

“Ciò che sai amare è il tuo vero retaggio, ciò che sai amare
non ti sarà mai strappato...
La bellezza di aver costruito qualcosa che resta.
Il peso di una vita.”
(A. D’Avenia)

INDICE

PREMESSA.....	1
CAPITOLO I- LA SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA.....	2
1.1 DEFINIZIONE.....	2
1.2 EPIDEMIOLOGIA	2
1.3 IPOTESI EZIOLOGICHE E CORRELAZIONI GENETICHE.....	3
1.4 SINTOMI D'ESORDIO.....	4
1.5 LA DIAGNOSI.....	5
1.6 I FENOTIPI CLINICI.....	6
1.7 DEMENZA FRONTO-TEMPORALE (DFT).....	7
1.8 IL TEAM MULTIDISCIPLINARE.....	8
1.8.1 ALSFRS-r.....	9
1.8.2 IL TRATTAMENTO	10
1.8.3 LA PRESA IN CARICO LOGOPEDICA	10
1.9 SINDROME DI LOCKED IN	11
1.10 CRONIC CARE MODEL E CURE PALLIATIVE	12
1.11 DISPOSIZIONI ANTICIPATE DI TRATTAMENTO (DAT)	14
CAPITOLO II-LA TOSSE	15
2.1 LA TOSSE RIFLESSA NELLA SLA.....	15
2.2 LA TOSSE VOLONTARIA NELLA SLA	16
2.3 LO STATO DELL'ARTE: LA RIABILITAZIONE E LA MACCHINA DELLA TOSSE.....	17
2.4 EVOLUZIONE RESPIRATORIA DELLA PATOLOGIA.....	18
2.4.1 CENNI DI FISIOLOGIA RESPIRATORIA.....	19
2.4.2 LA VENTILAZIONE MECCANICA NON INVASIVA (NIV).....	21
2.4.3 TRACHEOSTOMIA	23
2.4.4 VENTILAZIONE MECCANICA INVASIVA	24
CAPITOLO III- LA DISFAGIA	26
3.1 LA DISFAGIA NEL PAZIENTE CON SLA.....	26
3.2 VALUTAZIONE ED AUTOVALUTAZIONE	26
3.3 TRATTAMENTO DELLA DISFAGIA	27
3.4 LA NUTRIZIONE ARTIFICIALE.....	28
CAPITOLO IV- LA DISFONIA	29
4.1 LA DISFONIA NEL PAZIENTE CON SLA.....	30

4.2 STRUMENTI PER LA VALUTAZIONE CLINICA E AUTOVALUTAZIONE	30
4.3 TRATTAMENTO DELLA DISFONIA NELLA SLA	31
CAPITOLO V- LA DISARTRIA.....	33
5.1 LA DISARTRIA NELLA SLA	33
5.2 STRUMENTI DI VALUTAZIONE ED AUTOVALUTAZIONE	33
5.3 TRATTAMENTO DELLA DISARTRIA NELLA SLA.....	34
5.3.1 COMUNICAZIONE AUMENTATIVA ALTERNATIVA (CAA)	34
CAPITOLO VI- LO STUDIO SPERIMENTALE	36
6.1 RIDEFINIZIONE DEL QUESITO.....	36
6.2 LA RICERCA IN LETTERATURA	37
6.3 LA SELEZIONE DEL CAMPIONE	38
6.3.1 PRESENTAZIONE DEL CAMPIONE	38
6.4 VALUTAZIONE	40
6.5 TRATTAMENTO RIABILITATIVO	71
6.6 RIVALUTAZIONE	74
6.7 CONFRONTO DEI RISULTATI.....	94
6.8 DISCUSSIONE DEI RISULTATI	99
6.9 CRITICITÀ E PROPOSTE FUTURE	101
CONCLUSIONE	102
BIBLIOGRAFIA	103
SITOGRAFIA.....	108
ALLEGATI.....	109
Allegato 1- Scala per la valutazione funzionale nella SLA (ALSFRS-r)	109
Allegato 2- Edinburgh Cognitive and Behavioural ALS Screen (ECAS)- (versione italiana di Poletti et al., 2016)	111
Allegato 3- Raccolta delle informazioni anamnestiche	113
Allegato 4- Protocollo di valutazione della disfagia (Cot e Desharnais modificato)	114
Allegato 5- Mann Assessment of Swallowing Ability (MASA)	116
Allegato 6- Scala ASHA-NOMS	125
Allegato 7- Test per il monitoraggio della capacità deglutitoria EAT-10	126
Allegato 8- Griglia di osservazione al pasto Mealtime Assessment Tool (MAT)....	127
Allegato 9- Diario alimentare.....	127
Allegato 10- Scala GIRBAS	128

Allegato 11- Voice Handicap Index-10 (VHI-10)	128
Allegato 12- Profilo di valutazione della disartria Robertson (versione italiana Fussi e Cantagallo)	129
Allegato 13- The dysarthria related quality of life questionnaire (QoL-Dys) - (Piacentini et al. 2011)	131
Allegato 14- Protocollo riabilitativo	133

PREMESSA

Il presente progetto di tesi nasce con l'intento di accompagnare il paziente con Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) dalle prime fasi di malattia sino agli ultimi istanti.

