinge gli aghi nel mio corpo; posiziona cautamente gli elettrodi e sul monitor controlla muscoli e attività elettrica.

L'esame diagnostico cui mi sottopongo è l'elettromiografia (EMG), utile per determinare il coinvolgimento del II neurone di moto.

Da brava insegnante mi sono documentata, ho ampliato le mie conoscenze anche in questo campo. Sono cose nuove per me. Avevo sentito parlare di elettrodi ed elettromiografia, ma non sapevo bene a cosa servisse, quando e perché farla. Adesso invece so che si tratta di una tecnica di registrazione che rileva l'attività elettrica, provocata o spontanea, nei muscoli, consentendo di rilevare eventuali aree di denervazione. L'esame ha una durata che va da circa un'ora a tre ore. È una metodica invasiva, che si avvale di ago-elettrodi monouso che registrano l'attività delle fibre muscolari in diverse condizioni: a riposo, durante una contrazione volontaria e progressiva fino al massimo sforzo e durante una contrazione media sostenuta. Tale tecnica consente di misurare la velocità di

conduzione motoria (VCM) e sensitiva (VCS) dei singoli tronchi nervosi stimolati con scosse elettriche applicate in uno o più punti, lungo il decorso dei nervi. L'effetto dello stimolo elettrico consiste nella comparsa di potenziali d'azione motori (MAP) o sensitivi (SAP), dei quali si calcolano la latenza e l'ampiezza. Mediante l'EMG risulta pertanto possibile documentare la presenza di anomalie funzionali dei nervi, delle radici, dei muscoli o delle giunzioni neuro-muscolari.

“Un paziente una volta, mi ha telefonato dopo la visita e mi ha detto che era guarito; gli aghi degli elettrodi avevano avuto l'effetto dell'agopuntura su di lui”, racconta il dottore.

Ma oggi per me la visita è scoraggiante. I nervi del braccio e della mano destra sono chiaramente lesionati.

Vedo spasmi protrarsi fino alla spalla, ma quando insisto per avere una risposta, il dottore mi dice di consultare un neurologo.

Dovrò sottopormi ad ulteriori esami: TMS, TAC, RMN.

Nei giorni seguenti si susseguono telefonate e appuntamenti.

Una gentile dottoressa mi accoglie nel suo studio e mi spiega che dovrà applicare una particolare sonda sulla mia testa per queste nuove analisi.

La stimolazione magnetica transcranica (TMS) viene effettuata per lo studio del I motoneurone. Si tratta di un esame diagnostico non invasivo e, non essendo una tecnica di imaging, non consente di ottenere immagini del cervello, ma viene effettuata per modulare l'eccitabilità della corteccia cerebrale e per studiare gli effetti della stimolazione sul comportamento del soggetto, ottenendo cioè informazioni sul funzionamento delle aree cerebrali stimulate. L'apparecchiatura impiegata per effettuare l'esame consta di un generatore di corrente, che produce scariche, e da una sonda stimolante, posta a diretto contatto con il cranio del paziente. Si determina una corrente indotta in grado di produrre dei potenziali d'azione in neuroni eccitabili della corteccia. I metodi di stimolazione sono sostanzialmente due: il metodo a "singolo impulso" (Single Pulse TMS), dove l'impulso consiste in una singola scarica conferita al soggetto, e il metodo a "treni d'impulsi" (Repetitive TMS), dove l'impulso consiste in n scariche in un periodo di tempo prestabilito. La durata della stimolazione per la TMS rapida è in genere di 2 - 10 secondi, con intervallo fra i treni di stimolazione che va da pochi secondi a un minuto e mezzo. Per la stimolazione lenta si utilizza, invece, un unico treno d'impulsi della durata di diversi minuti. Con tale metodica quello che si va a valutare sono i potenziali evocati motori (PEM). L'esame permette di distinguere i

deficit di forza centrale da quelli di origine periferica, in quanto studia le vie motorie cortico-spinali e cortico-bulbari.

“Hai mai subito lesioni gravi per le quali magari si è reso necessario andare in ospedale?”.

“No” rispondo e poi le racconto di quando a sette anni ebbi una furiosa lite con mio fratello. L'avevo battuto in una corsa con la bici ed ero entrata in casa canzonandolo. Lui si era arrabbiato e mi aveva spinta contro il termosifone.

Era un giorno di ottobre soleggiato e con un cielo cristallino. La mamma era arrivata e aveva visto il sangue che colava sul mio viso.

Al pronto soccorso mi avevano ricucita, otto punti e da allora l'odore dell'etere mi ricorda l'ospedale.

La dottoressa sorride.

Torno a casa e decido di fare una ricerca su internet. Temo il peggio.

Su internet si trova praticamente di tutto e la ricerca diventa una fissazione.....voglio e devo saperne di più: malattie del motoneurone, sclerosi multipla (MS), sclerosi laterale amiotrofica (SLA).

Sono presa dal panico...non può essere, non è sicuramente il mio caso. Ho galoppato su boschi selvaggi, sciato le montagne più ripide, corso così a lungo da sconfiggere la fatica.

Mi concentro su quella leggera ernia del disco che è stata scoperta. Uno dei tanti medici che ho consultato mi ha detto che può provocare sintomi simili, perciò devo stare calma, non ho motivi per cui preoccuparmi.

“Un'ernia si può sempre operare”, mi ha detto. Quest'idea m'infonde sicurezza ed è qualcosa cui posso aggrapparmi.

È novembre. Sono passati ormai 3 mesi dalle prime visite. Paolo mi accompagna al San Raffaele di Milano. È una giornata d'autunno triste e cupa, ma il mio cuore spera.

“Tendi il braccio; alza la gamba destra; gira la testa in alto”.

Sono ferma sul pavimento e anche la mia mano è paralizzata.

Nuovi esami. Nuovi aghi e scosse elettriche misurano la degenerazione di muscoli e nervi.

Ora sono un'astronauta. Ho un elmetto in testa. E poi lentamente mi mettono dentro un colosso e sembro quasi racchiusa in una bara....O MIO DIO NO! SONO UN'ASTRONAUTA NON UN CADAVERE! ORA SONO PRESA DAL PANICO.

Tic, tic, tic, tic...Risonanza magnetica nucleare.

Ben sei volte in quel maledetto tunnel e il più piccolo recesso nelle circonvoluzioni del mio cervello è stato controllato.

In poco tempo so tutto sulla risonanza magnetica nucleare.

Con l'RMN dell'encefalo e del midollo spinale vengono studiate l'entità delle lesioni delle due zone. Si tratta di una procedura non

invasiva, che utilizza un campo magnetico per ricostruire al computer immagini tridimensionali dettagliate, rilevando l'eventuale presenza di placche di demielinizzazione. Le informazioni date dalle immagini di risonanza magnetica sono di natura diversa rispetto a quelle degli altri metodi di imaging. Infatti è possibile la discriminazione tra tessuti sulla base della loro composizione biochimica. In un esame di RMN il paziente viene sottoposto ad un forte campo magnetico statico. È importante che il paziente non indossi oggetti di materiale metallico potenzialmente ferromagnetico; occorre inoltre accertarsi che il paziente non abbia subito in passato incidenti, in seguito ai quali schegge metalliche possano essere rimaste alloggiare nei tessuti o operazioni chirurgiche che abbiano previsto l'impianto di materiali simili. Questo perché, oggetti di materiale ferromagnetico immersi in un campo magnetico intenso subiscono forze rilevanti che possono provocarne lo spostamento con conseguente danno ai tessuti; anche in assenza di tale rischio la presenza di materiale ferromagnetico, alterando il campo elettromagnetico cui sono sottoposti i tessuti, può causare un anomalo riscaldamento dei tessuti circostanti, con conseguente possibile danno.

L'esame ha una durata di circa 30 minuti... a me è sembrata una vita!

Dopo pochi giorni mi ritrovo in un altro tunnel per un altro esame. Mi dicono che di supporto alla RMN devo fare una TAC, in modo da avere indicazioni per circoscrivere l'area d'indagine iniziale.

Mi spiegano che la TAC, ovvero la tomografia assiale computerizzata, è un esame diverso dal precedente. Il mio corpo verrà attraversato da radiazioni ionizzanti, raggi X.

Con la TAC è possibile acquisire tante proiezioni radiografiche dello stesso oggetto ad angolazioni diverse, andando a ricostruire l'oggetto stesso nella sua terza dimensione. La metodica della TAC consente, quindi, di ottenere risultati migliori della radiologia tradizionale per quanto riguarda la differenziazione dei tessuti molli, poiché produce un volume di dati che possono essere manipolati, attraverso un sistema, in modo da visualizzare le varie strutture anatomiche interne di un corpo, in base alla loro capacità di attenuare il fascio di raggi X. Il tomografo computerizzato è costituito da un emettitore del fascio di raggi X e da un rivelatore, posto dal lato opposto dell'emettitore rispetto al corpo del paziente. Il lettino porta-paziente scorre in modo molto preciso e determinabile all'interno di un tunnel di scansione, presentando a ogni giro una sezione diversa del corpo. Le sequenze d'immagini, assieme alle informazioni dell'angolo di ripresa, sono elaborate da

un computer, che presenta il risultato sul monitor. Tale risultato è costituito da una serie di sezioni di spessore preimpostato: l'insieme delle sezioni ricostruite costituiscono i dati inerenti al volume di scansione. Per ottenere le immagini tomografiche del paziente a partire dai dati di scansione, il computer dedicato alla ricostruzione impiega complessi algoritmi matematici di ricostruzione dell'immagine.

Mi rincuora, però, il fatto che questo tipo di esame dura molto meno della RMN. So che mi sembrerà comunque un'eternità...

Questo Natale

Le vie si accendono di suoni e di colori. Il Natale è vicino e come ogni anno ho comprato l'albero che addobberemo tutti insieme, mentre Luca suona al piano e Sara scrive a Babbo Natale.

Ma questa volta faccio fatica a sorreggerlo, non è mai stato così pesante.

Continuo a inciampare, il viottolo di casa non ha mai avuto così tanti buchi prima.

Quando non riesco a impacchettare i regali di Natale mi lascio andare a brutti pensieri... E se questo fosse per me l'ultimo Natale? Fare i fiocchi è impensabile. Già quest'autunno ho fallito nel tentativo di sistemare la treccia di Sara e nel vederla insoddisfatta e col broncio disegnato sul viso, ho pianto in silenzio.

La diagnosi

Un giorno d'inverno, mentre sto passeggiando a passo svelto, la gamba destra si piega all'indietro. Un campanello d'allarme.

Un altro giorno iniziano gli spasmi nervosi, come piccole bolle: calci fetali, nel braccio sinistro.

Adesso sono in malattia a tempo pieno senza l'obbligo di restare in casa ma, man mano che il tempo scorre, questo non fa differenza. La mano destra perde sempre più vigore, s'indebolisce e le dita diventano rigide e intorpidite. La notte Paolo è inquieto e si stringe vicino vicino a me. Quando mi sveglio al mattino la mano è bloccata, chiusa. Paolo deve aiutarmi a vestirmi. Mi fissa, ma il suo sguardo è diverso...è perso.

Sono passati diversi mesi, è la vigilia del primo maggio e penso che quella può essere l'ultima volta che mi godo la primavera: vedere una cosa per l'ultima volta può essere un'esperienza altrettanto forte quanto vederla per la prima.

Oggi 14 maggio è il giorno del giudizio. Alle ore 15 sono dal neurologo Dottor Zanardi. Inizia una lunga tiritera dicendo che le analisi hanno richiesto tanto tempo, che sono complicate e bla bla bla. Poi la conferma.

“Tu sei malata di SLA”, lo sento parlare di difficoltà diagnostiche, dell'uso dei farmaci, delle reazioni...sento la pelle accapponarsi. Ho letto su internet che la maggioranza muore soffocata dal proprio muco. Prima di avere la conferma definitiva dal neurologo, infatti, avevo già letto tutto sulla sclerosi laterale amiotrofica. Vorrei alzarmi, urlare e dimenarmi per sfogare la rabbia ma oggi sono troppo stanca anche per essere arrabbiata.

Continua dicendomi che spesso e volentieri le persone che si ammalano sono quelle sotto pressione; mi fa i nomi di qualche calciatore, un medico e una giornalista ma di tutti loro al momento non m'importa.

“Quanto vivrò?”, gli domando.

“Non lo so, dipende da quando la respirazione cesserà”.

Mi si blocca quasi il respiro e di getto replico: “Quando? Hai detto quando, non se?”.

“La tua domanda è diretta e necessita di una risposta che lo sia in egual modo. Sì, ho detto quando”.

Poi fisso Paolo, quella frase l'ha spezzato e in quell'istante mi rendo conto di avergli dato un dolore immenso e così ho un altro motivo per essere arrabbiata con me stessa e con Dio.

Il medico aggiunge che ho già difficoltà a respirare e mi fa soffiare in uno strumento per misurare il volume dei miei polmoni “Dobbiamo avere un valore di controllo” dice.

80% è un ottimo risultato ma mi anticipa che sarà destinato a scendere e questo renderà necessario l'uso di uno strumento per la ventilazione, una maschera per respirare ogni giorno. Dovrò usarla prima di ogni sforzo e prima di andare a dormire.

“Di notte non si respira allo stesso modo, perciò senza potresti avere dei problemi”, mi dice il dottore.

Mi rifiuto di capire di cosa sta parlando.

Avevo già letto tutto e sapevo che la SLA colpisce i motoneuroni, fino alla compromissione dei muscoli respiratori: si ha difficoltà a mantenere aperte le prime vie aeree, una diminuzione della forza della tosse, che comporta un aumento del rischio di polmonite da aspirazione, poiché una tosse efficace è necessaria per liberare le vie aeree dalle secrezioni. Mi avevano anche spiegato che esistono diversi metodi per valutare la funzione polmonare in pazienti con SLA, tecniche che variano a seconda delle necessità di ogni paziente.

Avevo sentito parlare di:

- prove di funzionalità respiratoria, che consistono nel respirare dentro una macchina computerizzata o in un semplice strumento manuale portatile, per valutare la forza dei muscoli respiratori e se i polmoni funzionano bene;
- misurazione della massima pressione inspiratoria (MIP), che rappresenta la forza dei muscoli inspiratori, e della massima pressione espiratoria (MEP), che rappresenta la forza del meccanismo della tosse, che richiede un improvviso e potente atto

espiratorio. Entrambe le prove vengono ottenute inspirando o espirando in un tubo chiuso.

- valutazione dei valori di O_2 e CO_2 nel sangue arterioso (emogasanalisi) o della saturazione di ossigeno durante il sonno (ossimetria notturna), per valutare la funzione polmonare.

Una nuova figura professionale dovrà affacciarsi nella mia vita, il pneumologo. So che con il progredire della malattia sarà necessaria la ventilazione meccanica.

La ventilazione meccanica è una terapia che, con l'impiego di un'opportuna strumentazione, ha lo scopo di supportare o sostituire completamente la ventilazione del paziente, in modo da allontanare la CO_2 prodotta e fornire una quantità di O_2 sufficiente al fabbisogno dello stesso organismo. Perché si possa avere un flusso di gas è necessario che tra la bocca e i polmoni esista un gradiente pressorio, che può essere prodotto da una pressione positiva a livello della bocca (in tal caso si parla di ventilazione a pressione positiva) o realizzando una pressione negativa a livello pleurico (in questo caso si parla di ventilazione a pressione negativa, realizzabile solo con il "polmone d'acciaio"), il primo metodo è preferito al secondo.

La ventilazione a pressione positiva è distinta in ventilazione meccanica non invasiva (NIMV) e in ventilazione meccanica invasiva (IMV). La NIMV consiste nell'utilizzo della ventilazione meccanica attraverso tecniche che non richiedono l'accesso diretto alle vie aeree profonde, mediante l'impiego di un ventilatore che rilasci gas pressurizzato ai polmoni, attraverso una maschera nasale, buccale o facciale collegata a un piccolo ventilatore portatile. Diversi studi dimostrano che la NIMV nella SLA aumenta l'aspettativa e la qualità della vita, spesso estremamente compromessa con l'avanzare dell'insufficienza respiratoria. Tale metodica è in generale facile da gestire, non richiede particolare assistenza, garantisce un mantenimento dell'integrità funzionale delle vie aeree superiori ed ha un costo più basso rispetto a quello della ventilazione invasiva. Le seguenti condizioni, invece, sono generalmente considerate come controindicazioni alla NIMV:

- severi disturbi di deglutizione, tali da condurre ad inalazione cronica e polmoniti da aspirazione;
- insufficiente eliminazione delle secrezioni bronchiali, nonostante il ricorso ad assistenza manuale o meccanica alla tosse;
- necessità di ventilazione meccanica pressoché continua (più di venti ore al giorno).

