**COME FUNZIONA IL CENTRO SLA DELL’AOU**

**DIAGNOSI**

La diagnosi viene formulata secondo gli standard internazionali. Sono disponibili tutti i metodi di indagine richiesti.
**Strumentali:**
Neurofisiologia (Elettromiografia,Potenziali Evocati Motori, EEG ), Neuroradiologia (RMN, TC), Medicina Nucleare/PET

**Laboratoristici** (biochimici, molecolari, citogenetici): Esame liquor chimico fisico, citologico, virologici, laboratorio

**Test genetici**
Tutte le procedure vengono effettuate in regime di Day Service o Day Hospital.
Solo in una minima parte di casi (10%) si rende necessario il ricovero presso il reparto di Neurologia, generalmente per motivi di lontananza geografica dalla sede di residenza.
Al momento della diagnosi viene stilata la certificazione diagnostica di malattia rara e il piano terapeutico che per i pazienti piemontesi viene redatto nel Registro Regionale delle Malattie Rare.
Per quanto riguarda i pazienti piemontesi su presentazione del piano terapeutico le ASL di pertinenza consegnano al paziente tutti i farmaci prescritti attinenti alla malattia.

**FOLLOW-UP**

I pazienti che provengono da area geografica accessibile al Centro (Piemonte e Lombardia) o in minor misura su loro richiesta anche da altre regioni vengono sottoposti trimestralmente ad una valutazione multidisciplinare in cui vengono valutate tutte le problematiche inerenti la patologia neurologica e le complicanze ad essa connesse attraverso una rete preferenziale di consulenze.

A questo scopo viene dedicato un Day Service settimanale.

Al fine di personalizzare gli interventi sul paziente SLA viene identificato il grado di compromissione funzionale tenendo in considerazione il coinvolgimento dei principali domini funzionali in corso di malattia (motricità, comunicazione, alimentazione, respirazione, funzioni sfinteriche)

Le valutazioni multidisciplinari, raccolte in un’unica giornata, includono sempre:

1. visita neurologica

2. visita logopedia

3. visita dietologica e dietistica

4. visita pneumologica con spirometria ed emogasanalisi e se indicato saturimetria notturna

5. visita fisiatrica

6. colloquio con lo psicologo

Quando indicati, sono disponibili tutti gli altri specialisti (rianimatore palliativista, gastroenterologo, otorino, medico del lavoro, dermatologo,ematologo, internista, chirurgo, genetista).

Tutti gli specialisti stilano un referto per il medico di medicina generale recante la sintesi delle valutazioni effettuate e delle indicazioni terapeutiche che viene consegnato al paziente ed una copia archiviata nella cartella clinica.
Tra i medici specialisti sono assegnate borse di studio a specialisti neurologi e pneumologi per il potenziamento dell’assistenza domiciliare su tutto il territorio del Piemonte Orientale. Un ambulatorio settimanale è dedicato al follow-up dei pazienti reclutati in trials clinici sperimentali.

**PRESA IN CARICO**

Tra i cardini su cui l’AOU “Maggiore della Carità” ha basato il proprio lavoro vi sono indubbiamente l’empowerment e l’umanizzazione delle cure.

Tutti i pazienti vengono presi in carico dalla equipe multidisciplinare attraverso le visite programmate ed una rete di consulenze telefoniche e telematiche.
E’ attivo un numero telefonico dedicato (attivo dal lunedi al venerdi dalle ore 9.00 alle ore 17.30) e un indirizzo email per consulenze, informazioni e prenotazioni ed un numero telefonico per consulenze pneumologiche urgenti.

Dal settembre 2012 è stato avviato un programma di assistenza medica domiciliare secondo un protocollo sperimentale della Regione Piemonte e in collaborazione con le ASL, per la gestione dei pazienti più gravi nelle fasi terminali con il coinvolgimento delle unità di terapie palliative del territorio del Piemonte Orientale.

Dal marzo 2020 è inoltre attivo un servizio di telemedicina per controlli multidisciplinari a distanza

**Trattamenti**

Tutti i pazienti ricevono il trattamento con riluzolo (l’unico attualmente registrato con l’indicazione per la SLA). In accordo con le linee guida internazionali vengono inoltre proposti, quando indicati, i trattamenti con ventilazione non invasiva e\o invasiva e in caso di disfagia con nutrizione enterale attraverso PEG.