L'idea proviene da un recente studio (Shoesmith C., *Palliative care principles in ALS*, 2023) che vede introdotta, all'interno dell'equipe multidisciplinare dedicata alla presa in carico del paziente con SLA, la figura del medico palliativista. A tal proposito viene assunto un nuovo punto di vista, già noto per altre professioni, relativamente poco applicato nella disciplina logopedica: l'"accompagnamento" del paziente, dall'attuazione di un trattamento conservativo "trasversale", adattato in base alle risorse ed alle criticità della persona, fino all'adozione di ausili compensativi.

Ci si propone quindi di creare un protocollo riabilitativo che permetta di agire sulle aree di interesse logopedico colpite dalla progressione della patologia, conservandone il più a lungo possibile l'efficienza in termini di autonomia ed abilità residue, attraverso una funzione fondamentale del nostro organismo: la tosse volontaria.

Con il presente studio si vogliono verificare i potenziali effetti dell'implementazione della tosse volontaria sulle abilità deglutitorie, sulla qualità e tono vocale e sull'articolazione del linguaggio, aree tipicamente compromesse nell'ingravescenza della malattia.

Trattandosi di una patologia cronico-degenerativa, il compenso funzionale assume un ruolo di primaria importanza nella promozione di attività e partecipazione dell'individuo secondo il modello bio-psico-sociale (ICF), migliorando la qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie nella "convivenza" con la patologia.

Sarà compito del Logopedista adattare il protocollo proposto in relazione alle possibilità del paziente ed allo stato di avanzamento della patologia, mantenendone i principi e, quando questi non potranno più essere oggetto del trattamento riabilitativo, suggerire, addestrare e monitorare l'uso di ausili.

CAPITOLO I

LA SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA

1.1 DEFINIZIONE

La sclerosi laterale amiotrofica (SLA), altresì chiamata Malattia di Charcot o Morbo di Lou Gehrin o Malattia del motoneurone, è una patologia neurodegenerativa ad esordio adulto e decorso progressivo che colpisce il primo ed il secondo motoneurone, situati rispettivamente a livello della corteccia cerebrale (sistema nervoso centrale), del tronco encefalico e del midollo spinale (sistema nervoso periferico); vengono coinvolte inoltre altre aree del sistema nervoso centrale tra cui la corteccia frontotemporale.

I motoneuroni sono cellule deputate alla contrazione della muscolatura volontaria, preposta sia al movimento che a funzioni quali la respirazione, la deglutizione, la fonazione ed il linguaggio. In particolare, i motoneuroni superiori (I o centrale) dalla corteccia cerebrale si diramano verso la periferia a creare sinapsi con i motoneuroni inferiori (II o periferico); questi, a loro volta, partono dalle corna anteriori del midollo spinale e, attraverso dei prolungamenti, raggiungono il muscolo, costituendo la placca neuromuscolare.

Le aree di compromissione sono generalmente: la motilità, la respirazione, la deglutizione e l'alimentazione, la fonazione e la comunicazione, la sfera cognitiva (deficit presente in circa il 50% dei casi secondo la Società Italiana di Neurologia).

L'aspettativa di vita dall'esordio patologico è estremamente variabile, così come il suo decorso; generalmente si attesta tra i tre ed i cinque anni.

1.2 EPIDEMIOLOGIA

Secondo la Società Italiana di Neurologia (SIN), in accordo con quanto emerge dall'Osservatorio Malattie Rare, la SLA colpisce con una prevalenza di 10/100.000 abitanti anno, configurandosi come patologia rara (per definizione dell'Organizzazione Mondiale della Sanità, OMS). Da un'indagine condotta a febbraio 2020 dall'Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica (AiSLA), si contano oltre 6000 casi in Italia con una previsione, basata sui dati di prevalenza forniti dal Consorzio Europeo Sclerosi Laterale Amiotrofica (EURALS Consortium), di circa 2000 nuove

diagnosi annue; nella nostra realtà marchigiana risultano esserci 157 soggetti diagnosticati.

L'associazione AiSLA, assieme ad altre associazioni di pazienti ed alla Fondazione Telethon, ha lanciato un Registro Nazionale Italiano di raccolta dati (anagrafici, genetici e clinici) di pazienti affetti da patologie neuromuscolari ai fini epidemiologici e di ricerca. In pochi mesi è stato possibile determinare, sulla base delle informazioni relative ai soggetti inseriti nel registro, l'età media di insorgenza a 62 anni (più in generale tra i 65 ed i 75 anni) ed il rapporto tra maschi e femmine di 1:1,45, seppur si sia evidenziata una riduzione di tale prevalenza nel corso degli anni. Attualmente, purtroppo, le informazioni disponibili sono ancora esigue per ridotto numero di pazienti presi a campione.

1.3 IPOTESI EZIOLOGICHE E CORRELAZIONI GENETICHE

Al momento la causa della SLA è ancora sconosciuta ma si concorda su una natura eziologica multifattoriale; sono quindi molteplici i processi fisiopatologici che si instaurano e che si influenzano vicendevolmente fino a determinare il manifestarsi della condizione morbosa.