Queste ultime condizioni per lo più richiedono il ricorso alla ventilazione invasiva per via tracheostomica. Questa procedura di ventilazione è considerata invasiva perché consiste in un'apertura chirurgica per aiutare il paziente nella ventilazione. Quando è necessario, un piccolo tubo per l'aspirazione può essere inserito all'interno dell'apertura stessa per rimuovere le secrezioni. La tracheotomia può limitare la capacità di parlare. Si può ottenere un linguaggio soddisfacente creando una piccola fuga d'aria intorno alla cannula della tracheotomia con la cuffia (palloncino posto sulla cannula tracheostomica, che ne permette l'aderenza alle pareti della trachea) parzialmente o completamente scuffiata, oppure utilizzando una cannula non cuffiata o fenestrata (con un'apertura).

La SLA

Mi dicono che devo vivere un giorno alla volta.

Mi sveglio di fianco al padre dei miei figli e aspiro il suo odore più intensamente che posso. I bei ricordi si susseguono, ma da questi il passaggio è facile. Cosa ho fatto per essere colpita da una malattia incurabile? Perché sono punita? Perché sì, credo che esista un legame fra la malattia e il castigo per i peccati.

La parola inglese per dolore è “pain”, deriva dal greco “poinè” che significa castigo. A chi non ho dimostrato abbastanza gratitudine? Quale errore posso aver commesso per una punizione così crudele?

SLA significa sclerosi laterale amiotrofica. Le cellule dei nervi, cioè quelle che inviano messaggi ai muscoli, muoiono nel cervello e nella parte esterna della corteccia cerebrale e del midollo. Laterale significa di lato. Le cellule del nervo sono sostituite da tessuti connettivi, la sclerosi. I muscoli non ricevono impulsi dai nervi e s'indeboliscono e si atrofizzano. “Trofè” è il termine greco per nutrimento. In questo caso il nutrimento si riferisce ai segnali nervosi. La A sta invece per atrofia e significa che qualcosa manca. La mancanza d'impulsi nervosi, infatti, porta alla scomparsa dei

muscoli volontari. Il cuore perciò non si ammala ma i polmoni sì. I malati di SLA muoiono quando la respirazione cessa.

Generalmente si distinguono tre forme cliniche di SLA sporadica:

- la SLA tipica o comune, che rappresenta quasi la metà dei casi totali di malattia e ha un esordio insidioso, che colpisce le estremità distali superiori estendendosi unilateralmente e poi bilateralmente alla mano, all'avambraccio, alla spalla e all'arto inferiore. I pazienti hanno inizialmente difficoltà nell'esecuzione di compiti semplici, che richiedono una certa manualità, come abbottonare una camicia, scrivere, girare una chiave nella serratura;
- la SLA pseudo-polineuropatica, che rappresenta il 30% circa dei casi ed è caratterizzata da un deficit distale degli arti inferiori, accompagnato da una perdita di riflessi, che si manifesta in modo unilaterale e a livello fenomenologico nel momento in cui i soggetti iniziano ad avere difficoltà nel correre o nel camminare;
- la SLA bulbare, che rappresenta il 25% dei casi ed è caratterizzata dalla paralisi progressiva labio-glosso-faringea che provoca disartria, disfagia e una perdita totale della capacità comunicativa verbale (anartria).

La mia è una SLA classica, ma in ogni caso l'iter diagnostico svolto sino ad ora è lo stesso per tutti: la diagnosi di SLA non è semplice.

Il Medico di Medicina Generale (MMG) formula il sospetto diagnostico ed invia il malato dal neurologo. Quest'ultimo successivamente invia il paziente in un centro di riferimento per la SLA. Il neurologo del centro di riferimento formula una diagnosi accurata, all'incirca entro dieci mesi dall'esordio dei sintomi. La diagnosi è clinica e richiede ripetute valutazioni neurologiche per documentare la presenza di segni d'interessamento del I e del II motoneurone e la loro evoluzione e diffusione nel tempo. Nei casi incerti il neurologo deve consigliare l'acquisizione di un secondo parere presso un centro qualificato. Il neurologo effettua sul paziente esami di diverso tipo per poter diagnosticare la SLA ed escludere malattie con sintomatologie simili. Sarà poi l'insieme della visita neurologica, degli esami effettuati e l'esclusione di altre malattie che consentirà di effettuare la diagnosi della SLA.

Un vero e proprio calvario, fatto di esami clinici e visite, di continua incertezza e indeterminatezza e di difficoltà conseguente di accettazione della diagnosi che, quando arriva, spesso anche dopo un anno, non trova il paziente affatto preparato e spesso, anzi, molto provato da questo lungo percorso. Questo è il parere di molti, ma

non credo personalmente che si possa mai essere davvero preparati a un destino simile.

Il concetto del tempo

Forse questa sarà la mia ultima estate o comunque, in ogni caso, l'ultima in cui sicuramente riuscirò a stare in piedi. Già adesso se voglio alzarmi devono sollevarmi. Una sera gioco a calcio sull'erba coi miei figli, barcollo e saltello come un ubriaca ma riesco comunque a centrare la palla e dentro di me grido stupidamente: "Che soddisfazione!". Ma è assurdo come i gesti più piccoli e semplici possano diventare così complicati quando le forze continuano a diminuire progressivamente.

Gli amici mi consolano e mi dicono di aver letto di persone che sono vissute con la SLA per dieci anni. Non capiscono che questo non mi rasserena...come potrò avere la forza di soffrire in questo modo per dieci anni? È un tempo infinito a volte, ma in ogni caso, credo che il mio tempo non sarà così lungo e ne sono silenziosamente felice.

Ad agosto vado nuovamente dal neurologo, ma questa volta non ho voglia di fare premesse. Non faccio in tempo ad accomodarmi che subito gli chiedo:

"Sono abituata a gestire ogni risorsa, anche il tempo, perciò mi dica quanto ne ho ancora a disposizione".

"Vuoi sapere quando morirai?"

"Sì, puoi dirmi se sarà tra 3 o 5 anni?"

"Sì, non credo ai 5 e neanche ai 3, piuttosto uno o due. Mi spiace ma credo abbia il diritto di saperlo. Tutto dipende dalla respirazione, indipendentemente dalla tua

capacità di muovere le gambe o di deglutire. Puoi avere avuto la SLA da 2 o 3 anni e quando hai notato l'indebolimento avevi già perso parte delle fibre nervose in quel dato muscolo. Non se ne conoscono le cause. Forse un virus che era nel corpo. Si parla anche di radicali liberi, ma un'eristica comune ai pazienti che ho avuto modo di incontrare, è che erano stati in buona salute in modo quasi eccezionale e molti erano stati estremamente attivi. Diversi atleti hanno contratto la SLA, avrai sicuramente sentito parlare di molti calciatori. Questo ovviamente non significa che uno si ammala di SLA perché ha praticato tanto sport, sicuramente ha a che fare con una determinata predisposizione genetica”.

Quello stesso giorno l'infermiera mi fa ripetere il test della respirazione. A maggio la capacità era dell'80%. Oggi riesco a raggiungere soltanto il 63.

“Ti procureremo una maschera e un respiratore”, mi dicono.

Ma io non l'ascolto, mi sento già morta. Non è vero che la SLA non colpisce il cuore perché io lo sento impiettrirsi sempre più spesso e il giorno dopo mi tolgo il pigiama soltanto poco prima che i bambini tornino da scuola.

L'Assistenza Sanitaria Nazionale

Adesso sono diventata un caso per la burocrazia comunale. Ho bisogno di assistenza, ma tardo un po' a capire come muovermi e la malattia mi occupa sempre più, tanto che non oso fare le scale e ho imparato a pensare all'indietro per non cadere in avanti quando la disarmonia nei nervi mette l'equilibrio fuori gioco.

Fortunatamente il mio medico di medicina generale è stato tempestivo nell'inoltrare tutta la mia documentazione al Centro di Assistenza Domiciliare della ASL, per dar seguito alle prestazioni di cui ho bisogno.

Paolo non mi lascia un attimo ma il carico di lavoro diviene giorno dopo giorno davvero insostenibile.

Il discorso sull'assistenza è veramente complesso, perché coinvolge numerosi aspetti relativi non soltanto alla salute e ai livelli necessari di sostegno da garantire a chiunque possa trovarsi in situazione di bisogno, ma anche all'organizzazione socio-sanitaria, alle politiche atte ad amministrarla e a garantirla, nonché a tutti quegli elementi culturali e valoriali che attengono all'ambito etico, di giustizia ed equità sociale, di benessere individuale e della comunità. Il Ministero della Salute italiano, a partire dal 1978, ha regolamentato in modo sempre più preciso questa disciplina e molte

sono state le indagini condotte per definire e aggiornare i LEA, i *livelli essenziali di assistenza sanitaria. Si tratta dell'insieme delle attività e delle prestazioni che debbono essere erogate e "uniformemente" garantite dal Servizio Sanitario Nazionale su tutto il territorio nazionale e all'intera collettività (tenendo conto delle differenze nella distribuzione delle necessità assistenziali e dei rischi per la salute). I LEA sono concepiti per rispondere ai bisogni fondamentali di promozione, mantenimento e recupero delle condizioni di salute della popolazione.*

Si è giunti, negli ultimi anni, al riconoscimento esplicito dei principi guida dei LEA che sono:

- il principio della dignità umana
- il principio della salvaguardia
- il principio del bisogno
- il principio della solidarietà nei confronti dei soggetti più vulnerabili
- il principio dell'efficacia e dell'appropriatezza degli interventi
- il principio dell'efficienza
- il principio dell'equità.

La definizione dei LEA, però, è materia che risente più di altre, della transizione da un sistema centralistico ad uno a responsabilità condivise tra Stato e Regioni. Appare marcata la finalità di

garantire ai cittadini uguali opportunità di accesso e assicurare il soddisfacimento di una domanda di prestazioni sanitarie. D'altra parte, l'indicazione dei livelli si cala in contesti regionali molto diversi per cultura, caratteristiche sociosanitarie, dotazioni strutturali, competenze tecnico-scientifiche e capacità gestionali nel settore sanitario. Le conoscenze acquisite sui diversi modelli regionali di risposta ai bisogni di salute dei cittadini, le rilevanti modifiche intervenute in attuazione delle normative nazionali e regionali, nonché il mutato contesto socio-economico hanno condotto negli anni ad una nuova articolazione dei livelli di assistenza per "aree di offerta":

- Assistenza sanitaria collettiva in ambiente di vita e di lavoro;
- Assistenza distrettuale (sanitaria di base, farmaceutica, specialistica ambulatoriale, territoriale e semiresidenziale, residenziale sanitaria);
- Assistenza ospedaliera (per acuti: emergenza ordinaria e in day hospital (DH); post-acuzie: riabilitazione ordinaria e in DH e lungodegenza).

Si stabilisce, inoltre, che sono esclusi dai livelli di assistenza erogati a carico del Servizio Sanitario Nazionale (SSN), le tipologie di assistenza, i servizi e le prestazioni sanitarie che:

- non rispondono a necessità assistenziali tutelate in base ai principi ispiratori dell'SSN;
- non soddisfano il principio dell'efficacia e dell'appropriatezza, ovvero la cui efficacia non è dimostrabile in base alle evidenze scientifiche disponibili o sono utilizzati per soggetti le cui condizioni cliniche non corrispondono alle indicazioni raccomandate;
- in presenza di altre forme di assistenza, volte a soddisfare la medesima esigenza, non soddisfano il principio dell'economicità nell'impiego delle risorse, ovvero non garantiscono un uso efficiente delle risorse quanto a modalità di organizzazione ed erogazione dell'assistenza.

Sono evidenti i punti di criticità di questo modello che risulta non dare a tutti i pazienti di SLA gli stessi diritti, in quanto i fondi stanziati dalla regione Lombardia sono notevolmente superiori rispetto a quelli stanziati in altre regioni.

Ciò che sappiamo dell'assistenza per questo gruppo di pazienti, è che essi usufruiscono spesso dell'assistenza riabilitativa (fisioterapia) e dell'Assistenza Domiciliare ad alta Intensità e/o complessità (ADI) della forma, cioè, più avanzata di assistenza domiciliare, nella quale è specificamente interessato un team di assistenza, formato dal

medico di fiducia e da altri operatori, quali anestesista, infermiere, logopedista e psicologo in base alla specificità dei bisogni. È possibile addirittura che si effettuino interventi domiciliari ad alto livello di specializzazione, come il *curettage* di un'escara necrotica (da parte del chirurgo) e la sostituzione di una cannula o di una PEG.

Le cure domiciliari, così come definite dai LEA, indicati nel Piano Nazionale Sanitario del 2008, consistono in trattamenti medici, infermieristici, riabilitativi, prestati da personale qualificato per la cura e l'assistenza alle persone non autosufficienti e in condizioni di fragilità, con patologie in atto o esiti delle stesse, per stabilizzare il quadro clinico, limitare il declino funzionale e migliorare la qualità della vita quotidiana. Esse si articolano in:

- cure domiciliari prestazionali, costituite da prestazioni professionali in risposta a bisogni sanitari di tipo medico, infermieristico e/o riabilitativo, anche ripetuti nel tempo, che non richiedono la “presa in carico” della persona, né la valutazione multidimensionale;
- cure domiciliari integrate di I e II livello, costituite da prestazioni professionali di tipo medico, infermieristico e riabilitativo, assistenza farmaceutica e accertamenti diagnostici a favore di persone con patologie o condizioni funzionali che

richiedono continuità assistenziale ed interventi programmati articolati sino a 5 giorni (I livello) o 6 giorni (II livello) in relazione alla criticità e complessità del caso;

- cure domiciliari integrate a elevata intensità (III livello), costituite da prestazioni professionali di tipo medico, infermieristico e riabilitativo, assistenza farmaceutica e accertamenti diagnostici a favore di persone con patologie che, presentando elevato livello di complessità, instabilità clinica e sintomi di difficile controllo, richiedono continuità assistenziale ed interventi programmati articolati sui 7 giorni anche per la necessità di fornire supporto alla famiglia e/o al caregiver;
- cure palliative domiciliari per persone affette da malattie progressive e in fase avanzata.

Accanto a ciò si è fatta strada la convinzione, tramutata nella Regione Lombardia nel d.g.r. n.7915 del 6.8.2008, che gli interventi assistenziali ai malati di SLA possano migliorare qualitativamente se viene loro concessa una certa flessibilità e commutabilità di servizi, attraverso le misure dei *credit* e dei *voucher* socio-sanitari. I principi ispiratori sono la valorizzazione della cura a domicilio della persona con SLA da parte della propria

famiglia, nel caso in cui essa soddisfi autonomamente una serie di bisogni assistenziali. In un'ottica di personalizzazione e di qualificazione delle cure domiciliari, si attua una valutazione una commisurazione dell'intensità e della professionalità delle prestazioni sanitarie e di cura erogate, alla situazione di bisogno del singolo individuo.

Il farmaco

La risata scoppia spontanea.

“Allora Margherita del gruppo SLA aveva ragione quando disse che avresti iniziato a ridere senza motivo...comunque può essere divertente” dice Paolo che ha l'impressione di pensare l'opposto.

“Si....si....situascionikkponiche hanolltpiù v...vv...faloe oa!”

Le parole rimangono impigliate nel naso e la bocca bofonchia nasalmente suoni mai sentiti. Sono un disco rotto. La SLA mi ha privata delle mie parole parlate e della mia voce, mentre nella mia testa loro sono lì, chiare e urlano più forti che mai, ma quando poi, passano attraverso la laringe, si sformano...si perdono.

Quello che ho cercato di dire è che paradossalmente ora apprezzo di più le situazioni comiche e dato che, sicuramente morirò, ho due modi per andare avanti: arrendermi, amareggiarmi e aspettare l'inesorabile fine, o cercare di fare qualcosa di ragionevole nella disgrazia.

Quindi, da un punto di vista logico, adesso devo semplicemente vivere il presente come fanno i bambini, inarrestabilmente.

Durante tutta la mia vita adulta, infatti, ho pensato: “Le cose andranno meglio dopo. Prima devo soltanto...poi le cose andranno meglio”. Adesso non è più possibile e ciò nonostante posso provare momenti di grande felicità. È per questo che rido e lei, la SLA, mi ride di rimando. Mi ha già sottratto la mano destra, vorrei chiederle di

prendersi le gambe in cambio della mano sinistra e della lingua, ma so che non sarà così gentile.

Non esiste una medicina capace di curare la SLA ma soltanto un farmaco capace di far vivere il paziente un po' più a lungo.

Si chiama Rilutek e il suo principio attivo è il Riluzolo.

Durante un test di paragone a un gruppo di pazienti è stato somministrato il Rilutek e a un altro gruppo un placebo. I pazienti sono stati seguiti per un periodo da 12 a 21 mesi e i primi hanno vissuto tre mesi in più rispetto a quelli che utilizzavano il placebo.

Non esistono però, prove che confermino che il Riluzolo abbia effetti terapeutici sulla funzionalità motoria, polmonare, eccetera.