Ventilazione non invasiva:
quando esiste l’indicazione a NIV il paziente ed i familiari vengono addestrati alla procedura generalmente in regime ambulatoriale. In casi particolari in cui si renda necessario viene programmato un breve ricovero. Al termine dell’addestramento viene fatta dallo specialista pneumologo la prescrizione dell’apparecchiatura idonea ed il paziente viene dimesso a domicilio con il ventilatore.

Ventilazione attraverso tracheotomia:
la scelta di essere sottoposto a tracheotomia e a ventilazione invasiva viene fatta dal paziente lungo il percorso di malattia ed eseguita quindi in elezione attraverso ricovero in Neurologia e nell’immediato post-operatorio con un breve ricovero in Rianimazione.

Nutrizione enterale attraverso PEG:
la procedura di posizionamento PEG e avvio della nutrizione enterale viene fatta in regime di ricovero in Gastroenterologia o in Neurologia per un periodo di circa 5-7 giorni. Il paziente viene dimesso dopo training ai familiari con alimenti e pompa di infusione già consegnati a domicilio.

**ATTIVITA’ DI RICERCA**

**Il Centro offre un significativo contributo alla ricerca; elevata competenza ed esperienza, documentata con pubblicazioni scientifiche, riconoscimenti, attività didattica e di formazione.**

La ricerca sulle cellule staminali adulte dagli aspetti biologici a quelli di manipolazione con finalità terapeutica nella SLA rappresentano un argomento di grande coinvolgimento scientifico del Centro. Questi studi sono condotti in collaborazione con numerosi prestigiosi centri di ricerca sia nazionali che internazionali in particolare negli Stati Uniti.

E’ stato recentemente concluso un protocollo clinico di fase 1, quindi mirato alla verifica della sola sicurezza, relativo al trapianto di cellule staminali neuronali fetali in 18 pazienti con SLA. E’ in corso di elaborazione il protocollo di fase II/III per l’autorizzazione da parte degli enti regolatori

Il Centro partecipa a trials clinici farmacologici multicentrici nazionali ed internazionali, di cui alcuni altamente innovativi aventi l’Italia ed il Centro SLA di Novara come capofila.

Attualmente è in fase di avvio il trials clinico multicentrico internazionale con Masitinib recentemente autorizzato dal comitato etico.

E’ in corso uno studio pilota sugli effetti della dieta chetogenica sul decorso della malattia

Altro tema di grande interesse scientifico che coinvolge il centro in stretta collaborazione con il Laboratorio di Genetica del Dipartimento di Scienze Mediche dell’Università del Piemonte Orientale diretto dalla prof.ssa S. D’Alfonso è la ricerca di nuovi geni responsabili della forma familiare della malattia o che rendano più vulnerabili o più protetti alla forma sporadica. Sono per questo disponibili al momento più di 1000 campioni di DNA di pazienti completamente caratterizzati clinicamente e fa parte inoltre di collaborazioni internazionali per lo studio del genoma. e per l’identificazione di fattori di rischio ambientali. Collaboriamo inoltre con i registri di malattia ed in particolare con il Registro Piemontese ai registri regionali di malattia.

con i ricercatori dell’UPO sono in corso ricerche di base per realizzare modelli cellulari della malattia e definire i meccanismi patogenetici ed individuare nuovi biomarcatori di malattia

 Tutti i risultati delle ricerche sono pubblicati su riviste scientifiche internazionali e con un elevato indice di citazione. I risultati sono inoltre stati presentati su invito a numerosi prestigiosi convegni internazionali

**ATTIVITA’ DI FORMAZIONE**

Annualmente viene organizzato un convegno aperto a tutti gli operatori interessati ed ai pazienti per aggiornamento sui protocolli clinici, terapeutici ed assistenziali.

I collaboratori del Centro partecipano come docenti a numerosi corsi di aggiornamento sia regionali che nazionali dedicati alla SLA.

Vengono inoltre organizzati seminari e convegni di aggiornamento scientifico sia nazionali che internazionali su temi specifici di ricerca

**Stretta collaborazione con le Associazioni dei pazienti**

Il Centro collabora strettamente con tutte le associazioni dei pazienti e di volontariato.

E’ membro del comitato Scientifico dell’AISLA, URSLA