Si identificano due forme di malattia: sporadica (90% circa) e familiare (10% circa); la distinzione deriva dalla presenza o meno della mutazione di un gene comune a più membri dello stesso albero genealogico con anamnesi familiare positiva per il manifestarsi della patologia; per coloro che hanno un parente di primo grado affetto, infatti, il rischio di ammalarsi è dello 0,7-1,4%, rispetto allo 0,3% della popolazione generale. La differenza tra le due varianti risulta ad oggi più "sfumata" poiché le mutazioni genetiche significative per la patologia sono state rilevate anche in soggetti con anamnesi familiare negativa. Dal punto di vista clinico, le due manifestazioni sono sovrapponibili con età di esordio inferiore per le forme familiari. Esistono varianti di SLA giovanile la cui manifestazione avviene durante la seconda decade di vita; tra questi i casi familiari tendono ad avere un decorso "benigno" mentre quelli sporadici spiccano per la loro aggressività.

Tra i geni citati dalla letteratura come implicati nella determinazione della malattia, spiccano le mutazioni C9orf72, riscontrata anche nella demenza fronto-temporale (FTD), SOD1 (alterazione che aumenta in termini di frequenza nelle forme familiari), TARDBP (codifica per la sintesi della proteina TDP-43) e FUS.

Sembra esserci la massima trasmissione di tali mutazioni nella linea madre-figlia che potrebbe sostenere un'ipotesi di natura immunitaria/autoimmunitaria. Si ipotizza infatti che i fattori intrinseci (SOD1, C9ORF72, TDP-43, sconosciuto) e/o una predisposizione HLA per l'autoimmunità contribuiscano ad innescare una reazione immunitaria a cascata che si autoalimenterebbe, favorendo la progressione della patologia. Tale teoria manca però di riscontri certi in letteratura; resta sconosciuto il fattore scatenante l'insorgenza della malattia.

Per quanto concerne i fattori individuali ed ambientali-professionali, si annoverano come fattori di rischio accertati l'età avanzata, il sesso maschile e familiarità positiva per la manifestazione di malattia; restano ancora controversi i ruoli di pesticidi, agenti fisici, campi elettromagnetici, esposizione a metalli pesanti, fumo, alimentazione, indice di massa corporea (BMI), alti livelli di attività fisica, specie se in sport da contatto, cianotossine. Tra le principali ipotesi fisiopatologiche si annoverano:

- Il danno ossidativo generato dall'accumulo di sostanze tossiche di rifiuto, tra cui i radicali liberi dell'ossigeno, dovuto all'alterazione dei meccanismi di difesa attuati dai motoneuroni stessi; questi ultimi si deteriorerebbero per processi simili a quelli dell'invecchiamento fisiologico.
- L'aggregazione di proteine che si accumulano all'interno del motoneurone, compromettendone il normale funzionamento.
- Il danno mitocondriale, riscontrato anche in varie altre patologie neurodegenerative, per cui il mitocondrio sarebbe coinvolto nella determinazione della morte cellulare.
- L'alterazione dei meccanismi di trasporto intraneurale.
- La neuroinfiammazione delle cellule della glia circostanti il motoneurone.
- La carenza di fattori di crescita per lo sviluppo dei nervi e dei contatti tra i motoneuroni e le cellule muscolari.
- L'eccesso di glutammato con iperattività nociva per le cellule nervose stesse.
- Le alterazioni delle proteine strutturali che determinano la degenerazione citoscheletrica del motoneurone.

1.4 SINTOMI D'ESORDIO

La Sclerosi Laterale Amiotrofica può insorgere in maniera subdola, specie tra coloro con genetica favorevole all'instaurarsi della patologia con forme particolarmente aggressive

e dalla rapida progressione; al contrario, nei casi che evolvono con maggiore lentezza, è possibile individuare una fase prodromica di lieve compromissione motoria, che precede la “fenoconversione a malattia clinicamente manifesta” (Benatar M. et al., *Prevenire la Sclerosi Laterale Amiotrofica: approfondimenti delle malattie neurodegenerative presintomatiche*, 2022). Attualmente non si conoscono marcatori in grado di rilevare una condizione clinica prodromica.

Si distinguono varie fasi di instaurazione del processo patologico: uno stadio pre-manifesto, silente, non rilevabile se non per la presenza di biomarcatori, a cui può seguire uno stadio prodromico con lievi deficit motori, cognitivi e comportamentali che si configurano in segni aspecifici quali crampi muscolari e maggiore faticabilità allo sforzo fisico, ipo o iperreflessia ed alterazioni all’elettromiografia (EMG), individuabili nelle forme a progressione più lenta; successivamente si determina la SLA clinicamente manifesta. Il passaggio da una fase all’altra è caratterizzato da tempistiche indefinite e variabili da individuo a individuo.

1.5 LA DIAGNOSI

L’iter diagnostico ha come scopo la definizione in termini probabilistici della presenza o meno della patologia (SLA possibile, probabile, definita).

I criteri diagnostici presi in esame sono quelli di El Escorial rivisti (2000) e di Awaji (2008) che identificano quattro elementi fondamentali:

- Evidenza di interessamento del primo motoneurone dal punto di vista clinico, elettrofisiologico e/o anatomopatologico.