Significa brutalmente che il paziente può vivere tre mesi extra, se inizia presto a prendere il medicinale e lo continua per lungo tempo, ma non si parla della qualità dell'eventuale prolungamento della vita e onestamente ritengo sia inutile. Alla fine tre mesi non sono niente, penso inizialmente, ma imparo presto che il tempo può essere visto sotto altre prospettive. Sono pur sempre tre mesi in più con i bambini e con Paolo.

Il neurologo mi racconta che si può supporre che tale farmaco difenda il cervello dagli attacchi del glutammato.

L'acido glutammico, infatti, è una sostanza usata dal cervello a scopo metabolico, ma in quantità eccessive è dannoso per le cellule nervose e si pensa che i malati di SLA abbiano troppo acido glutammico.

Comunicare con il mondo

Il mio corpo è malato, ma il mio spirito è sano.

La mia anima è forte e la mia stessa sofferenza può diventare una forza. Questa è la mia nuova chiave di lettura e da oggi è così che voglio vivere.

Da insegnante sono diventata alunna. Finché ne ho le forze leggo, studio, mi preparo a quello che sarà a breve, a come io e la mia famiglia vivremo e supporteremo il cambiamento.

Esistono tanti studi sulla psicologia di pazienti affetti da malattie incurabili e che essa si chiami SLA o AIDS non fa molta differenza. Davanti al pensiero della morte, il nostro cervello non può che ragionare allo stesso modo.

Mi fa stare meglio condividere questa esperienza con il mio gruppo. Da un po' di tempo, infatti, frequento delle persone che, come me, combattono questa battaglia contro la SLA. Il sostegno di Margherita e degli altri miei "fratelli di SLA" è fondamentale.

Da loro ho imparato molto su come affrontare la mia nuova vita e tutti i cambiamenti che ne deriveranno. Penso ai bambini e a come tutto questo si potrebbe, un domani, ripercuotere su di loro. Penso a Paolo e provo tristezza nel vederlo così disarmato. Lo guardo, di quel ragazzo che affrontava la vita con coraggio è rimasto ben poco. Queste sofferenze l'hanno invecchiato, il suo viso è stanco, i suoi capelli imbiancano.

Percepisco che ha paura, anche più di me. Fargli male mi fa male, ma in questo momento avrei bisogno ritrovasse le forze di un tempo, perché a me ne restano poche per poterlo consolare e la speranza cui mi aggrappo, potrebbe non esser sufficiente per entrambi.

A volte penso di essere arrabbiata con lui e m'illudo che al suo posto sarei stata più forte. Lo immagino al mio posto e me ne pento l'istante successivo perché, in quella frazione di secondo, ho avvertito il senso d'impotenza e di solitudine che lo hanno travolto. Le mie sofferenze un giorno termineranno, mentre lui continuerà a non darsi pace e a proseguire solo il cammino che avevamo disegnato insieme.

Ricevere una diagnosi di SLA può a pieno titolo definirsi un evento traumatico, non solo per la certezza di una fine ineluttabile, ma anche perché esso comporta un cambiamento di vita notevole e scatena una serie d'importanti reazioni psicologiche nel paziente e non solo. La mia malattia, infatti, coinvolge tutta la famiglia.

Paolo dovrà farsi carico della mia disabilità crescente e di tutto ciò che da essa brutalmente deriva.

So che farà il possibile per non farmelo pesare, ma avverto che è tremendamente spaventato da quello che non conosce con esattezza e ha paura di non avere sufficiente forza e preparazione per far fronte ad ogni cosa.

Il processo di *adjustment* in questi pazienti risulta, perciò, profondamente caratterizzato dalla terminalità che la SLA porta con

sé, elemento a cui il paziente è costretto a far fronte in condizioni psicofisiche sempre più compromesse.

All'elaborazione del trauma relativo all'impossibilità di guarigione si aggiunge, infatti, quello dell'avanzante disabilità che anticipa, giorno dopo giorno, il fine-vita e che riduce gli spazi d'autonomia del soggetto e gli impedisce oltre che il movimento, anche la comunicazione.

È come se il malato fosse sottoposto ad una sorta di *full immersion* nelle esperienze della disabilità, della incomunicabilità, sofferenza e della morte.

Nei pazienti con SLA, la degenerazione dei motoneuroni, porta i muscoli ad essere sempre meno stimolati, e questo conduce ad progressiva e completa atrofia. Diversi sono i dispositivi impiegati dai malati di SLA per comunicare con il mondo.

La scrittura rimane uno dei pochissimi mezzi attraverso i quali le persone affette da SLA possono supplire alle difficoltà di comunicazione. È possibile ricorrere a soluzioni diverse, a seconda dello stadio della malattia.

In molti casi la perdita della parola precede la completa paralisi degli arti superiori. Per un certo periodo, che varia in relazione ai

quadri, almeno una mano può essere utilizzata per scrivere al computer, con un comunicatore o semplicemente indicando le lettere su una tabellina di carta. Se è possibile utilizzare almeno una mano, gli ausili che possono essere impiegati per la comunicazione in questa fase della malattia sono:

- Computer con tastiera ridotta, soluzione che consiste nel ricorrere all'uso di un comune computer (portatile o da tavolo) e scrivere utilizzando la tastiera. Eventualmente, nel caso di computer da tavolo, se la tastiera dovesse risultare troppo grande, si può ricorrere ad una tastiera di piccole dimensioni. Tuttavia è necessario assicurarsi che la forza di scatto dei tasti sia compatibile con la riduzione della forza muscolare della persona affetta da SLA.
- Computer con tastiera virtuale, soluzione che consente di scrivere al computer anche utilizzando delle tastiere rappresentate sullo schermo e azionate con il mouse o un tappetino sensibile al tocco.
- Comunicatori Alfabetici, consistono in piccoli ausili portatili per la comunicazione scritta che, in alcuni modelli, prevedono anche l'uscita in voce del messaggio. Tali ausili comprendono una piccola tastiera, piuttosto sensibile, attraverso la quale è possibile comporre dei messaggi che compaiono su due display: uno rivolto verso la persona disabile, un altro verso il suo

interlocutore. La sensibilità della tastiera è molto spesso compatibile con la riduzione di forza dei quadri di SLA, quando ancora è sufficientemente funzionale il movimento di un dito e della mano. Anche queste tastiere dispongono di scudi che permettono di evitare selezioni involontarie e di appoggiare la mano per spostarla. Quasi tutti gli ausili di questo tipo sono dotati anche di memorie che consentono, premendo una semplice sequenza di due tasti, di richiamare interi messaggi già formati. Questo facilita la produzione di messaggi di uso frequente durante la giornata, con poco affaticamento.

Quando, invece, vi è un buon controllo del movimento della testa, è possibile ricorrere a dispositivi quali:

- Computer con tastiera virtuale e puntamento del capo, soluzione adottata per scrivere al computer utilizzando delle tastiere rappresentate sullo schermo e azionate, in questo caso, con un puntatore per il capo, dove ad esempio il sistema di comando è costituito da un dispositivo a infrarossi che, sistemato sopra al monitor, capta il movimento di una piccolissima targhetta metallica adesiva fissata sulla fronte o sugli occhiali dell'utente. Questo segnale viene trasformato nel movimento del puntatore del mouse a video. Movendo il mouse, l'utente può portare il puntatore sui tasti della tastiera virtuale e

selezionarli. Il testo verrà trascritto nella finestra del programma Word, o altro programma di videoscrittura, che sarà stato aperto in una finestra sul monitor.

Quando, nello stadio più avanzato della malattia, vi è un impedimento dei movimenti degli arti e della testa, quindi la persona colpita da SLA non è in grado di muovere la mano o il capo in modo sufficiente a digitare o indicare delle lettere, si può ricorrere a sistemi quali:

- Computer con sistemi a scansione, attualmente i più utilizzati per consentire agli utenti di scrivere, sfruttando possibilità minime di movimento. Questi sistemi si basano sull'uso di un computer standard al quale si aggiunge un sensore di comando, che è il dispositivo che rileva il movimento ancora disponibile. Si tratta di un programma di videoscrittura a scansione, che presenta sul monitor tutte le lettere dell'alfabeto e poi le scandisce ad una ad una usando una cornice luminosa. Quando l'utente attiva il sensore, la lettera inquadrata dalla cornice in quel momento viene trascritta in una particolare zona del monitor. Tuttavia, sebbene questo tipo di sistemi sia stato fino ad oggi il più largamente diffuso, non tutte le persone colpite da un grave danno neurologico tollerano l'uso di questi sistemi, poiché l'operazione di scrittura risulta lenta e ciò rende il sistema di comunicazione poco efficace per gli scambi di dialogo della vita quotidiana.

- Computer con puntamento oculare, che consiste di strumenti capaci di rilevare, sul monitor del computer, il punto in cui l'utente sta guardando. Se sul monitor è stata posta una speciale matrice che contiene le lettere dell'alfabeto, fissandole ad una ad una, l'utente può "scrivere con gli occhi". Si tratta, generalmente, di prodotti molto costosi.

Esistono, poi, diverse soluzioni che consentono di effettuare una serie di operazioni:

- Soluzioni che impiegano un sistema di segnalazione per chiamare i familiari, quando si trovano in una stanza diversa da quella in cui è la persona colpita dalla malattia.
- Sistemi di chiamata standard, che consistono in un trasmettitore radio, azionato da un piccolo pulsante, e in un ricevitore portatile che può essere facilmente applicato a parete o trasportato da una stanza all'altra. In questi mini-dispositivi, il pulsante incorporato nel trasmettitore richiede, quasi sempre, una forza di scatto troppo elevata per essere utilizzato da una persona colpita da SLA, che presenti una significativa riduzione della forza muscolare alla mano. Può pertanto essere necessario modificare il trasmettitore in modo che possa essere azionato collegando un sensore esterno più sensibile.

- Controllo dell'ambiente, per consentire al paziente di compiere operazioni semplici, ma molto significative nella vita quotidiana, come gestire il televisore, accendere un ventilatore, etc. Per tale ragione esistono diverse soluzioni per azionare a distanza apparecchi domestici (luci, televisore, videoregistratore, condizionatore d'aria, etc.)

Una sperimentazione importante effettuata in tale campo, è relativa al progetto Brindisys, i cui risultati sono stati presentati nella Giornata mondiale della SLA. Si tratta di un sistema computerizzato che sta in una valigetta ed è utilizzabile direttamente a casa dai pazienti, così da accompagnarli nel corso della malattia dalle prime fasi fino alle fasi più avanzate. Viene impiegato uno speciale casco da indossare come una cuffia denominato BCI, acronimo di brain computer interface: la sua superficie, appoggiata sul cranio del paziente, dispone di microelettrodi che rilevano dall'esterno l'attività elettrica dei motoneuroni cerebrali e li convertono in segnali inviati a un tablet che, nel giro di 10 secondi, provvede a indurre l'azione pensata. In tal modo il paziente può produrre in tempo reale ciò che ha pensato bypassando il blocco dei suoi muscoli, tramite un ponte elettronico, realizzato senza dover usare un computer. Per fare tutto questo Brindisys impiega una serie di app:

la C-TOUCH, che usa il sistema touchscreen per consentire la comunicazione; la C-SCAN, che impiega l'inclinazione del capo o la leggera flessione di un dito; la C-MOUSE, che consente di gestire tutti i programmi per Windows; la C-WEB, con cui si può navigare su internet; la C-DOMOTIC, per il controllo tramite raggi infrarossi dei dispositivi di casa (tv, stereo, luci, climatizzatore); la C-ALARM, una sorta di salvavita supertecnologico per chiedere aiuto; la C-START che, attraverso un unico sensore di comando, permette di passare da un programma all'altro senza l'aiuto di un assistente.

Il ruolo del caregiver e le dinamiche psicologiche tra assistito e assistente

Eppure, nonostante la tragicità di questa malattia e l'angoscia che intuitivamente procura il fatto di doversi confrontare con una progressiva perdita di abilità e con la morte imminente, i risultati degli studi condotti per valutare le caratteristiche psicologiche dei soggetti affetti da SLA, sono spesso contraddittori. Ciò che emerge dalle storie di vita di questi pazienti, è la capacità che essi avevano già prima della malattia di far fronte alle situazioni, escludendo le emozioni spiacevoli dalla coscienza e gestendo la realtà con elevata padronanza su pensieri e azioni.

La SLA, come qualsiasi altra malattia, è un evento critico, che colpisce non soltanto chi ne porta i segni sul proprio corpo, ma tutta la famiglia che si trova costretta a fronteggiare il disagio personale, relazionale e organizzativo che da essa deriva.

La malattia impone all'intera famiglia una riorganizzazione e un riadattamento.

Le conseguenze psicologiche della diagnosi di SLA nei caregivers sono divenute imprescindibile oggetto di studio della ricerca psicologica.

Ci si è resi conto che la coppia paziente-coniuge nel caso di soggetti affetti da SLA, costituisce un nucleo molto particolare a causa dell'estremo coinvolgimento reciproco. Ai caregivers viene richiesto, accanto all'ingente impegno fisico, per vicariare le abilità che il paziente progressivamente perde, anche di far fronte all'impatto emotivo su di sé e sul proprio caro della malattia. Segue un processo di adattamento alla malattia e una riorganizzazione della propria vita in funzione dell'assistenza da prestare al paziente.

A ciò si aggiunge il senso di colpa e il distress psicologico, dovuto al desiderio, spesso ambivalente, di poter fare di più per il proprio caro e alla frustrazione e al senso di impotenza di fronte ai propri limiti. Al caregiver compete, inoltre, man mano che la malattia avanza e le capacità comunicative e le abilità motorie del paziente si deteriorano sempre di più, il ruolo di mediatore, per così dire, delle relazioni del paziente con gli operatori socio-sanitari e con i medici, così come il "confronto/scontro" con il mondo delle istituzioni pubbliche e private deputate all'erogazione dei servizi assistenziali.

Interessanti appaiono, inoltre, quegli studi orientati sull'indagine del bisogno d'informazione e conoscenza dei caregivers, riguardo a tutto ciò che concerne la malattia del paziente e l'adeguatezza dei loro compiti assistenziali.

La scarsa conoscenza dei sintomi della malattia, man mano che questa evolve, e purtroppo la solitudine nella quale molti caregivers si trovano a dover far fronte alla situazione, scatenano in questi soggetti un senso di incertezza, impotenza, angoscia e preoccupazioni ansiose che incidono fortemente non soltanto in modo diretto sul benessere del caregiver, ma anche indirettamente su quello del paziente.

I bambini

Lavorerò su me stessa giorno per giorno, ma ciò che mi preme di più al momento sono i bambini e Paolo...è di loro che mi devo occupare.

Decido che voglio essere qualcosa di più che una malata di SLA e contatto l' AISLA per poter dare il mio contributo e sentirmi in qualche modo meno sola.

Durante una giornata organizzata dall'Associazione, a cui ero stata invitata, incontro una signora dall'aspetto bellissimo, ma che mostra sul viso segni di una grande sofferenza, eppure appare serena. Ha quattro bambini, il più grande ha 14 anni ed è vedova da poco tempo, perché suo marito è morto di SLA a meno di 50 anni.

Siamo rimaste in contatto, dopo quella giornata e ci siamo riviste. Voglio capire come lei e suo marito hanno affrontato la situazione e hanno preparato i bambini. Ne parliamo, ma prima mi piacerebbe sentire come evolve la malattia secondo la sua esperienza. Oggi vengo a saperlo nei dettagli e me ne pento.

Suo marito ha notato l'indebolimento quando non è riuscito a montare una cassetiera dell'IKEA. Dopo la diagnosi, la malattia ha avuto un decorso abbastanza rapido, anche grazie ad altre problematiche. Quando ebbe la prima polmonite, infatti, i medici le chiesero: "Vuole che gli somministriamo degli antibiotici o che lo lasciamo andare?". La moglie andò su tutte le furie e i medici iniettarono gli antibiotici. Quello stesso uomo sopravvisse ad altre cinque polmoniti e morì per le conseguenze della settima.

Di tutti i suoi figli, quelli che avevano fatto più domande e che l'avevano aiutata, sono quelli che finora se la sono cavata meglio. Quelli che si sono tirati indietro allora, sono oggi più irrequieti e insicuri.

“Rispondi a tutte le domande, lascia che i bambini partecipino ad ogni tuo cambiamento e trova la forza in loro, per spiegare ciò che un genitore non vorrebbe mai dire ai propri figli. È dura ma non sono poi così diversi da te. Anche loro, infatti, hanno il diritto di sapere e vogliono essere preparati a quello che succederà. Fallo prima che la tua capacità di esprimerti peggiori. Non ti nascondere, se ne accorgerebbero e smetterebbero di fidarsi. Fagli vedere che sei triste, in tal modo darai loro la possibilità di essere ugualmente tristi se vogliono...affrontare la malattia è il modo migliore per vivere”. Questi sono i consigli che ho portato a casa dopo quell'incontro.

“Mamma vuoi parlare della tua malattia ancora una volta? Vedrai che con le medicine starai meglio...non voglio che sei sempre triste”, dice Luca che presto compirà 9 anni. Ma il giorno dopo, quando non riesco a parlare bene replica: “Mamma se vuoi parlare non puoi almeno cercare di farti capire bene?”. Mi metto a ridere e prometto di cercare di farlo.

Quando i bambini sono andati a scuola, faccio il numero della nostra casa in campagna, soltanto per sentire la mia voce nella segreteria telefonica. La mia voce, quella che avevo quando ero sana e che ora quasi non ricordo più. Chiamo ben quattro volte.

Quando tornano da scuola Sara vuole giocare con il linguaggio delle palpebre “Tre volte vuol dire ti voglio bene” e chiude i suoi dolcissimi occhietti per tre volte. Io faccio altrettanto ma ho difficoltà a frenare le lacrime.

“Mamma due volte vuol dire sì e una lunga no!” dice, dobbiamo esercitarci a lungo e io sbatto le palpebre due volte.

Luca e Sara sono nel lettone con me.

“Presto avrò bisogno di altro aiuto perché sto sempre peggio”. Paolo fa il broncio. So che non sopporta sentir parlare di queste cose, ma sa che per il bene dei bambini è giusto farlo.

Gli raccontiamo che all'ospedale hanno misurato nuovamente la respirazione e che è peggiorata. Soltanto il 54%. Li avverto che peggiorerà ancora e che sarà difficile per me vivere con poca aria.

Luca m'interrompe: “Ma hai detto che ti daranno un apparecchio per respirare” e io rispondo che non sarà sempre di grande aiuto e che comunque i muscoli che controllano la respirazione spariscono sempre più.

“Ma tu hai detto che i polmoni non si ammalano” dice Sara.

“No, era il cuore stupida!” la corregge Luca.

Racconto che la SLA è una delle peggiori malattie che esistano. Paolo precisa che non è contagiosa o ereditaria, che la loro mamma ha a disposizione i migliori medici del mondo e attorno a se i bimbi più belli che un genitore possa mai sognare di avere.

Io e Paolo ci asciughiamo le lacrime a vicenda. “Cosa succederà tra un anno?”.

Il vuoto zittisce il tempo...gli occhi di Luca sono umidi e aspettano.

“Allora sarò morta”. Sara scoppia a piangere, Paolo la stringe forte a sé e Luca con gli occhi gonfi e la voce arrabbiata mi dice: “Non ho fatto i compiti e la maestra si arrabbia se sono impreparato...aiutami!”

“Certo!” e inizio dalla geografia, non è mai stato bravo!

L'assistenza domiciliare

L'ospedalizzazione delle persone con SLA va ridotta al minimo indispensabile. Il domicilio rappresenta il luogo migliore per l'assistenza per la gran parte del decorso della malattia, questo perché il contesto familiare, il proprio ambiente, i propri affetti e le proprie cose, costituiscono un bene preziosissimo per il malato di SLA.

Per i pazienti affetti da patologie neurologiche degenerative in fase avanzata, le Regioni assicurano le cosiddette “cure domiciliari integrate di terzo livello”. Si tratta d'interventi che consistono in trattamenti medici, infermieristici e riabilitativi, prestati da personale qualificato per la cura e l'assistenza alle persone non autosufficienti 7 giorni su 7.

L'assistenza domiciliare è fornita, oltre che dal personale della ASL, da enti pubblici e privati, profit e no-profit.

La richiesta, generalmente, viene compilata dal medico di medicina generale (MMG), ma può anche provenire da un medico di un presidio ospedaliero o da un medico specialista; inoltre deve essere

consegnata al Centro di Assistenza Domiciliare della ASL per dar seguito alle prestazioni.

Diverse sono le figure professionali con le quali sto iniziando ad interfacciarmi, un vero e proprio team costituito da: pneumologo, nutrizionista e gastroenterologo, otorinolaringoiatra/foniatra, anestesista/rianimatore, neuropsicologo, psicologo, psichiatra, fisiatra, logopedista, terapeuta della riabilitazione, personale infermieristico.

Elisa è la mia assistente ormai da tempo.

Come ogni mattina, mi ha aiutato a scendere dal letto, mi ha dato da mangiare, fatto la doccia e mi ha spalmato sul viso una crema contro le rughe. Sentirmi bella mi fa stare meglio, anche se so che presto non basterà.

Ogni giorno mi aiuta negli esercizi di riabilitazione e anche se, man mano, mi rendo conto di avere maggiore difficoltà, la mattina successiva sono pronta a riprovarci ancora.

Mi hanno spiegato più volte quanto siano importanti questi esercizi. La riabilitazione neuromotoria, infatti, ha l'obiettivo di rallentare la perdita di attività funzionali, prevenire patologie terziarie e limitare i danni secondari dovuti alla perdita di mobilità.

Anche i movimenti più semplici ormai, richiedono tutta la mia tenacia e nei mesi che seguiranno sarà sempre più dura, ma sento una nuova forza dentro di me. Non viene dai miei muscoli, ma dalla mia anima, che non vuole arrendersi ma continuare a lottare.

Nella prima fase della malattia, in cui il deficit è lieve ed il paziente è autosufficiente, occorre garantire il mantenimento delle abilità motorie, mediante una mobilizzazione attiva assistita, esercizi attivi per il mantenimento del tono muscolare e training per il mantenimento dell'equilibrio e del passo.

Nella seconda fase della malattia si verifica la perdita di una funzione importante (cammino, uso delle braccia, fonazione), pertanto occorre effettuare un addestramento degli ausili e uno respiratorio. L'impiego di ausili, cioè di dispositivi o attrezzature utilizzate da una persona disabile, consente alla stessa di svolgere attività quotidiane che altrimenti non potrebbe svolgere o di farle in modo più sicuro, veloce e accettabile. Importante è anche l'impiego di ortesi, presidi mediante i quali è possibile controllare la funzionalità di parti del corpo compromesse dalla malattia. Esistono diversi tipi di ortesi:

- ortesi spinali, che mirano a sostenere il rachide, cioè la struttura di sostegno della testa e del tronco;
- ortesi cervicali, che consentono di diminuire il carico sulla colonna e di limitare l'ampiezza dei movimenti;
- ortesi per l'arto superiore/inferiore, che permettono di controllare il movimento e correggere e/o ridurre il peggioramento di una deformità degli arti superiori/inferiori.

Per quanto concerne gli ausili, questi possono essere classificati in base alle loro caratteristiche in ausili per:

- la vita quotidiana e per l'igiene personale, finalizzati a facilitare la gestione dello spazio, delle attività domestiche e dell'igiene personale riducendo lo sforzo ed il tempo ed aumentando la sicurezza;
- la deambulazione, per consentire o migliorare l'equilibrio statico;
- la stabilizzazione, per il raggiungimento ed il mantenimento della posizione eretta;
- il superamento delle barriere architettoniche, impiegati per soggetti totalmente non deambulanti;
- i trasferimenti, che consentono di agevolare gli spostamenti sia in autonomia che assistiti, tra questi le carrozzine, impiegate quando la deambulazione è gravemente compromessa e alle quali è possibile applicare sistemi di postura.

Tu: il mio oceano e il mio mare

Sara si avvicina alla scrivania.

“Mamma perché stai sempre seduta a scrivere?”

“Perché ora impiego tanto tempo per farlo dato che posso usare solo due dita”,
rispondo.

“Mamma tu sei così grande ed io così piccola”.

“Sara che dici! Tu sei grande e soprattutto hai tutta la vita davanti. Non aver fretta di crescere, sono io che invece divento più minuta ogni giorno che passa!”, sorrido.

“Mamma ogni secondo è una vita!”

“Cos'hai detto? Da chi l'hai sentito?”

“Da nessuno mamma, mi è venuto in mente adesso! Tu hai ancora centinaia di migliaia di vite mamma!”. Non riesco a proferire parola, ma stavolta non è la SLA ma la commozione e non sapendo che dire sbatto le palpebre tre volte.

I malati di SLA devono economizzare le proprie energie. Non si rinnovano. Dopo un giorno di sforzi, sono necessari due giorni di riposo.

Occorre trovare un equilibrio: il riposo e l'attività devono avere lo stesso peso sulla bilancia. Anche le emozioni forti costituiscono uno sforzo e peggiorano le condizioni del malato.

Dovrei quindi vivere una vita piatta, ma l'idea mi fa sentire già morta. E poi non posso fare una cosa del genere a Paolo e ai bambini, devo dar loro almeno una chance.

“Dimmi dove posso incontrarti quando non ci sarai”, mi dice Paolo. “Non pensare di lasciarmi solo Anna, non pensarci neanche...ovunque sarai ricordati che rimani madre e rimani mia moglie e noi abbiamo e avremo sempre bisogno di te”.

“Certo Paolo, non so ancora come, ma lo farò. Te lo prometto! Ma ti prego, promettimi che anche tu cercherai di essere più forte. Non mi aiuti piangendo e non posso spendere tutte le mie energie confortandoti premurosamente. Devo pensare a me, a te e ai nostri bimbi ed è già dura. Farvi male mi fa male, ma non voglio un altro motivo per cui essere preoccupata o arrabbiata. Forse anche per me arriverà il tempo delle lacrime, ma non ora, non adesso che ho ancora qualche potere sul mio corpo e ho voglia di vita, di ridere e di musica! Voglio che m’infondi quel coraggio di cui avrò bisogno. Me l’hai giurato, nella buona e nella cattiva sorte, in salute e in malattia e finché morte non ci separi. Finché avrò una vita degna di essere chiamata tale, voglio che torni ad essere quello di un tempo, la mia spalla, il mio porto sicuro...il mio oceano e il mio mare!”.

“E si sentiva il mare come una slavina continua, tuono incessante di un temporale, figlio di chissà che cielo. Non smetteva un attimo. Non conosceva stanchezza. Non conosceva clemenza. Se tu lo guardi, te ne accorgi di quanto rumore faccia. Ma nel buio, tutto quell’infinito diventa solo fragore, muro di suono, urlo assillante e cieco. Non lo spegni il mare quando brucia la notte”.

“Oceano mare!”, esclamo, dopo aver ascoltato con amore Paolo che mi ha appena recitato un pezzo del mio libro preferito.

Ed aggiunge: “Quello che sarò io per te, te lo prometto!”

Un incontro importante

Oggi ho deciso di visitare il Centro Clinico NEMO, struttura privata polifunzionale inaugurata a fine 2007 e situata all'interno dell'Ospedale Niguarda Ca' Granda di Milano. Esso prende il suo nome dal film di animazione "*Finding Nemo*", il cui protagonista, Nemo appunto, è un pesce pagliaccio nato con una pinna atrofica. NEMO, però, è anche l'acronimo per *NeuroMuscularOmnice*ntre.

Il centro è retto dalla Fondazione Serena, fondazione di partecipazione no-profit, nata dalla collaborazione di UILDM, Fondazione Telethon, e Azienda Ospedaliera Niguarda Ca' Granda e supportata da AISLA e Associazione Famiglie SMA.

Il suo scopo, come scritto nell'opuscolo che ho qui davanti a me, è quello di *"fornire l'assistenza medica necessaria ai pazienti affetti da patologie neuromuscolari, ma anche servizi informativi, divulgativi e di ricerca. La struttura vuole, inoltre, rappresentare un punto di riferimento per i medici di base, soprattutto per coloro che hanno, tra i propri assistiti, pazienti con malattie neuromuscolari. I medici sono supportati da una struttura specialistica di riferimento per l'informazione e la consulenza sulla patologia, per il trattamento di base di questi pazienti e per indirizzare loro e le loro famiglie verso una struttura polispecialistica che soddisfi ogni esigenza"*.

Tre sono in particolare gli obiettivi perseguiti da NEMO:

- Promuovere terapie cliniche e riabilitative efficaci, che limitino i danni delle patologie neuromuscolari e contribuiscano al miglioramento della qualità di vita dei pazienti.
- Promuovere una maggiore consapevolezza, attraverso campagne d'informazione e mediante il servizio di consulenza genetica, in quei soggetti potenziali portatori sani di determinate patologie neuromuscolari. Il centro offre, inoltre, un sostegno dopo la nascita attraverso pediatri e neonatologi.
- Favorire la ricerca clinica.

All'interno del centro opera un'équipe multidisciplinare, composta da fisioterapisti, terapisti occupazionali, fisiatra, pneumologo, infermieri, cardiologo, psicologo, neurologi, neuropsichiatra infantile: il lavoro di équipe è perseguito attraverso riunioni settimanali, volte alla condivisione del quadro clinico dei pazienti e all'elaborazione di gruppo d'interventi il più possibile personalizzati e rispondenti ai reali bisogni del paziente.

L'intervento svolto all'interno del centro è finalizzato, infatti, *“all'individuo nella sua globalità fisica, mentale, affettiva, comunicativa e relazionale coinvolgendo il suo contesto familiare, sociale ed ambientale”*.

Anche gli spazi fisici del centro, sono stati appositamente pensati, a partire dal principio di umanizzazione: le scelte architettoniche operate, hanno permesso la creazione di un ambiente accogliente e adeguato alle particolari caratteristiche di questi pazienti, che influisce considerevolmente sulla qualità del ricovero e sul loro benessere generale.

Il Centro accoglie in media dalle 850 alle 1000 persone all'anno, provenienti da tutta Italia e offre una serie di servizi concentrati, per quanto possibile, nel tempo e nello spazio, al fine di evitare al paziente estenuanti passaggi in reparti e strutture differenti e un più veloce ritorno a casa.

Qui ho il piacere di incontrare il vicepresidente dell' AISLA Vincenzo Soverino.

Avevo letto che Vincenzo Soverino è il referente e fondatore dell' AISLA di Asti ed è una delle persone più rappresentative dell' AISLA nazionale. Ha scoperto di essere malato di SLA nel 2005 e dopo un primo periodo di depressione, ha trovato il coraggio di andare avanti e di essere d'aiuto anche per il prossimo.

Decido quindi di farmi avanti, mi presento e poi inizia un'emozionante conversazione. Forse la mia sembrerà più un'intervista, ma le domande si susseguono nella mia testa e non riesco più a fermarmi...

- **Com'è cambiato negli ultimi anni l'approccio alla ricerca nell'ambito delle malattie neurodegenerative ed in particolare la SLA, secondo la sua personale esperienza?**

Da malato credo che la nostra sopravvivenza sia nelle mani dei ricercatori, e debbo dire che in questi ultimi anni c'è un grande impegno da parte della nostra Associazione ad incentivare la ricerca. Sono, pertanto, molto fiducioso. Così come sono fiducioso del lavoro che tutte le sezioni dell' AISLA stanno facendo sul proprio territorio, aprendo tavoli tecnici regionali e locali per garantire ai nostri malati una presa in carico totale da parte delle istituzioni locali. Come dicevo, purtroppo, nel nostro paese la sanità funziona a macchia di leopardo e il nostro lavoro consiste appunto nell'unificare l'assistenza e garantire a tutti un percorso di vita dignitoso. Come malato e come volontario il mio augurio è che, con uno sforzo comune, presto possiamo parlare della SLA non più come una malattia a prognosi infausta ma come una delle tante malattie curabili e guaribili.

- **Cosa mi sa dire riguardo alle differenze regionali di assistenza sanitaria? Quali sono le regioni nelle quali noi malati incontriamo maggiori difficoltà e come si dovrebbe intervenire?**

Attualmente all'interno di AISLA ricopro le cariche di Referente della sezione di Asti e Consigliere Nazionale, facendo parte del consiglio direttivo. Questo mi consente di girare l'Italia, con il compito di sensibilizzare l'opinione pubblica e le istituzioni su

questa terribile malattia. Ho avuto l'occasione di conoscere tanti, troppi malati di SLA e di constatare come ci siano delle grosse differenze di trattamento tra malati: addirittura nella stessa regione. Quanti malati che hanno accettato la tracheostomia si sono pentiti perché, invece di avere un percorso di vita difficile ma dignitoso, si sono trovati a combattere per avere i più elementari dei diritti. Si sono sentiti abbandonati da quelle istituzioni che gli dovrebbero garantire il diritto alla vita. Mi trovavo, un giorno, a discutere con un mio compagno di malattia, quando con voce sconsolata mi disse: "Pensa che oltre ad essere malati di SLA, malattia infausta, dove la sofferenza ti entra in tutti i pori della pelle, devi avere anche la fortuna di vivere in una regione dove ti viene riconosciuto il diritto alla cura. In questo caso noi, nella nostra regione, siamo malati di serie B." Alla base di tutto questo, il mio impegno è sempre maggiore. Conoscere tanti compagni di malattia sparsi sul territorio nazionale, condividere le loro storie, e magari riuscire a rendergli il percorso di vita un pochino più agevole mi ha reso un uomo diverso e sicuramente migliore.