In particolare dal punto di vista clinico il coinvolgimento del I motoneurone cortico-spinale è dettato da perdita di destrezza motoria, iperreflessia, ipertono spastico, clono, presenza di segni di Babinski ed Hoffmann, assenza di riflessi addominali superficiali, mentre l’implicazione a livello del I motoneurone cortico-bulbare determina disfagia (in particolare per liquidi), disartria e disfonia spastica, limitazioni nel movimento di protrusione linguale, labilità emotiva con riso e pianto spastico, riflesso masseterino e palmo-mentoniero.

- Evidenza clinica o elettrofisiologica di una compromissione del secondo motoneurone.

Per quanto concerne il II motoneurone l’interessamento nella sua porzione spinale comporta ipostenia, amiotrofia, fascicolazioni, crampi ed insufficienza respiratoria,

mentre a livello bulbare determina ipomobilità, atrofia linguale, disartria flaccida, disfonia, disfagia, paresi facciale, ipostenia/ipotrofia dei muscoli masticatori, ostruzione ventilatoria.

- Progressioni di segni (dal punto di vista clinico) e sintomi (riportati dal paziente e dal caregiver in anamnesi) a carico dei motoneuroni.
- Assenza di una qualsiasi altra causa che spieghi il disturbo.

La risonanza magnetica e gli esami del liquido cefalo-rachidiano vengono impiegati quando è richiesta una diagnosi differenziale; metodiche di Neuroimaging (es. PET) e di esami laboratoristici (es. studio dei neurofilamenti all'interno del liquor) hanno dimostrato accuratezza diagnostica tale per cui potrebbero essere utilizzati, almeno nei casi più dubbi.

1.6 I FENOTIPI CLINICI

L'eterogeneità dei fenotipi è determinata dalla variabilità di tre elementi principali: sede di insorgenza della patologia, grado di compromissione di primo e secondo motoneurone e velocità di progressione.

Il fenotipo clinico maggiormente manifesto (66%) è la SLA classica ad esordio spinale, i cui sintomi sono riassumibili nell'astenia e nell'atrofia interessante i muscoli distali e/o prossimali degli arti inferiori o superiori. La debolezza ha un'insorgenza ed un andamento insidioso con comparsa di spasticità a livello dei muscoli atrofici che influenza negativamente le abilità manuali e la deambulazione del soggetto colpito. All'interno di tale classificazione rientrano anche la forma "flail arm", "flail leg", emiplegica e pseudopolineuritica. In questa condizione "classica" la durata media di malattia si attesta intorno ai tre-cinque anni.

Nella forma ad esordio bulbare (33%) la sintomatologia riportata è disfagia per solidi e per liquidi e disartria a cui, quasi simultaneamente, si aggiungono i sintomi agli arti precedentemente citati. L'aspettativa di vita in questo caso si attesta tra i due ed i tre anni. Esiste la forma SLA-demenza fronto-temporale (SLA-DFT, 5-15%) in cui le due condizioni patologiche sono associate; la distribuzione dei segni clinici è pressoché sovrapponibile con la forma classica.

Esistono forme "incomplete" (10%) che interessano un solo motoneurone: l'atrofia muscolare progressiva, con esclusiva compromissione del II e coinvolgimento delle

regioni spinali, e la sclerosi laterale primaria, in cui viene intaccato il I motoneurone con sintomatologia bulbare o agli arti inferiori.

Si annovera inoltre la SLA bulbare isolata (5%) in cui compare esclusivamente la sintomatologia associata alla degenerazione del I motoneurone, riscontrata nel sesso femminile.

Altri fenotipi rari (3%) sono quello cachettico, con progressione in linea con la forma classica, e quello respiratorio, con esordio patologico a carico del diaframma e dei muscoli flessori del collo.

1.7 DEMENZA FRONTO-TEMPORALE (DFT)

L'associazione tra malattia del motoneurone e demenza era già nota da tempo ma, attraverso la progressione dello stato dell'arte, è stato possibile appurarne l'interconnessione, individuando nell'espansione esanucleotidica del gene C9orf72, l'elemento codificante per la SLA (nelle forme sporadiche e familiari), la SLA/DFT e forme pure di DFT.

La demenza fronto-temporale è associata alla SLA nel 5-15% dei casi; la sua manifestazione è riconducibile a tre possibili forme: DFT comportamentale, demenza semantica e afasia primaria progressiva non fluente. I segni ed i sintomi correlati sono imputabili ad aree atrofiche a carico dei lobi frontali e temporali che, pertanto, vengono compromessi nei network neuronali che assicurano le funzioni ad essi associati.

La forma clinica più frequente è quella con compromissione del comportamento, caratterizzata da disinibizione, apatia cognitiva, comportamentale ed affettiva, stereotipie ed alterazioni della condotta alimentare.

Oltre alla demenza vera e propria, è possibile riscontrare una sindrome disesecutiva in circa il 50% della popolazione con SLA con difficoltà nelle attività di pianificazione, problem solving, organizzazione, attenzione, astrazione, flessibilità, capacità di giudizio ed inibizione.

È stato validato uno strumento di screening specifico per la popolazione con SLA, l'Edinburgh cognitive and behaviour ALS Screen (ECAS, validazione italiana del 2016), in grado di rilevare precocemente condizioni di compromissione cognitiva, considerando che quest'ultima non solo necessita di essere monitorata ma correla negativamente con la prognosi del soggetto in esame.

1.8 IL TEAM MULTIDISCIPLINARE

Come sopra descritto, la malattia del motoneurone è una condizione clinica in cui le compromissioni possono essere varie e, pertanto, necessitano di un intervento multidisciplinare integrato tra i vari professionisti, tra ospedale e territorio, tra operatori sanitari, paziente e caregiver.

Risulta di primaria importanza la garanzia della continuità assistenziale che preveda una presa in carico globale e costante dell'utente e della sua famiglia. È fondamentale a questo proposito comunicare opportunamente la diagnosi ed il decorso patologico, al fine di rendere il paziente il centro del percorso di malattia, fornendo le conoscenze ed il supporto necessario per rispondere ai propri bisogni e per esercitare il proprio diritto di scelta nel processo terapeutico.

Il principale obiettivo che ci si pone è prolungare la permanenza presso il proprio contesto di vita, il mantenimento delle autonomie e la partecipazione sociale, in particolare il contatto e la comunicazione con il mondo esterno (*PIC Regione Toscana, 2019*).

La SLA e le limitazioni funzionali che porta con sé determinano una modificazione negli obiettivi e desideri del paziente e della sua famiglia; pertanto, è essenziale un approccio centrato al “prendersi cura” della persona con SLA e dei suoi congiunti, seguendo il modello bio-psico-sociale.

Le figure professionali maggiormente coinvolte all'interno del processo di presa in carico e di accompagnamento del paziente con SLA sono: il neurologo, il medico di medicina generale, il fisiatra, lo pneumologo, il rianimatore, il gastroenterologo, l'ORL, l'A.D.I., lo psicologo, il neuropsicologo, il logopedista, l'assistente sociale, il fisioterapista, il terapeuta occupazionale, l'infermiere, il medico palliativista.

Quest'ultima figura è di recente inserimento all'interno dell'equipe deputata al trattamento della SLA; esistono vari modelli di coinvolgimento e di integrazione delle cure palliative all'interno del percorso di cura interdisciplinare: da un'opera di informazione e supporto, alle cure palliative domiciliari, all'hospice. Gli obiettivi principali del programma palliativo sono “la discussione degli obiettivi di cura, la pianificazione delle direttive anticipate, la gestione dei sintomi ed il supporto al fine vita” (*Shoesmith C., Palliative care principles in ALS, 2023*).

Si individuano tre fasi principali di malattia: il momento della diagnosi, la compromissione a carico della deglutizione e/o della respirazione, lo stadio avanzato di malattia.

La comunicazione diagnostica viene affidata al neurologo di riferimento, possibilmente con il supporto di uno psicologo formato; il paziente viene informato sul decorso patologico in maniera modulata e progressiva rispetto alla necessità dell'utente.

Viene proposta una valutazione polispecialistica periodica per monitorare i sintomi patognomici e per intercettare e trattare precocemente quelli di nuova insorgenza. I follow up della patologia riguardano i segni clinici ma in particolar modo indagano e monitorano il deficit deglutitorio, nutrizionale, comunicativo, respiratorio, motorio e la condizione neurologica.

1.8.1 ALSFRS-r

L'ALSFRS-r è una scala di valutazione funzionale dei pazienti con SLA che indaga le abilità residue in vari domini: linguaggio, salivazione, deglutizione, uso delle posate, igiene e vestizione, girarsi nel letto e sistemare le coperte, deambulazione, salire le scale, respirazione, ortopnea ed insufficienza respiratoria. A ciascun dominio viene attribuito un punteggio tra zero e quattro, dove quattro è la fisiologica esecuzione della funzione e zero rappresenta la massima compromissione e dipendenza nel dominio di riferimento. Ciascuna area ottiene un punteggio corrispondente e, combinando i risultati tra loro, si ottiene un punteggio totale che permette la stadiazione della patologia e "quantifica" la compromissione funzionale correlata (lieve, moderata, severa) confrontando il risultato ottenuto con i range di riferimento.

La letteratura ha in realtà evidenziato una maggiore salienza dei punteggi per singolo dominio rispetto al punteggio totale per individuare le aree di maggior compromissione dell'autonomia ed intercettare i bisogni medico-assistenziali del paziente. Secondo lo stato attuale dell'arte la scala ALSFRS-r risulta non solo essere un buon indicatore della disabilità funzionale ma anche un parametro indicativo della progressione della patologia stessa (sarà lenta o nulla con punteggio ALSFRS-r invariato rispetto alla precedente osservazione, moderata con una variazione pari a uno o due punti e rapida in presenza di una variazione maggiore di due punti), costituendo un fattore predittivo per la sopravvivenza.

1.8.2 IL TRATTAMENTO

Per quanto concerne la terapia farmacologica, il riluzolo risulta attualmente il farmaco per cui si è riscontrata una maggiore evidenza, prolungando la sopravvivenza di circa tre mesi e ritardando la necessità di ricorrere alla ventilazione assistita; non solo, è l'unico con indicazione registrata per la SLA sia in Europa che negli USA.

Nelle fasi più avanzate vengono somministrati farmaci sintomatici per la gestione della scialorrea, dei crampi, delle fascicolazioni, del dolore, per il trattamento dei disturbi ossessivi, dei disturbi del sonno, della depressione, della psicosi o della demenza.