- **Quali sono i servizi domiciliari erogati dal SSN e quali le differenze regionali? In alcune regioni ci sono dei percorsi specifici di assistenza integrata, crede che si possano raggiungere gli stessi livelli di cure sul territorio nazionale?**

Si, ad oggi esistono delle forme di assistenza domiciliare per i malati di SLA. I servizi che vengono forniti a domicilio, sono indispensabili per dare la possibilità al malato di essere curato nel proprio ambiente, circondato dall'amore e dall'affetto dei propri cari,

facendo tra l'altro risparmiare al servizio sanitario una buona parte di fondi. Poste queste condizioni, la capacità di reazione del malato e del nucleo di appartenenza, sarà sicuramente diversa rispetto a quella di un malato abbandonato a se stesso. Purtroppo ad oggi la distribuzione a macchia di leopardo dei servizi domiciliari, non permette a tutti i cittadini italiani di usufruire dei servizi di cui necessitano. Solo in alcune regioni, esistono servizi che garantiscono la presa in carico della persona malata e del suo nucleo di appartenenza. Mi trovavo a discutere con un mio compagno di malattia quando, con voce sconsolata, mi disse: "Pensa che oltre ad essere malati di SLA, malattia infausta, dove la sofferenza ti entra in tutti i pori della pelle, devi avere anche la fortuna di vivere in una regione dove ti viene riconosciuto il diritto alla cura. In questo caso noi nella nostra regione siamo malati di serie B". Tutto questo crea un altro problema: la discriminazione tra malati, questione molto delicata da non sottovalutare che colpisce i fragili equilibri del malato e della famiglia e che mette in evidenza anche la disparità geografica.

A tutt'oggi, in alcune regioni, vengono negati i bisogni e le necessità di noi malati, abbandonati alle cure amorevoli delle nostre famiglie: i nostri cari si trovano a doversi improvvisare infermieri, psicologi, fisioterapisti. Inoltre manca quasi completamente un adeguato processo formativo e informativo da erogare, passo dopo passo, al paziente e familiare, soprattutto rispetto ai potenziali problemi e alle loro possibili soluzioni.

Molto spesso capita che qualche componente della famiglia, si trovi obbligato ad abbandonare il posto di lavoro per poter assistere il proprio caro.

In alcuni casi, e non pochi, uno degli effetti collaterali importanti della malattia è quello di prosciugare i risparmi di una vita, per garantire alla persona malata un minimo di dignità. Questo provoca enormi cambiamenti nelle prospettive di vita dei familiari di noi malati, innescando tra l'altro una serie di dinamiche emotive molto complesse da affrontare, ancora una volta spesso da soli. Per questi motivi io continuo a ripetere che la SLA è la malattia di tutta la famiglia. Spesso sono i volontari che svolgono al meglio il compito di facilitare e/o accudire la libertà di noi malati, perché noi da soli non possiamo assolutamente nulla.

- **Supponendo che non esista un manuale delle cose giuste da fare, a suo parere come si potrebbe migliorare la qualità della vita di un malato di SLA che deve affrontare ogni giorno questa lotta, ma che non ha trovato la sua stessa forza?**

Il problema più grosso in ambito di SLA, resta la scarsa considerazione del paziente, sia da parte del neurologo che delle istituzioni, le quali dovrebbero garantirgli un percorso assistenziale anche a domicilio. La nostra, infatti, è una malattia neurologica che richiede una gestione multidisciplinare perché interessa una serie di funzioni e determina dei sintomi che appartengono a branche diverse della neurologia. Penso al problema respiratorio, della comunicazione, della deglutizione, dell'immobilità, la spasticità, il problema psicologico. È importante garantire al malato il necessario perché lui e la sua famiglia possano condurre una vita dignitosa e serena.

Bisognerebbe contribuire ad allontanare dalla persona malata le insicurezze e le preoccupazioni che attanagliano il malato e tutta la famiglia.

Ci troviamo soli ad affrontare la frustrazione nel vedere i volti dei nostri cari segnati, dal vissuto d'impotenza e disorientamento e affaticamento, prodotto dalla mancanza di strumenti adeguati per affrontare al meglio la malattia.

Il malato chiede una presa in carico "globale", il cui obiettivo deve garantire la dignità, la serenità della persona malata.

E questo si ottiene attraverso la sicurezza di vedersi garantiti i propri diritti di cura, da un servizio ben integrato con il territorio e un'assistenza che permetta anche la serenità familiare, in modo tale da avere certezze e sicurezze per un percorso di vita difficile ma dignitosa, senza discriminazioni.

Il malato non può essere un peso per la società, deve essere percepito come un valore aggiunto che ci permette di confrontarci per costruire una società migliore, basata sui valori dell'integrazione e della sicurezza.

Cosa altro può ancora chiedere il malato: IL TEMPO.

Che non si perda TEMPO

Perché ognuno di noi vuole vivere il proprio tempo, attimo per attimo e ne ha il diritto.

- **Che rapporto ha lei con lo scorrere del tempo?**

Vedere il proprio corpo giorno dopo giorno cambiare, perdere la forza, non riuscire a fare le cose più elementari, cominciare a dipendere dalle altre persone: è come andare in macchina e accorgersi che il volante e i freni non funzionano. La macchina non risponde ai comandi, va dove vuole e tu sei impotente, non riesci a controllarla. Quindi avverti il panico, la paura, la rabbia, ecco questa è una delle tante sensazioni che vivo durante la giornata. Ti ritrovi con un corpo anarchico, assalito da fascicolazioni e crampi anche dolorosi che ti ricordano costantemente che sei un malato di SLA e che la tua vita dipende totalmente dagli altri, in tutti i sensi. Il problema è che spesso si arriva alla diagnosi, stremati, stanchi, dopo un anno e mezzo di speranze, di aspettative, di illusioni e di tanti soldi spesi. Il tempo purtroppo non è un alleato dei malati in generale, ma in particolare nel caso specifico del malato di SLA, il tempo è il suo peggior nemico.

Dopo questa risposta, improvvisamente, mi sento più ricca. Il vuoto che prima sentivo, sembra essersi colmato. Ci salutiamo con la promessa di rivederci presto.

Mentre torno a casa con Elisa, ripenso alle parole di Soverino e sorrido. Lei mi dice che erano giorni che non ero così serena. Sono piacevolmente stupita dall'effetto che quest'incontro ha avuto su di me, certe persone hanno il dono di infondere una pace interiore che ti scalda il cuore. Ora capisco come lui sia in grado di dare voce a quei malati che non hanno più voce...

Il punto sulla ricerca

Molti di quelli che lavorano nel sistema sanitario, con cui ho parlato, sono del parere che oggi ci sono molti più malati di SLA di 15 anni fa.

Allo stesso tempo, i metodi per diagnosticare la malattia sono migliorati. Prima i pazienti deperivano lentamente nei reparti di geriatria senza una diagnosi.

Ma anche se la tecnica si è sviluppata, non si sa ancora esattamente, cosa provochi questa malattia incurabile e mortale. Perché?

Quando navigo su internet, rimango sorpresa nel vedere quanta poca ricerca sia dedicata alla SLA.

“Usatemi per la ricerca!” penso, ma so che non è così che vanno le cose.

Ho saputo che non è facile fare ricerca su una malattia strana come la SLA. Non esiste neanche una causa comune per le persone che la contraggono.

Questo non facilita le cose. È necessario quindi, un coordinamento su vasta scala, a livello internazionale per radunare gruppi di pazienti sufficientemente numerosi.

Inoltre i finanziamenti per le ricerche non sono concentrati e questo non favorisce un lavoro di questo tipo.

Ci sono più persone che soffrono di malattie collegate al cervello, che persone malate di cancro, ma allora come mai si fanno molte più ricerche sul cancro?

La metà di tutto il denaro che le civiltà occidentali spendono per la diagnosi e la cura, è destinata alle malattie del sistema nervoso, ma solo il 5% è destinato alla ricerca sulla SLA.

Le ricerche sul cancro hanno avuto più successo perché gli esperti sostengono che il rimedio e la cura sono a portata di mano.

Hanno dimostrato che la ricerca ha un significato concreto per i pazienti, mentre chi è impegnato nella ricerca sulle malattie neurologiche, deve convincere i finanziatori che anche questa ricerca è “un buon affare”!

Si continua a parlare di cellule staminali, in relazione a malattie di diversi tipi, difficili da curare. Con tutta probabilità, si ritiene che esse possano aiutare a conoscere e capire meglio quali fattori biologici, fanno sì che il motoneurone si sviluppi, o possa essere ricostruito.

È solo quando si conoscono le cause, che è possibile arrivare a una terapia più efficace e questo traguardo può essere raggiunto soltanto con una ricerca portata avanti per lungo tempo.

Questo mi spinge a volerne sapere di più. Dopo diversi tentativi riesco finalmente a mettermi in contatto col Prof. Angelo Vescovi, luminare sulla ricerca e lo studio delle cellule staminali.

Da tempo si occupa della SLA e ha messo a punto un importante trial clinico, che è nella prima fase e sembra aver avuto importanti risultati.

Ho preso un appuntamento con lui. Paolo mi accompagna ed è emozionato quanto me. L'immagine che ci si presenta davanti è quella di un uomo buono, non solo di scienza...mi sento più tranquilla e il nodo in gola si scioglie.

Ci accoglie nel suo studio, e mi accorgo subito che si tratta di una persona sensibile e alla mano. Iniziamo a chiacchierare con lui e mi rassicura, invitandomi a chiedergli senza imbarazzo, tutto quello che mi piacerebbe capire e approfondire.

Lui avrebbe cercato di risolvere i miei dubbi con le sue conoscenze. Così inizio a fargli una serie di domande, che avevo appuntato su un foglio. Non volevo, infatti, dimenticare nulla e so che l'emozione mi avrebbe portato a farlo.

- **Come si colloca la Chiesa sulla sperimentazione clinica in Italia, quali sono i limiti che impone?**

La Chiesa non può imporre limiti perché è al di fuori del territorio italiano, ma può ovviamente influenzare. Essenzialmente il concetto è che la vita umana deve essere protetta; quindi la posizione della chiesa è questa: non è possibile sacrificare delle vite umane per salvarne delle altre, anche se a scopo di terapia.

Filosoficamente tendo a guardare la vita come qualcosa di sacro e da proteggere, questo a prescindere dalla religione; una scienza che fonda il presupposto di poter curare una vita creandone un'altra per poi distruggerla, non si può considerare scienza ma solo tecnologia, che ha fallito miseramente. La scienza è nata per proteggere, studiare e curare la vita umana, non per distruggerla. Una scienza di

questo tipo è inaccettabile dal punto di vista filosofico, perché non è socialmente e umanamente accettabile.

Durante un dibattito referendario, una professoressa sosteneva che non vi erano alternative alla ricerca sulle cellule staminali embrionali e senza queste la ricerca si sarebbe fermata. Io sostenevo l'opposto.

Qualcuno che si autoproclama "scienziato", dicendo che non ci sono alternative, ha fallito concettualmente già dall'inizio; infatti già solo il fatto che qualcuno abbia detto che esisteva un'alternativa ha scatenato la ricerca stessa dell'alternativa. La Chiesa protegge la vita umana e la proteggerò anch'io, per quanto agnostico. È una posizione alla quale io mi allineo filosoficamente, ma non religiosamente.

Si deve guardare al feto non come se si guardasse a un semplice grumo di cellule, ma piuttosto come a un determinato stadio della vita umana, che inizia sin dal concepimento e termina alla morte.

- **Lei ha avuto modo di fare ricerca anche all'estero. Quali sono le differenze che ha riscontrato dal punto di vista normativo?**

Le leggi sono molto diverse, a seconda degli Stati. Basti pensare che anche in un paese liberista come gli Stati Uniti, il movimento antiaborto è molto forte. Quindi le norme sono influenzate dalla percezione sociale del problema. In alcuni Stati, infatti, la normativa è molto stringente, mentre in altri (ad esempio Singapore e Inghilterra) gli embrioni umani e quelli di topo sono considerati quasi la stessa cosa.

- **Ho letto che negli Stati Uniti stanno portando avanti una sperimentazione simile a quella da lei condotta. Quali sono le differenze tra i due studi e tra i risultati ottenuti?**

Sono fondamentalmente parallele, anzi il sistema di stereotassi ci è stato fornito dagli americani e poi noi l'abbiamo modificato. Essenzialmente i due trials sono quasi identici, loro attualmente stanno facendo dei cambiamenti riguardo il metodo d'iniezione delle cellule. Le differenze riguardano il tipo di cellule utilizzate; loro utilizzano cellule coltivate negli anni '90, congelate, quindi vecchie di 20 anni. Non sono propriamente cellule staminali, ma si tratta di cellule con proprietà intermedie tra una cellula matura e una staminale. La nostra sperimentazione usa cellule staminali cerebrali certificate, prodotte da feti di aborti spontanei e che non sollevano nessuna obiezione etica.

L'idea ultima, nata durante il congresso di neuroscienze del 2010, è quella di rendere disponibili in maniera gratuita le cellule a tutti coloro che vogliono fare sperimentazioni sugli animali per poi arrivare a farle sull'uomo. Questo in modo tale da venire incontro ai ricercatori che non hanno accesso alle sperimentazioni.

- **Da cosa nasce la scelta della SLA, tra le malattie neurodegenerative, come punto di partenza per le ricerche cliniche da lei condotte sulle staminali “adulte”?**

La scelta della SLA è stata una scelta prima emotiva e poi pratica; durante una conferenza sono andato a trovare una persona. In quest'occasione c'era una bambina che piangeva, disperata, perché la mamma non l'abbracciava. La mamma di questa bambina era malata di SLA e non poteva abbracciarla. In quel momento mi è nata l'idea della SLA, un'idea che aveva un senso preciso, perché voi siete pazienti che non hanno alternative.

- **Quali sono le sue prospettive future in Italia nella ricerca e nella sperimentazione clinica di nuove cure per la SLA?**

Dal momento in cui abbiamo ottenuto l'autorizzazione, Marzo 2011, abbiamo iniziato a procedere con la sperimentazione attraverso il trapianto di cellule staminali in pazienti affetti da SLA. Le cellule utilizzate sono di tipo staminali cerebrali umane, derivate da feti d'aborto spontaneo, con una tecnica analoga a quella della donazione d'organo, dove non si riscontra nessun problema a livello etico. L'inoculo delle cellule avviene in prossimità dei motoneuroni, che muoiono nella parte inferiore del midollo spinale. Per quanto riguarda i risultati, non abbiamo nessun effetto negativo legato all'uso delle cellule. Io ero molto preoccupato per i pazienti che hanno problemi respiratori, ma tutto il trattamento avviene in soli 7 giorni. C'era solo il problema del dolore post-

operatorio, che ora abbiamo risolto. Abbiamo fatto anche una cura compassionevole su una paziente in coma, che si è risvegliata 3 mesi dopo. Al momento sono stati sottoposti al trattamento 9 pazienti in tutto, dei quali 3 sono stati inoculati a livello cervicale. Questa è una sperimentazione di fase I, comprende 18 pazienti ed ha lo scopo di valutare la sicurezza del metodo. Se abbiamo degli effetti palesi sui pazienti del terzo gruppo, cioè con diagnosi appena fatta, ovvero se smettono di evolvere nella malattia, a quel punto conclusa la sperimentazione alla fine dell'estate, faremo un'applicazione per l'inizio della fase II con più pazienti a disposizione. Quindi nel futuro spero di portare avanti questa sperimentazione ed avviarne un'altra sulla sclerosi multipla.

- **In un mare magnum di “sentito dire” e di clamori mediatici come è possibile che Vannoni, con un “metodo” privo di validazione scientifica che ne attesti l'efficacia, sia riuscito ad ottenere milioni di euro per una sperimentazione clinica e ad effettuare il suo trattamento negli ospedali civili di Brescia?**

Che mi risulti il finanziamento della sperimentazione di Stamina non è stato più erogato. In ogni caso se il metodo Stamina è efficace, cosa ci vuole a dimostrarlo? Il professor Vannoni impiegherebbe pochi secondi a convincerci. Invece siamo di fronte a un metodo che non vogliono divulgare e a risultati che non trovano riscontri. Troppo poco per fidarsi. In una sperimentazione, l'unica persona di cui non si sente la voce è il paziente. Si usano solo criteri di valutazione oggettiva. Si misura la condizione del

malato prima, durante e dopo il trattamento. Solo in questo modo alla fine si può stabilire se il miglioramento c'è. In questo modo s'illudono solo i pazienti, approfittando della loro fragilità emotiva. Il professor Vannoni insegna psicologia all'Università e queste cose dovrebbe saperle bene.