Al trattamento farmacologico si affianca quello riabilitativo al fine di sostenere le riserve funzionali del paziente e di rallentare la progressione della patologia. In particolare, il trattamento, sia logopedico che fisioterapico che occupazionale, sarà orientato in una prima fase al mantenimento delle abilità residue; successivamente si offriranno delle strategie e delle tecniche compensative ed il paziente sarà accompagnato ed addestrato alla scelta ed all'utilizzo degli ausili più adeguati in termini di conservazione di abilità funzionali e sociali. Tutti i distretti corporei vengono colpiti dalla patologia, determinando deficit muscolari a più livelli con cadute sul fronte comunicativo (impiego strumenti di CAA), deglutitorio-nutrizionale (con necessità di inserimento della PEG), motorio (fino alla conservazione della sola motilità oculare, sindrome di locked in).

Le condizioni cliniche della persona con SLA degenerano anche dal punto di vista respiratorio, richiedendo progressivamente un "sostegno" sempre più invasivo; inizialmente sarà sufficiente l'impiego della NIV (ventilazione non invasiva) ma, quando essa supera le 20 ore giornaliere e/o vi è una ridotta compliance e/o subentrano complicanze, si opta per la tracheotomia con ventilazione meccanica invasiva o per l'intubazione temporanea.

Anche la capacità di gestione delle secrezioni viene meno e così anche la clearance polmonare con riduzione dell'efficacia della tosse e necessità di impiego di insufflatore-esufflatore meccanico (o cough assistant o più comunemente definito "macchina della tosse"). Solitamente il paziente con SLA decede per insufficienza respiratoria.

1.8.3 LA PRESA IN CARICO LOGOPEDICA

La malattia del motoneurone comporta una degenerazione progressiva delle cellule nervose deputate al movimento con conseguente deterioramento dei muscoli stessi, determinandone un indebolimento ed una compromissione della funzionalità.

Tale processo va ad investire gradualmente la muscolatura di tutti i distretti corporei, compreso quello respiratorio, che a sua volta compromette “a cascata” la fonazione, il distretto oro-bucco-facciale, alterando le abilità di articolazione del linguaggio, le espressioni mimiche del volto (comunicazione non verbale) e le abilità deglutorie, di gestione del bolo e/o della saliva stessa.

In particolare, il logopedista eseguirà inizialmente un adeguato counselling, volto alla sensibilizzazione del paziente verso le problematiche comunicative ed alimentari, includendo norme di igiene vocale e di igiene orale nonché strategie che favoriscano la comprensione di un linguaggio disartrico (parlare più lentamente, porsi di fronte all’interlocutore, aiutarsi con l’utilizzo del linguaggio non verbale, etc.). Saranno quindi fornite indicazioni per il mantenimento di una comunicazione efficace e monitorate le abilità deglutorie, evitando complicanze cliniche (soffocamento, malnutrizione, disidratazione, polmonite ab ingestis) e garantendo la consumazione dei pasti in sicurezza.

Saranno indicati al paziente esercizi per il mantenimento della motricità e della forza di lingua e labbra e per la funzionalità del velo palatino, traendo vantaggio sia per il comunicazione che per la deglutizione; verranno fornite strategie per ottimizzare la capacità comunicativa e, in fasi di maggior deterioramento, sarà concordato con il paziente ed i familiari l’ausilio per la comunicazione aumentativa alternativa (CAA) migliore da adottare, promuovendo l’autodeterminazione e la partecipazione sociale. Nell’ambito della deglutizione il logopedista suggerirà degli adattamenti dietetici (modifica delle consistenze), manovre di compenso e posture facilitanti al fine di garantire un’alimentazione adeguata e sicura. L’intervento riabilitativo logopedico interesserà anche la motilità della glottide e la respirazione, al fine di garantire un miglior tono e qualità vocale.

1.9 SINDROME DI LOCKED IN

La sindrome del chiavistello o di locked in (LIS), così denominata da Plum e Petersen per la prima volta nel 1983, definisce lo stato di quei pazienti la cui coscienza è intatta ma sono depauperati di produzione vocale, espressione mimica e movimento degli arti, per cui la comunicazione avviene attraverso un codice elementare quale il movimento oculare o il battito delle palpebre. Infatti, le facoltà cognitive, la funzionalità uditiva, i movimenti laterali degli occhi e l’ammicciamento sono tipicamente conservati nei pazienti con

sindrome del chiavistello e, con essi, la comprensione del linguaggio, l'orientamento e lo stato di coscienza.

La LIS è lo stato clinico tipico della fase terminale della persona con SLA e si verifica quando la patologia compromette la funzionalità del tronco encefalico, più specificatamente il ponte; questa struttura connette il midollo allungato (parte più inferiore del tronco dell'encefalo) con il cervelletto. Il danno implica il coinvolgimento di centri nervosi ivi localizzati come quello della deglutizione, della masticazione, del controllo facciale e del linguaggio. Si manifesterà paralisi della muscolatura volontaria degli arti e paralisi bulbare con disfagia ed anartria, difficoltà a carico della respirazione volontaria con necessità di ricorrere alla tracheotomia, apnea, iperpernea, atassia, vertigini. Vengono intaccati anche il quinto, il settimo, il nono, il decimo, l'undicesimo ed il dodicesimo paio di nervi cranici con conseguente deficit sensoriale bilaterale, paralisi facciale periferica bilaterale, assenza di gag reflex, riduzione dell'escursione dei movimenti e della forza linguale e debolezza a carico della muscolatura cervicale.