- **Cosa ne pensa della sperimentazione di fase II CANALS finanziata dalla fondazione Arisla e dei possibili effetti terapeutici dei derivati della cannabis per la SLA?**

I cannabinoidi hanno più volte dimostrato di avere incredibili effetti benefici nel contrastare il dolore. Sulle cavie da laboratorio hanno dimostrato il loro effetto benefico nel contrastare la rigidità muscolare o spasticità, uno dei sintomi principali della sclerosi laterale amiotrofica. Quindi, basandosi sull'evidenza scientifica fin qui raccolta, è ragionevole pensare che la cannabis possa alleviare il dolore dei malati di SLA.

- **In un'intervista ha dichiarato che la scoperta delle cellule IPS (Staminali Pluripotenti Indotte) di Yamanaka, sia paragonabile per importanza a quella della teoria della relatività di Einstein. Lei aveva anche intuito potesse essere da premio Nobel, cosa che si è poi verificata nel 2012. Ha avuto anche**

un'intuizione sulle potenziali malattie alle quali applicare questa scoperta così rivoluzionaria?

La realtà è che Yamanaka è stata una sorpresa per tutti, me compreso. Non mi aspettavo una tecnica così semplice e straordinaria allo stesso momento. Infatti, subito dopo la pubblicazione di Yamanaka, così come col nostro lavoro pubblicato su *Science*, sono sopraggiunte critiche sulla non riproducibilità dell'esperimento. Bisogna ricordare che esistono brevetti che coprono l'utilizzo delle cellule staminali embrionali, quindi un intero settore della ricerca rischia di crollare e sta crollando in seguito all'avvento delle cellule di Yamanaka.

Questa scoperta ha rivoluzionato la comprensione di come le cellule e gli organismi si sviluppano. Per me è una scoperta paragonabile alla teoria della relatività di Einstein.

In sostanza, delle cellule adulte già differenziate, possono essere fatte tornare "bambine", permettendo di farle sviluppare in qualunque tipo di tessuto del corpo umano. Le cellule staminali possono essere, quindi, riprogrammate diventando pluripotenti (le cosiddette IPS).

Yamanaka ha praticamente scoperto che, singole cellule staminali capaci di produrre un solo tipo di cellula, possono riacquisire la capacità di generare tutti gli oltre 250 tipi di cellule che compongono il nostro corpo, in maniera analoga alle cellule staminali embrionali. Cioè, la cellula adulta può venire riprogrammata a divenire cellula embrionale, aprendo così ad una serie infinita di utilizzi (ad esempio per la medicina rigenerativa).

È un lavoro importantissimo, che cambia radicalmente il modo di condurre la ricerca sulle staminali. Per tale ragione ritengo che siano tantissime le patologie alle quali si potrà applicare questa scoperta. Tuttavia, il loro uso clinico è ancora lontano: al momento si stanno iniziando i primi test sugli animali. È necessario assicurarsi che non vi sia alcun rischio per i pazienti e capire il modo migliore di riprogrammare tali cellule, affinché garantiscano la totale sicurezza per l'uomo.

Dopo quest'ultima domanda, io e Paolo ci stringiamo la mano. Siamo stupefatti, mai avremmo immaginato di trovarci così a nostro agio con un uomo del suo calibro. È stata una giornata entusiasmante. Per un attimo ho sperato che davvero ci possa essere una via d'uscita, che la ricerca se condotta da persone così preparate e da valori etici e morali così forti, possa portare a dei risultati importanti anche per la SLA, una malattia così complicata da trattare. So che per ora è solo un sogno, ma da oggi sarò fiduciosa, perché ho avvertito l'impegno e la passione, colonna portante degli studi e delle scoperte scientifiche che scienziati come Vescovi, continuano a portare avanti con dedizione.

Il profumo dei ricordi

Paolo mi ha preparato una sorpresa bellissima, la nostra cena del venerdì sera. Indosso un vestito di velluto rosso e dopo tanto tempo mi sento nuovamente bella. Paolo m'imbocca con cautela e quando mi asciuga le labbra, mi sorride dolcemente. Quante parole esistono per riempire un vuoto. Parole che sono come mastice per riparare fessure, per tenere lontane le tenebre in vita.

Quando crediamo che tutto sia stato detto, rimane l'importante.

Quando le parole finiscono, ci si inizia a sentire veramente.

Siamo seduti qua, con il nostro solito Chianti e parliamo usando solo poche parole, eppure sono più vicina a mio marito di quanto non lo sia mai stata prima.

Domani sarò ricoverata per quella sonda nello stomaco eppure non ho paura. Penserò a tutti i pasti che mi sono goduta, al cibo che ho mangiato e a questa serata in particolare...e rifletto, ancora una volta, su come provare qualcosa per l'ultima volta può essere più bello della prima.

Sapevo che la nutrizione artificiale sarebbe divenuta indispensabile, così mi sono ripromessa di continuare a gustare il cibo, la vita, fino a quando la SLA me lo avesse permesso.

Nei pazienti con SLA la deglutizione può essere compromessa sia dalla debolezza muscolare sia d'alterazioni dei meccanismi riflessi: si parla in questo caso di paralisi bulbare o pseudobulbare. Se si notano segni o sintomi come tosse o sensazione di soffocamento durante i pasti, bisogna chiamare subito il proprio medico per valutare l'opportunità di effettuare una videofluoroscopia. Questo esame consiste in una radiografia dell'esofago con pasto baritato (si tratta cioè di ingerire una sostanza a base di bario che funge da mezzo di contrasto) e può individuare con precisione la fase alterata della deglutizione. Ciò consente di fornire le indicazioni più corrette per una deglutizione sicura e valutare i diversi metodi alternativi di alimentazione:

- Sondino naso gastrico, rappresenta la più comune via di alimentazione alternativa. Consiste nell'utilizzo di un sondino che, attraverso il naso, giunge allo stomaco e consente di somministrare gli alimenti direttamente. Questo metodo tuttavia è solitamente mal sopportato dai pazienti e spesso comporta diverse complicanze, tra cui lesioni da decubito, esofagiti, riniti, polmoniti d'aspirazione, frequenti sostituzioni per dislocazione o occlusione.
- Gastrostomia endoscopica percutanea, è un metodo che consiste nell'alimentarsi attraverso un tubicino posizionato direttamente

all'interno dello stomaco, attraverso la parete addominale. Questa tecnica, comunemente detta PEG, consente di adottare due soluzioni alternative: può essere impiegato un catetere, di materiale molto morbido e pieghevole che si estende per circa 12-13 cm fuori dallo stomaco, oppure un piccolo bottone posto a livello dello stomaco. Tali dispositivi vengono posizionati da un gastroenterologo in situ attraverso una gastroscopia. Si tratta di una tecnica rapida, di semplice esecuzione, facilmente reversibile, poco costosa e non richiede anestesia generale. Le complicanze sono molto rare e la maggior parte di natura infettiva, quando non sia stata osservata un'adeguata igiene.

- Alimentazione enterale, che impiega alimenti generalmente liquidi e completi dal punto di vista nutrizionale. La miscela è confezionata in flaconi o in lattine in modo sterile. La somministrazione della miscela può avvenire in due modi: se la miscela è contenuta in bottiglie, direttamente dal flacone, collegato a un deflussore; se la miscela è contenuta in lattine, versandone il contenuto in apposite sacche. Per quanto concerne il deflussore, a seconda del tipo di somministrazione, si può utilizzare un singolo deflussore, da collegare alla bottiglia contenente la miscela nutritiva tramite un tappo a vite, oppure sacche con deflussore incorporato. È possibile impiegare anche una

nutripompa enterale, che è uno strumento che consente una regolazione più accurata e sicura della velocità di flusso, stabilendo in questo modo esattamente la durata delle somministrazioni.

Mi dimettono dall'ospedale e tornata a casa, Sara continua a farmi domande perché secondo lei non si può essere sazi solo con acqua.

Ora ho un cordone ombelicale come una bambina appena nata, ma sento che la mia vita è molto di più di quello che è in questo momento e della malattia stessa. Ho una storia dietro, tutte le persone che ho incontrato, i "miei ragazzi", la mia famiglia. Io, Anna, sono molto di più della SLA. Ho ancora la mente e i miei ricordi e quelli, lei, non può portarmeli via!

E così mi vedo intenta a preparare i pacchetti per il prossimo Natale: sento il fruscio della carta che sto tagliando. Passo il nastro. Faccio il fiocco. Un nodo, poi tiro, poi le forbici.

Ora sto cucinando. Preparo gli spicchi d'aglio, alcune foglie di timo e le unisco all'olio di oliva e a un pizzico di sale su un bel filetto di merluzzo fresco.

Guido l'auto.

Levo le erbacce dal giardino e mi prendo cura delle mie rose.

Nei ricordi posso tutto e mi aggrappo a loro per non dimenticare e difendermi da tutti i limiti in cui la malattia mi ha costretta oggi.

“Non si può scegliere il modo di morire. E nemmeno il giorno. Si può soltanto decidere come vivere. Ora!”

Joan Baez

Centri medici accreditati per la SLA in Italia

Il Decreto Ministeriale 279/2001 imponeva alle Regioni di individuare i Presidi o Centri Ospedalieri opportuni al riconoscimento delle patologie rare elencate nello stesso decreto, tra cui anche la SLA, in modo tale da agevolare i pazienti nell'accertamento della diagnosi, certificazione della malattia, erogazione delle prestazioni sanitarie, monitoraggio e possibili cure della patologia.

Le Regioni non riportate qui di seguito (Trentino Alto Adige e Umbria) sono ancora scoperte dal Regolamento della Rete Nazionale delle Malattie Rare, pertanto sono i medici specialisti a certificare la malattia e a prescrivere il protocollo terapeutico.

Abruzzo:

CHIETI

OSPEDALE CLINICIZZATO SS. ANNUNZIATA, CENTRO REGIONALE MALATTIE
NEUROMUSCOLARI

Via dei Vestini - 66013

Reparto: CLINICA NEUROLOGICA

Direttore: Prof. Marco Onofri

Tel. 0871.358525; Fax 0871.562019

L'AQUILA

L'AQUILA - AUSL L'AQUILA "S. SALVATORE"

località Coppito L'Aquila

REPARTO: Neuroscienze, U.O. Neurologia Osp.

REPONSABILE: Dr. Antonio Carolei

Tel. 0862/368324; FAX 0862/368585

Basilicata:

MATERA

OSPEDALE CIVILE

Via Lanera - 75100

Reparto: UO NEUROLOGIA

Referente: Dr. Aldo NICOLAI

Tel. 0835-243449; Fax 0835-243370

PESCOMPAGANO (PZ)

OSPEDALE S. FRANCESCO DI PAOLA

Contrada San Pietro - 85020

Reparto: DIVISIONE NEUROLOGIA E FISIOPATOOGIA RESPIRATORIA

Referente: Dr. Pietro BRUNO

Tel. 0976-70217/70281; Fax 0976-70345

POTENZA

AO SAN CARLO

Via Potito Petrone - 85100

Reparto: NEUROLOGIA

Referente: Dr. Nicola PACIELLO; Dr. Donato PELUSO

Tel. 0971-613524/2524/2297; Fax 0971-612520

Calabria:

CATANZARO

AU MATERDOMINI

Via Campanella - 88100

Reparto: FACOLTA' MEDICINA, CLINICA NEUROLOGICA

Referente: Dr. Aldo QUATTRONE

Tel. 0961/3647010 ; Fax 0961-777775

COSENZA

AO ANNUNZIATA

Via Della Repubblica- 87100

Reparto: UO NEUROLOGIA

Referente: Dr. Domenico Scornaienchi

Tel. 0984-681351; Fax 0984-681419

REGGIO CALABRIA

AO BIANCHI MELACRINO MORELLI

Via G. Malacrino - 89100

Reparto: NEUROLOGIA, CENTRO REGIONALE EPILESSIA

Referente: Dr. Damiano BRANCA

Tel. 0965-397974/90; Fax 0965-397974

Campania:

BENEVENTO

AO RUMMO

Via dell'Angelo 1 - 82100

Reparto: SSD NEUROPSICHIATRIA INFANTILE

Referente: Dott. Pietro PISANO

Tel. 0824-57357

CASERTA

AO SAN SEBASTIANO

Via Tescione Gennaro - 81100

Reparto: UO NEUROLOGIA

Referente: Dott. Andrea DI LAURO / Dott. Roberto ROSATO

Tel. 0823-232202/2335; Fax 0823-232269

MONTEFORTE IRPINO (AV)

AO MOSCATI

PLESSO OSPEDALIERO, VIA LEGNITI - 83021

Reparto: UOC NEUROLOGIA

Referente: Dott. Vittorio PETRETTA

Tel. 0825-203741

NAPOLI

AO SANTOBONO PAUSILLIPON

Via Posillipo 226 - 80123

Referente: Dott. Salvatore BUONO

Tel. Dr. Buono 081-2205823/762; Fax 081-2205660

AOU FEDERICO II

Via Pansini 5 - 80131

Reparto: DAS SCIENZE NEUROLOGICHE

Referente: Dott. GIACOMO LUS

Tel. 081-5666788; Fax 081-566805

AOU SECONDA UNIVERSITA' DI NAPOLI

Via Pansini 5 - 80131

Reparto: DIP. SCIENZE NEUROLOGICHE - I CLINICA NEUROLOGICA

Referente: Dott. Giacomo LUS

Tel. 081-5666788; Fax 081-566805

AOU SECONDA UNIVERSITA' DI NAPOLI

Piazza Luigi Miraglia - 80138

Reparto: DIP. ASSISTENZIALE MEDICINA POLISPECIALISTICA/CENTRO

MALATTIE MOTONEURONI

Referente: Dott.ssa Maria Rosaria MONSURRO'

Tel. 081-5665088; Fax 081-5665096/88

SALERNO

AO SAN GIOVANNI DI DIO E RUGGI D'ARAGONA

Via San Leonardo - 84131

Reparto: II UO NEUROLOGIA

Referente: DOTT. GERARDO IULIANO

Tel. 089-673072/2667

Emilia Romagna:

BOLOGNA

AZIENDA USL DI BOLOGNA

Via Altura, 3 - 40139

Reparto: UO NEUROLOGIA

Referente: Dr. Fabrizio SALVI

Tel. 051-6225735 051-2092782 ; Fax 051-6225745

CESENA

OSPEDALE BUFALINI

Via Ghirelli, 286 - 47023

Reparto: UO NEUROLOGIA

Referente: Dr. Giulio Mazzini -

Tel. 0547 352858 ; Fax 0547 352858

FERRARA

AO UNIVERSITARIA FERRARA, ARCISPEDALE S.ANNA

Corso Giovecca, 203 - 44100

Reparto: UO NEUROLOGIA DIP. NEUROSCIENZE

Referente: Dr. Rocco QUATTRALE

Tel. 0532-237469 ; Fax 0532-237201

FIDENZA (PR)

OSPEDALE DI FIDENZA

Via Don Enrico Tincati 5 - 43036

REPARTO: U.O. NEUROLOGIA

RESPONSABILE: Dr. Enrico Montanari

Tel. 0524-515253

FORLI'

OSPEDALE MORGAGNI /PIERANTONI

Via Carlo Forlanini, 34 - Padiglione Morgagni (Piano 1)

REPARTO: U.O. NEUROLOGIA

RESPONSABILE:Dr. Walter Neri

Tel. 0543 735230 - 0543 735230 ; Fax 0543 735269

IMOLA (BO)

AUSL IMOLA, OSPEDALE NUOVO

Via Montericco, 4 - 40026

Reparto: NEUROLOGIA

Referente: Dr.ssa Vittoria MUSSUTO

Tel. 0542-662818/ 36 ; Fax 0542-66212820

MODENA

OSPEDALE S. AGOSTINO ESTENSE

Via Del Pozzo, 71 - 41100

Reparto: UNIVERSITA' DI MODENA, CLINICA NEUROLOGICA, DIPARTIMENTO
NEUROSCIENZE, AMBULATORIO MULTIDISCIPLINARE MALATTIE
MOTONEURONE

Referente: Dr.ssa Patrizia SOLA; Dr.ssa Jessica MANDRIOLI

Tel. 059-4225287/4222350; Fax 059-424299

PARMA

AO PARMA OSPEDALE MAGGIORE

Via Gramsci, 14 - 43100

Reparto: PADIGLIONE BARBIERI DIPARTIMENTO NEUROSCIENZE, SEZIONE
NEUROLOGIA

Referente: Dr. Vladimiro PIETRINI

Tel. 0521-704128 ; Fax 0521-704115

PIACENZA

AO AUSL PIACENZA, OSPEDALE GUGLIELMO DA SALICETO

Via Taverna, 49 - 29100

Reparto: DIVISIONE NEUROLOGICA

Referente: Dr.ssa Barbara SALA

Tel. 0523-303310; Fax 0523-303322

REGGIO EMILIA

AO REGGIO EMILIA, ARCISPEDALE S.MARIA NUOVA

Via Risorgimento, 80 - 42100

Reparto: UO NEUROLOGIA

Referente: Dr.ssa Norina MARCELLO

Tel. 0522-296494; Fax 0522-296266

RIMINI

OSPEDALE INFERMI

Viale Settembrini, 2 - 47900

scala D - III piano

REPARTO: U.O. NEUROLOGIA

RESPONSABILE: Dr. Alessandro Ravasio

Tel.0541 705505; Fax: 0541 705602

Friuli Venezia Giulia:

GORIZIA

ASS 2 ISONTINA - OSPEDALE DI GORIZIA

Viale Fatebenefratelli, 34

REPARTO: U.O. NEUROLOGIA

Dirigente responsabile:Dott. Prof. Lucio Lazzarino de Lorenzo

Tel. 0481/5921-0481/592099

PORDENONE

AOSMA, SANTA MARIA DEGLI ANGELI

Via Montereale, 24 - 33170

Reparto: UO NEUROLOGIA

Referente:DOTT.SSA LOCATELLI LAURA

Tel. 0434-399447; Fax 04341-399196

TRIESTE

Azienda Ospedaliero-Universitaria Ospedali Riuniti di Trieste - OSPEDALE DI

CATTINARA

REPARTO: CLINICA NEUROLOGICA VIII° PIANO, TORRE MEDICA

RESPONSABILE: Prof. Gilberto Pizzolato

Tel. 040 - 399 4321; Fax:040 - 910 861

UDINE

Azienda Ospedaliero-Universitaria Santa Maria della Misericordia

P.le Santa Maria della Misericordia 15

Padiglione 4, Quarto Piano

REPARTO: CLINICA NEUROLOGICA - ETA' ADULTA

RESPONSABILE: Prof. Paolo Bergonzi TEL .0432/2559828

Tel. 0432 – 552720-0432 – 552560; Fax: 0432 552719

Lazio:**ROMA**

AO S. FILIPPO NERI

Via Martinotti, 20 - 00135

Reparto: DIPARTIMENTO SCIENZE NEUROLOGICHE E ORGANI DI SENSO - DIV.

NEUROLOGIA

Referente: Dr. Giancarlo DI BATTISTA, Dr.ssa Marialaura SANTARELLI

Tel. 06-33063799/62280/62235; 06-33062289

AZIENDA PLCN. AGOSTINO GEMELLI ISTITUTO NEUROLOGICO -

CENTRO MALATTIE DEL MOTONEURONE (SLA)

Largo Agostino Gemelli, 8 - 00168

Reparto: AMBULATORIO NEUROPATIE E MALATTIE MOTONEURONE

Referente: Dr. Mario SABATELLI

Tel. 06-30154303/24; 06-30154435/4459; Fax 06-35501909

Liguria:

GENOVA

AO SAN MARTINO

Via De Toni, 5 - 16132

Reparto: CLINICA NEUROLOGICA I-II

Referente: Dr.ssa Claudia CAPONNETTO

Tel. 010-3538390/3537040

PIETRA LIGURE (SV)

AO SANTA CORONA

Via XXV Aprile, 128 - 17027

Centralino: 019 62301

Reparto: DIVISIONE NEUROLOGIA AMBULATORIO NEUROFISOPATOLOGIA

Referente: Dr. ssa Tassinari Dr.ssa Tiziana Tassinari

Tel. 019.623.2600 - 019.623.4009

SAVONA

OSPEDALE DI SAVONA

Località Valloria - 17100

Reparto: UO NEUROLOGIA

Referente: Dr. Aurelio TORAZZA

Tel. 019-8404342; Fax 019-8404961

Lombardia:

BERGAMO

AO OSPEDALI RIUNITI

Largo Barozzi, 1 - 24100

Reparto: I DIVISIONE NEUROLOGICA

Referente: Dr. Virginio BONITO

Tel. 035 269411/035 269413

BRESCIA

AO SPEDALI CIVILI

Piazzale Ospedale Civili, 1 - 25100

Reparto: II NEUROLOGIA

Referente: Dr. Alessandro PADOVANI

Tel. 030-3995632; Fax 030-3995027

AO SPEDALI CIVILI

Piazzale Ospedali Civili, 1 - 25100

Reparto: NEUROFISIOPATOLOGIA

Referente: Dr.ssa Luisa ANTONINI

Tel. 030-3995568; Fax 030-3995052

CREMONA

AO ISTITUTI OSPITALIERI

Viale Concordia, 1o Largo Priori 1 -

Reparto: UO NEUROLOGIA

Referente: Dr. Giorgio GUARNERI

Tel. 0372-405402; Fax 0372-405406

GALLARATE (VA)

AO "S. ANTONIO ABATE"

Largo Boito 2

Reparto: CENTRO RIF. REGIONALE SLA -

DIPARTIMENTO RIABILITAZIONE E CURE INTERMEDIE -

UNITA' OPERATIVA DI NEUROLOGIA

Responsabile: Dr. SERGIO GIANNI COLOMBO | Dr. MICHELE PERINI

Tel. 0331.751851

LECCO

Azienda Ospedaliera "A. Manzoni"

Via dell'Eremo 9/11 - 23900

Reparto: NEUROLOGIA

Referente: Dott. Graziella BIANCHI; Prof. Elio AGOSTONI

Tel. 0341-489800/805/806; Fax 0341-489801

LEGNANO

OSPEDALE CIVILE DI LEGNANO

Via Papa Giovanni Paolo II

Reparto: NEUROLOGIA - AMBULATORIO MOTONEURONE

Referente: dr.ssa MC GUAITA; dr.ssa P.PERRONE

Tel. 0331-449558

MANTOVA

Azienda Ospedaliera "Carlo Poma"

V.le Albertoni I, 46100

REPARTO: NEUROLOGIA

Ambulatorio Malattie Neuromuscolari e Neuropatie

RESPONSABILE: Dott. Paolo Previdi

Tel. 0378.201686 - 0376/201518 - 0376/201686

MILANO

ISTITUTO SCIENTIFICO DI RIABILITAZIONE FONDAZIONE "S. MAUGERI"

Via Camaldoli 64

Reparto: Riabilitazione Specialistica Neurologica

Referenti: Dott. Gabriele MORA

Tel. 02-50725127

IRRCS NAZIONALE NEUROLOGICO BESTA

Via Celoria, 11 - 20133

Reparto: UO NEUROLOGIA 4 - Neuroimmunologia e Malattie Neuromuscolari

Referente: Dott. Giuseppe LAURIA

Tel. 02-23941 - 02-23944018; Fax 02-70638217

IRRCS S. RAFFAELE

Via Olgettina, 48 - 20132

Reparto: CLINICA NEUROLOGICA

Referente: Ambulatorio: Dr.ssa Federica CERRI e Dott. Nilo RIVA

Tel. 02-26432813; Fax 02-26432974

ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO, ISTITUTO DI RICOVERO E CURA A
CARATTERE SCIENTIFICO

Via Spagnoletto, 3 - 20149

Reparto: UO NEUROLOGIA

Referente: Dr. Vincenzo SILANI

Tel. 02-619112937/02-619112712

OSPEDALE MAGGIORE

Via Sforza, 28 - 20122

Reparto: POLICLINICO IRCCS

Referente: Dr. Giacomo COMI, Dr. Alessandro PRELLE

Tel. 02-55038646; Fax 02 55033965

AO NIGUARDA

Piazza Ospedale Maggiore, 3 - 20162

Reparto: DIPARTIMENTO SCIENZE NEUROLOGICHE, NEUROLOGIA

Referente :Dr. Renzo Causarano

Tel. 02-64442137/2348 – 0264442125; Fax 0264442348

AO SACCO

Via G. Grassi, 74 - 20157

Reparto: NEUROLOGIA

Referente: Dr. Maurizio OSIO, Dr. Pierluigi BERTORA, Dr.ssa Paola GAMBARO

Tel. 02-39042690; Fax 02 38200259

AO SAN PAOLO

Via G. Grassi, 74 - 20157

Reparto: NEUROLOGIA

Referente: Dr. Maurizio OSIO, Dr. Pierluigi BERTORA, Dr.ssa Paola GAMBARO

Tel. 02-39042690 - 02 81844114; Fax 02-39042573

CENTRO CLINICO NEMO-FONDAZIONE SERENA

Piazza Ospedale Maggiore, 3

Tel. 199 24.96.96- 02 914.337.1

DIRETTORE SCIENTIFICO: DR. MARIO MELAZZINI

DIRETTORE CLINICO. DR. MASSIMO CORBO

MONZA

AO S.GERARDO

Via Pegolesi 33 - 20052

Reparto: NEUROLOGIA

Tel. 039 233 3568 - 039 233 3616; Fax 039 233 2449

PAVIA

I.R.C.C.S. Fondazione Salvatore Maugeri Clinica del Lavoro e della Riabilitazione

Via S. Boezio, 28 - 27100

Reparto: Neuroriabilitazione

Referente: Dr. Zaliani Alberto

Tel. 0382-593741/15; Fax 0382-593081

IRRCS MONDINO, ISTITUTO NEUROLOGICO

Via Mondino, 2 - 27100

Referente: Dr. Giuseppe Nappi

Tel. 0382-380202 - 0382/3801

I.R.C.C.S. Fondazione Salvatore Maugeri Clinica del Lavoro e della Riabilitazione

Via S. Boezio, 28 - 27100 (PV)

Reparto: Neuroriabilitazione

Referente: Dr. Zaliani Alberto

Tel. 0382-593741/15; Fax 0382-593081

ROZZANO (MI)

Istituto Clinico Humanitas IRCCS

Via Manzoni 56- 20089

REPARTO: NEUROLOGIA II

RESPONSABILE: Prof. Eduardo Nobile Orazio

Tel.per prenotazioni: 02.8224.8282 (convenzione SSN); 02.8224.8224 (libera professione)

Marche:

ANCONA

AO OSPEDALI RIUNITI

Via Conca, 71 - 60100

Reparto: DIPARTIMENTO SCIENZE NEUROLOGICHE

Referente: Dr. Leandro PROVINCIALI; Dr. Francesco LOGULLO

Tel. 071-5964530/500 / 071-887262

Molise:

POZZILLI (IS)

I.R.C.C.S. NEUROMED, ISTITUTO NEUROLOGICO MEDITERRANEO

Via Atinense 18 - 86077

Reparto: NEUROLOGIA

Responsabile: Prof. Stefano Ruggieri

Tel. 0865-929250; Fax 0865-925351

Piemonte:

MOLINETTE (TO)

SAN GIOVANNI BATTISTA

Dipartimento di Neuroscienze

Via Cherasco, 15 - 10126

Referenti: Prof. R. Mutani; Prof. A. Chiò; Dott. A. Calvo

Tel. 0116335439; Fax 0116963487

NOVARA

MAGGIORE DELLA CARITA'

Corso Mazzini n. 18 - 28100

Reparto: SC NEUROLOGIA

Centro Malattie del Motoneurone

Referente: Dott.ssa Letizia Mazzi

Tel. 0321-3733624 / 3733962

VERUNO (NO)

Istituto Scientifico di Veruno, Fondazione Salvatore Maugeri, IRCCS

Via Revislate 13, 28010

Neurologia Riabilitativa

Responsabile: Dr. Fabrizio Pisano

Tel. 0322-884711; Fax 0322-884778

Puglia:

ANDRIA (BA)

OSPEDALE BONOMO

Viale Siria, 1 - 70031

Reparto: UO NEUROLOGIA

Referente: Dr. De Mari

Tel. 0883-299257 / 0883-299315; Fax 0883-299257

BARI

AO UNIVERSITARIA POLICLINICO CONSORZIALE di BARI

Piazza Giulio Cesare, 11 - 70124

Reparto: Clinica Neurologica Amaducci

Referente Centro Malattie del Motoneurone : Prof. Isabella Laura Simone

Tel. 080-5478557/556/519; Fax 080-5478532

BRINDISI

OSPEDALE "A. PERRINO"

S.S.7 per Mesagne - 72100

Reparto: U.O. NEUROLOGIA

Referente: Prof. Bruno PASSARELLA; Dr.ssa Cecilia NOZZOLI; Dr. Salvatore LA

SPADA

Tel. 0831-537317/8; Fax 0831-537317

CASAMASSIMA (BA)

ENTE ECLL.OSP. REG. MIULLI, SEDE STACCATA CASAMASSIMA

Viale della Libertà - 70010

Reparto: DIVISIONE NEUROLOGIA

Referente: Dr. Ardito BONAVENTURA

Tel. 080-4523822; Fax 080-677011

CASSANO MURGE (BA)

FONDAZIONE "SALVATORE MAUGERI"

Via per Mercadante - 70020 Cassano Murge

U.O. NEUROLOGIA - NEURORIABILITAZIONE INTENSIVA

Primario: Dr Roberto Nardulli

Tel. 0807814222 – 0807814111

LECCE

P.O. "VITO FAZZI"

P.zza Filippo Muratore - 73100

Reparto: U.O. NEUROLOGIA

Referente: DOTT.GIORGIO TRIANNI

Tel. 0832/661417

SAN GIOVANNI ROTONDO (FG)

OSPEDALE "CASA SOLLIEVO DELLA SOFFERENZA"

Viale Cappuccini - 71013

Reparto: U.O. NEUROLOGIA

Referente: Dr. Pasqualino SIMONE

Tel. 0882-410650 / 0882-410689

TARANTO

P.O. "SS. ANNUNZIATA"

Via Bruno, 1 - 74100

Reparto: U.O. NEUROLOGIA

Referente: Dr. Francesco LINCESSO

Tel. 099-458 5348-5205-5406-5417-5210; Fax 099-4585205

Sardegna:

CAGLIARI

AZIENDA OSPEDALIERO-UNIVERSITARIA DI CAGLIARI

Via Ospedale, 46 – 09124

Reparto: NEUROLOGIA

Referente: Prof. Marisa Marrosu; Dr. Giuseppe Borghero

Tel. 070-6092499 / 070-51096428

LANUSEI (OG)

P.O. N.S. DELLA MERCEDE

Via Ospedale- 08045

Reparto: Anestesia e Rianimazione

Referenti: Dott.ssa Assunta Marongiu

Tel. 0782-490287; Fax 0782-490286

Reparto: Medicina

Referenti: Dott. Angelo Deplano; Dott.ssa Raffaella A. Ferrai

Tel. 0782-490236 – 490228; Fax 0782-490266

NUORO

P.O. S. FRANCESCO

Via Mannironi - 08100

Reparto: NEUROLOGIA

Referente: Dott.ri Rossi, Ticca, Saddi e Gioia

Tel. 0784-240203 - 0784-240202

SASSARI

AOU SASSARI

Via San Pietro 10 - 07100

Reparto: CLINICA NEUROLOGICA - CENTRO RIFERIMENTO REGIONALE PER LA
SLA

Referente: Prof. Giulio Rosati, Prof. Aiello

Tel. 079 228419-8369-8426-8368; Fax 079-228423

Reparto: GENETICA CLINICA

Referente: Prof. Andrea Montella; Prof. Francesco Cucca

Tel. 079-228530

Sicilia:

CATANIA

AU POLICLINICO UNIVERSITARIO

Via S. Sofia, 78 - 95123 (CT)

Reparto: CLINICA NEUROLOGICA I, CENTRO SCLEROSI MULTIPLA E MALATTIE
DEGENERATIVE DEL SISTEMA NERVOSO.

Referente: Dr. Francesco PATTI

Tel. 095-3782677/620; Fax 095-256677

MESSINA

AOU POLICLINICO "Gaetano Martino"

Via Consolare Valeria, Gazzi - 98125 (ME)

Reparto: UOC di NEUROLOGIA E MALATTIE NEUROMUSCOLARI

Referente: Dr. Giovanni MAIORANA

Tel. 090-2212788/791; Fax 090-2212789

MISTRETTA (ME)

IRCCS "Fondazione Maugeri"

Via A. Salamone, 95 - 98073 Mistretta (ME)

Reparto: Riabilitazione Specialistica Neurologica

Responsabile: Dr. Domenico De Cicco

Tel. 0921/389.593 - 389.574; Fax 0921/389.572

PALERMO

AU POLICLINICO

Via Gaetano La Loggia, 1 - 90129 (PA)

Reparto: ISTITUTO DI NEUROPSICHIATRIA, I DIVISIONE NEUROLOGICA

Referente: Dr. Vincenzo LA BELLA

Tel. 091-6555158; Fax 091-6555198

Toscana:

AREZZO

Ospedale S. Donato

Via Pietro Nenni - 52100

Reparto: Neurologia e Neurofisiopatologia

Direttore o Responsabile Paolo Zolo

Tel. 0575 255228

EMPOLI

Ospedale Empoli

OSPADALE VECCHIO VIA PALADINI (SEDE UO NEUROLOGIA)

OSPEDALE SAN GIUSEPPE VIA BOCCACCIO

Reparto: U.O. NEUROLOGIA

Responsabile: Dott. Leonello Guidi

Tel e Fax 0571-702642

FIRENZE

Presidio Ospedaliero Firenze Centro Palagi

Viale D.Torregalli - 50125

Reparto: Neurologia

Responsabile: Dr. G. Zaccara

Tel. 055-6577326

FIRENZE

AO CAREGGI

Via Pieraccini, 17 - 50100

Reparto: CLINICA NEUROLOGICA I

Referente: Dr. Sandro SORBI; Dr.ssa Monica DEL MASTIO

Tel. 055-7947/844/787/753; Fax 055-7947827

AO CAREGGI

Via Pieraccini, 17 - 50100

Reparto: CLINICA NEUROLOGICA II

Referente: Prof. Paganini; Dr Massaciessi

Tel. 055-7947844/484; Fax 055-7947827

GROSSETO

OSPEDALE MISERICORDIA

VIA SENESE 161 - 58100

Reparto: U.O. NEUROLOGIA

Responsabili: Dr.ssa Katrin Plewnia; Dr. Claudio Paradiso

Tel. 0564/485231; Fax 0564/485431

LIDO DI CAMAIORE (LU)

OSPEDALE VERSILIA

Via Aurelia 335, Lido di Camaiore

Reparto: U.O. NEUROLOGIA

Direttore prof. Ubaldo Bonuccelli

Tel. 0584 6058700; Fax 0584 6059537

PISA

AO UNIVERSITA' PISA, OSPEDALE S. CHIARA

Via Roma, 67 - 56126

Reparto: UNIVERSITA' PISA, DIPARTIMENTO NEUROSCIENZE, SEZ.