Sono state identificate tre forme di LIS (Bauer, 1979):

- Classica: condizione di tetraplegia, afonia, con stato di coscienza, movimenti oculari verticali ed ammiccamento preservati;
- Incompleta: mantenimento di alcuni movimenti corporei volontari, oltre a quelli oculari;
- Completa: nessun movimento volontario residuo, inclusi quelli oculari, in presenza di uno stato di coscienza perfettamente conservato.

In letteratura è emerso come anche in una condizione di estrema disabilità come la LIS, la qualità della vita del paziente correla con il supporto sociale ricevuto; ciò sembra avere una relazione inversamente proporzionale con il rischio di sviluppare la depressione: maggiore è il sostegno sociale, minore è il rischio di depressione.

1.10 CRONIC CARE MODEL E CURE PALLIATIVE

Ad oggi la SLA, e con essa tutte le patologie degenerative e croniche, richiede una svolta al Sistema Sanitario Nazionale che dovrebbe favorire l'autogestione del paziente in ambiente extraospedaliero, sia per limitare gli accessi in ospedale al fine di evitare infezioni potenzialmente deleterie, che per migliorare la qualità della vita del paziente cronico.

È così che nasce il Chronic Care Model (CCM), un modello organizzativo per la cronicità con l'obiettivo di fornire alla triade paziente-caregiver-operatore sanitario un quadro che tenga in considerazione sia i bisogni assistenziali che quelli psico-sociali. Si mira quindi ad una relazione proattiva tra utente e sistema sanitario, trasformando la sanità d'attesa in sanità d'iniziativa in cui il paziente ed il caregiver conoscono la patologia ed il suo decorso e, affiancati dal team multidisciplinare, sono in grado di "prevenire e gestire" la malattia e le sue sequele. Il modello proposto vedrebbe anche una miglior gestione delle risorse disponibili ed un'implementazione della continuità assistenziale ospedale-territorio-domicilio, favorendo inoltre l'empowerment e l'auto-cura del paziente.

L'ottica assunta nel CCM è dunque quella di "accompagnare" il paziente cronico lungo il suo percorso di malattia; è proprio sulla scia del concetto di accompagnamento della persona e della famiglia che si collocano le cure palliative.

L'approccio palliativo si basa sulla valorizzazione delle autonomie, delle volontà, della partecipazione attiva e della libera scelta del paziente.

La letteratura ha evidenziato come un adeguato supporto palliativo, erogato già nell'immediato periodo post-diagnostico, comporti una migliore gestione complessiva del paziente con SLA dal punto di vista clinico e promuova la continuità assistenziale, importante elemento di qualità specie nel caso di patologie cronico-evolutive.

Le misure palliative sono discusse all'interno dell'equipe multiprofessionale con paziente e caregiver; nella SLA esse assumono un ruolo ancora più importante soprattutto quando il paziente sceglie di rifiutare misure quali la ventilazione meccanica, la nutrizione e l'idratazione artificiale. In questi casi l'hospice assume una posizione di primaria rilevanza e viene indicato quando alla persona con SLA è stimata una sopravvivenza di circa sei mesi (accesso regolamentato secondo i criteri Medicare allo stadio terminale, con compromissioni respiratorie, funzionali e dello stato nutrizionale); riveste una posizione di garante della qualità della vita e della dignità del paziente, primi obiettivi dell'assistenza sanitaria (Elman L.B. et al., *Palliative Care in Amyotrophic Lateral Sclerosis, Parkinson's Disease, and Multiple Sclerosis*, 2007).

Di fondamentale importanza è il progresso della letteratura circa la malattia al fine di prolungare l'aspettativa di vita e soprattutto migliorare la conoscenza e la disponibilità di cure palliative mirate poiché "non è sufficiente aggiungere mesi alla vita ma è necessario

anche imparare ad aggiungere vita ai restanti mesi” (Borasio G.D., Voltz R., *Palliative care in amyotrophic lateral sclerosis*, 1997).

1.11 DISPOSIZIONI ANTICIPATE DI TRATTAMENTO (DAT)

Le disposizioni anticipate di trattamento (DAT), più comunemente note come biotestamento o testamento biologico, sono regolamentate dall’art.4 della Legge 219 del 22 dicembre 2017, in vigore dal 31 gennaio 2018, il quale prevede che qualsiasi persona maggiorenne in grado di intendere e volere possa esercitare il diritto di accettare/rifiutare qualsiasi procedura diagnostica, terapeutica o singoli trattamenti, previa adeguata informazione in merito ai benefici, ai rischi ed alle probabilità di successo, in vista della possibile futura perdita della propria capacità di autodeterminarsi (*Disposizioni anticipate di trattamento-DAT*, Ministero della Salute). Tale documentazione può essere modificata o revocata in qualsiasi momento e la sua stesura può essere in forma di scrittura pubblica o privata.