NEUROLOGIA

Referente: Prof. Luigi MURRI

Tel. 050-993046/992905; Fax 050-554808

PISTOIA

OSPEDALE DEL CEPPO

Piazza Giovanni XXIII

Reparto: NEUROLOGIA

Responsabile: Dott. Stefano Bartolini

Tel: 0572 -352053; Fax 0573/352479

PONTEDERA (PISA)

OSPEDALE FELICE LOTTI

Via Roma n°147

Unità Operativa NEUROLOGIA/ NEUROFISIOPATOLOGIA

Responsabile: Dott. Renato Galli

Tel: 0587273281; Fax 0587273471

PRATO

Ospedale Prato

Via Cavour 87

Reparto: UO NEUROLOGIA

Responsabile: Dr. Pasquale Palumbo

Tel. 0574 434380; Fax 0574/434501

SIENA

AO UNIVERSITARIA SENESE POLICLINICO S. MARIA ALLE SCOTTI

Viale Bracci - 53100

Reparto: UO NEUROLOGIA, UO MALATTIE METABOLICHE

Referente: Dr. Federico ANTONIO

Tel. 0577-585760; Fax 0577-40327

AO UNIVERSITARIA SENESE POLICLINICO S. MARIA ALLE SCOTTI

Viale Bracci - 53100

Reparto: DIPARTIMENTO NEUROSCIENZE, SEZ. NEUROLOGIA

Referente: Dr. Fabio GIANNINI

Tel. 0577-585300; Fax 0577-270260

Valle d'Aosta:

AOSTA

Azienda U.S.L. della Valle D'Aosta

OSPEDALE REGIONALE "PARINI"

VIALE GINEVRA 3

Reparto: NEUROLOGIA

Responsabile: Dr. Edo Bottacchi

Tel. 848 80 90 90 - no cellulari

199 10 88 00 – accesso consentito ai telefoni di rete fissa e telefoni cellulari

Veneto:

CASTELFRANCO VENETO (TV)

OSPEDALE CIVILE

Via Ospedale - 31033

Reparto: NEUROLOGIA

Referente: Dr. Gianfranco Micaglio

Tel. 0423-732590; Fax 0423-732855

PADOVA

AO PADOVA

Via Giustiniani, 2 - 35128

Reparto: CENTRO MALATTIE NEUROMUSCOLARI - CENTRO REGIONALE PER
LA SLA - AMBULATORIO MALATTIE MOTONEURONE

Referente: Dr. Corrado ANGELINI, Dr. Gianni SORARU'

Tel. 049-8213645/646; Fax 049-8751770

OSPEDALE SANT'ANTONIO

Via Facciolati, 71 - 35127

Reparto: CLINICA NEUROLOGICA II

Referente: Dr.ssa VINCENZA ARGENTIERO

Tel. 049/8215315 - 049/8215308-09; Fax 049-8215316

ROVIGO

OSPEDALE CIVILE

Via Tre Martiri - 45100

Reparto: DIPARTIMENTO NEUROSCIENZE, SEZ. NEUROLOGIA

Referente: Dr.ssa Roberta RAVENNI

Tel. Reparto: 0425-393501 - 0425 393231; Fax 0425-394235

TREVISO

OSPEDALE REGIONALE CA' FANCELLO

Piazza Ospedale - 31100

Reparto: UO NEUROLOGIA

Referente: Dr. Bruno GIOMETTO, Dr. Mirco SERENA, Dr.ssa Marika VIANELLO

Tel. 0422-322527/9; Fax 0422-322533

VERONA

AO POLICLINICO GIAMBATTISTA ROSSI

Piazza Ludovico Antonio Scuro, 10 - 37134

Reparto: NEUROLOGIA

Referente: Dr. Flavio FENZI

Tel. 045-8124285; FAX:045-8027492

VICENZA

OSPEDALE SAN BORTOLO

Viale Rodolfi - 36100

Reparto: DIVISIONE NEUROLOGICA

Referente: Dr. Luigi BARTOLOMEI

Tel. 0444-753772/3675; Fax 0444-753772

Bibliografia

- Adelman, E.E., Albert, S.M., Rabkin, J.K., Del Bene, M.L., Tider T., O'Sullivan, I. (2004). Disparities in perceptions of distress and burden in ALS patients and family caregivers. *Neurology* 62: 1766-1770.
- Ahlstrom G, Gunnarsson LG, Leissner P, Sjoden PO. (1993). Epidemiology of neuromuscular diseases, including the postpolio sequelae, in a Swedish county. *Neuroepidemiology*. 12(5): 262-9.
- A.I.S.L.A. (2003). La malattia. Cause, sintomi, diagnosi e possibili cure. Novara: De Falco Editore.
- A.I.S.L.A., Cerutti, P., Pasetti, C. (a cura di). (2000). La presa in carico. Aspetti psicologici ed etici. Novara: De Falco Editore.
- Albert, S. M., Lomen-Hoerth, C. (2008). Nouns, Verbs and ALS. *Neurology*, 71(18): 1388-3878.
- Alderson, P. (edited by). (1999). Qualitative research: a vital resource for ethical healthcare. London: The Wellcome Trust.
- Ankri, J., Andrieu, S., Beaufils, B., Grand, A., Henrard, J.C. (2005). Beyond the global score of the Zarit Burden Interview: useful dimensions for clinicians. *International Journal of Geriatric Psychiatry*. 20: 254-260.

- Armon, C. (2007). Sports and trauma in amyotrophic lateral sclerosis revisited. *Journal of the Neurological Sciences*. 262: 45-53.
- 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.
- Ayres, L., Kavanaugh, K., Knafel, K.A. (2003). Within-Case and Across-Case Approaches to Qualitative Data Analysis. *Qualitative Health Research*. 13(6): 871-883.
- Ballatori N, Personal Communication, da Casarett&Doull's Tossicologia – 2007
- Barbeito AG, Guelfi N, Varga MR, Pehar M, Beckam J, Barbeito L, et al. Chronic low-level lead exposure increases survival of G93A SOD-1 transgenic mice. *Amyotrophic Lateral Sclerosis: beyond the motor neuron*; 2005.
- Beck, A.T., Steer, R.A., Brown, G.K. (1996). Manual for the Beck Depression Inventory – II. San Antonio: Psychological Corporation.
- Beghi E, Millul A, Micheli A, Vitelli E, Logroscino G. (2007). Incidence of ALS in Lombardy, Italy. *Neurology*. 68(2):141-5.
- Berger MM, Kopp N, Vital C, Redl B, Aymard M, Lina B. Detection and cellular localization of enterovirus RNA sequences in spinal cord of patients with ALS. *Neurology* 2000 Jan 11; **54**(1):20-5.
- Beijer K, Jernelov A. Sources, transport and transformation of metals in the environment, in Friberg L., Nordberg G.F., Vouk V.B. (eds): Handbook on the

Toxicology of Metals, 2nd ed. General Aspects. Amsterdam: Elsevier, 1986, pp 68-74.

- Borasio GD. (2001). Palliative care in ALS: searching for the evidence base. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord*. Suppl 1: S31-5.
- Boyer, F., Drame, M., Morrone, I. Novella J.L. (2006). Factors relating to carer burden for families of persons with muscular dystrophy. *J. Rehab. Med.* 38(5): 309-315.
- Brooks BR. El Escorial World Federation of Neurology criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. (1994). Subcommittee on Motor Neuron Diseases/Amyotrophic Lateral Sclerosis of the World Federation of Neurology Research Group on Neuromuscular Diseases and the El Escorial "Clinical limits of amyotrophic lateral sclerosis" workshop contributors. *J Neurol Science*. Jul, 124 Suppl:96-107.
- Brooks BR, Miller RG, Swash M, Munsat TL for the World Federation of Neurology Research Group on Motor Neuron Disease. El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *ALS and other motor neuron disease* 2000;1:293-299.
- Bromberg MB. (2007). Assessing quality of life in ALS. *J Clin Neuromuscul Dis.* 9(2): 318-25.
- Brooks BR, Miller RG, Swash M, Munsat TL for the World Federation of Neurology Research Group on Motor Neuron Disease. El Escorial revisited: revised criteria

for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *ALS and other motor neuron disease* 2000;**1**:293-299.

- Brown, J., Addington-Hall, J. (2008). How people with motor neurone disease talk about living with their illness: a narrative study. *Journal of advanced nursing*, 62(2): 200-208.
- Bua S. (2007). Quality of life in amyotrophic lateral sclerosis. *Tidsskr Nor Laegeforen.* 127(16): 2126.
- Cardano, M. (2003). Tecniche di ricerca qualitativa: percorsi di ricerca nelle scienze sociali. Roma: Carocci.
- Chiò A, Restagno G, Brunetti M, Ossola I, Calvo A, Mora G, Sabatelli M, Monsurrò MR, Battistini S, Mandrioli J, Salvi F, Spataro R, Schymick J, Traynor BJ, La Bella V and the ITALSGEN Consortium. Two Italian kindreds with familial amyotrophic lateral sclerosis due to FUS mutation. *Neurobiol Aging*; 2009 [Epub ahead of print].
- Cooper JR, Bloom FE, and Roth RH. The Biochemical Basis of Neuropharmacology. New York, NY, 1982: Oxford University Press.
- Deng H-X, Hentati A, Tainer JA et al. (1993). Amyotrophic lateral sclerosis and structural defects in Cu, Zn superoxide dismutase. *Science*; **261**:1047-1051.
- Goyer RA, Rhyne BC. Pathological effects of lead. *Int Rev Exp Pathol* 1973;**12**:1-77.
- Hadano S, Hand CK, Osuga H et al. A gene encoding a putative GTPase regulator is mutated in familial amyotrophic lateral sclerosis. *Nature Genetics* 2001;**29**:166-173.

- Jubelt B. Motor neuron diseases and viruses: poliovirus, retroviruses, and lymphomas. *Curr Opin Neurol Neurosurg* 1992 Oct;**5**(5):655-8.
- Kamel F, Umbach DM, Hu H, Munsat TL, Shefner JM, Taylor JA, et al. Lead exposure as a risk factor for amyotrophic lateral sclerosis. *Neurodegener Dis* 2005;**2**:195-201.
- Kamel F, Umbach DM, Stallone L, Richards M, Hu H, Sandler DP. Association of lead exposure with survival in amyotrophic lateral sclerosis. *Environ Health Perspect* 2008;**116**:943-947.
- Lindgren KN, Masten VL, and Ford DP. Relation of cumulative exposure to inorganic and neuropsychological test performance. *Occup Environ Med* 1996;**53**:472-477.
- Machintosh MJ, Meredith PA, Moore MR, et al. Action of Lead on neurotransmission in rats. *Xenobiotica* 1989;**19**:101-113.
- Manton WI, Cook JD. High accuracy (stable isotope dilution) measurements of lead in serum and cerebrospinal fluids. *Br J Ind Med* 1984;**41**:313-319.
- Nix WA, Berger MM, Oberste MS, Brooks BR, McKenna-Yasek DM, Brown RH Jr, Roos RP, Pallansch MA. Failure to detect enterovirus in the spinal cord of ALS patients using a sensitive RT-PCR method. *Neurology* 2004 Apr 27;**62**(8):1372-7.
- Oliver T. Lead Poisoning: from the industrial, medical and social points of view. London: Lewis, 1914, pp 1-294.

- Oosthuysen B, Moons L, Sorkebaum E, Beck H, Nuyens D, et al. Deletion of the hypoxia-response element in the vascular endothelial growth factor promoter causes motor neuron degeneration. *Nat Genet* 2001;**28**:131-38.
- Pasinelli P, Houseweart M, Brown R, Cleveland D. Caspase-1 and -3 are sequentially activated in motor neuron death in Cu/Zn superoxide dismutase mediated familial amyotrophic lateral sclerosis. *Proc Natl Acad Sci USA*; **97**:13901–13906, 2000.
- Pirkle JL, Brody DJ, Gunter EW et al. The decline in blood lead levels in the United States. *JAMA* 1994;**272**:284-291.
- Rabin BA, Griffin JW, Crain BJ, Scavina M, Chance PF, Cornblath DR. (1999). Autosomal dominant juvenile amyotrophic lateral sclerosis. *Brain*; **122**:1539-1550.
- Rosen DR, Siddique T, Patterson D et al. Mutations in Cu/Zn superoxide dismutase gene are associated with familial amyotrophic lateral sclerosis. *Nature* 1993;**362**:59-62.
- Sayre LM, Smith MA, and Perry G. Chemistry and biochemistry of oxidative stress in neurodegenerative disease. *Curr Med Chem* 2001;**8**(7):721-738.
- Smith MC. Nerve fibre degeneration in the brain in the amyotrophic lateral sclerosis. *Journal of neurology, Neurosurgery and Psychiatry* 1960; **23**:269-82.
- Takahashi K, Yamanaka S. Induced pluripotent stem cells in medicine and biology. *Development*. 2013 Jun;140(12):2457-61.
- Turner MR, Bakker M, Sham P, Shaw CE, Leigh PN and Al-Chalabi A. *Amyotrophic lateral sclerosis*; Volume 3, Number 1, 1 March 2002, pp. 15-21(7).

- Valdmanis PN, Daoud H, Dion PA, Rouleau GA. Recent advances in the genetics of amyotrophic lateral sclerosis. *Curr Neurol Neurosci Rep* 2009 May;**9**(3):198-205.
- Van Es MA, Dahlberg C, Birve A, Veldink JH, van den Berg LH, Andersen PM. Large scale SOD1 mutation screening provides evidence for genetic heterogeneity in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2009 Dec 3. [Epub ahead of print].
- Van Schaik IN, Bossuyt PM, Brand A, Vermeulen M. Diagnostic value of GM1 antibodies in motor neuron disorders and neuropathies: a meta-analysis. *Neurology* 1995 Aug; **45**(8):1570-7.
- Vucic S, Kiernan MC. Pathophysiology of neurodegeneration in familial amyotrophic lateral sclerosis. *Curr Mol Med* 2009 Apr;**9**(3):255-72.
- Wegman DH, Fina LJ. Occupational health in the 1990s. *Annu Rev Public Health* 1990;**11**:89-103.
- Weyermann M, Brenner H. Alcohol consumption and smoking habits as a determinants of blood lead levels in a National population sample from Germany. *Arch Environ Health* 1997;**52**:233-240.
- Whelan EA, Piacitelli GM, Gerwel B, et al. Elevated blood lead levels in children of construction workers. *Am J Public Health* 1997;**87**:1352-1355.
- Wilson CM, Grace GM, Munoz DG, He BP, and Strong MJ. Cognitive impairment in sporadic ALS: a pathologic continuum underlying a multisystem disorder. *Neurology* 2001; **57**:651-657.

- Younger DS, Rowland LP, Latov N, Hays AP, Lange DJ, Sherman W, Inghirami G, Pesce MA, Knowles DM, Powers J, et al. Lymphoma, motor neuron diseases, and amyotrophic lateral sclerosis. *Ann Neurol* 1991 Jan;**29**(1):78-86.
- Younger DS, Rowland LP, Latov N, Sherman W, Pesce M, Lange DJ, Trojaborg W, Miller JR, Lovelace RE, Hays AP. Motor neuron disease and amyotrophic lateral sclerosis: relation of high CSF protein content to paraproteinemia and clinical syndromes. *Neurology* 1990 Apr;**40**(4):595-9.