Le DAT sono raccolte all’interno di una Banca Dati Nazionale istituita nel 2018 ed attiva dal 2020; l’avvenuto inserimento viene notificato all’interessato.

Il soggetto disponente deve indicare un fiduciario che, nell’interfacciarsi con le strutture sanitarie ed il personale, sia garante di quanto espresso dal paziente. Il medico, ed in generale i professionisti della salute, sono tenuti a rispettare le ultime volontà che possono essere violate, in accordo con il fiduciario, qualora siano incongrue o non corrispondenti alla condizione clinica del paziente o nel caso in cui fossero disponibili terapie, non prevedibili al momento della sottoscrizione, che potrebbero offrire un miglioramento sostanziale alle condizioni di vita.

CAPITOLO II

LA TOSSE

2.1 LA TOSSE RIFLESSA NELLA SLA

La tosse è un meccanismo riflesso protettivo, responsabile della clearance mucociliare delle vie aeree e delle secrezioni in eccesso; esso si verifica a seguito dell'adduzione cordale, determinando un aumento della pressione intratoracica che a sua volta comporta un'elevata velocità di espirazione, tale da rimuovere le secrezioni dalle pareti delle vie aeree ed espellerle.

A dar vita al riflesso tussivo vi è un'irritazione di tipo chimico o una stimolazione meccanica a carico dei recettori dei nervi periferici, situati a livello tracheale, faringeo, nei punti di ramificazione delle grandi vie aeree ed anche nelle vie aeree minori e distali. Altri recettori sensoriali in grado di indurre la risposta riflessa della tosse risiedono nel timpano, nel canale uditivo esterno, nei seni paranasali, nella pleura, nel diaframma, nel pericardio e nello stomaco. I recettori possono essere ad adattamento rapido, recettori di allungamento ad adattamento lento e fibre C. I primi sono neuroni sensoriali mielinizzati, dalla rapida conduzione, specializzati nella rilevazione di collasso o restringimento del lume delle vie aeree e riduzione della compliance polmonare; non sono in grado di moderare i riflessi cronici dell'"inflazione" dei polmoni, con conseguente broncospasmo, occlusione o una qualsivoglia alterazione nella biomeccanica respiratoria.

I recettori di allungamento ad adattamento lento sono sensibili alle forze meccaniche esercitate sulle vie aeree e si trovano prevalentemente a livello dell'albero bronchiale, nella sua porzione terminale, e degli alveoli; sono fondamentali nell'instaurarsi del riflesso di Hering-Breuer che determina, una volta raggiunto un volume polmonare tale da prevenire il barotrauma, la fine della fase inspiratoria e l'inizio dell'espirazione.

Le fibre C, invece, rappresentano la maggior parte dell'innervazione sensoriale afferente al sistema polmonare; vengono stimulate esclusivamente dall'irritazione chimica e trasferiscono l'informazione al sistema nervoso centrale attraverso il nervo vago. Gli input raggiungono in questo modo i centri respiratori del tronco encefalico, del midollo allungato e del ponte.

Tutti i recettori della tosse sopraelencati inviano le informazioni al nucleo del tratto solitario che, a sua volta, le trasmette alle reti respiratorie. In particolare, il complesso

pre-Botzinger risulta il centro di generazione del modello per la risposta della tosse, unitamente con porzioni del nucleo midollare caudato del rafe (nucleo raphe obscurus e nucleo raphe magnus). I segnali efferenti, che codificano definitivamente l'emergenza della risposta riflessa, vengono trasportati dal nervo vago, frenico e spinale; questi ultimi determinano la contrazione del diaframma, dei muscoli intercostali, della faringe e del collo con conseguente produzione della tosse.

La tosse si determina in tre fasi:

- fase inspiratoria: aumenta il volume all'interno della cavità polmonare, necessario per dar vita ad un flusso d'aria sufficiente affinché sia produttivo;
- fase compressiva: chiusura della laringe e del piano glottico, contrazione del diaframma, dei muscoli intercostali e degli addominali con conseguente aumento massivo della pressione intratoracica in assenza di spostamento d'aria;
- fase espiratoria: la brusca apertura della glottide determina un flusso espiratorio rapido e ad alto volume (picco di flusso della tosse, PCF). Il passaggio del flusso aereo attraverso la laringe e la faringe induce una vibrazione a carico della mucosa, producendo il tipico suono della tosse; a questo punto viene esercitata una compressione delle vie aeree con diminuzione del volume intratoracico.

Il riflesso della tosse è un importante strumento di protezione delle vie aeree anche nei pazienti con disfagia neurogena, ovvero secondaria a patologie del sistema nervoso (tra cui la SLA), contenendo il rischio di penetrazione/aspirazione di alimenti e liquidi nelle vie aeree e prevenendo episodi di polmonite ab ingestis.

Nella SLA si assiste ad una riduzione del flusso espiratorio della tosse e della clearance delle vie aeree; si è notato inoltre un degrado dei sistemi afferenti che determinano il manifestarsi del riflesso tussivo. In particolare, nei soggetti con malattia del motoneurone, si assiste ad una maggiore sensibilità ad agenti irritanti ma la produzione della tosse risulta debole e lenta; nei pazienti in cui si verificano aspirazioni silenti, le risposte sensomotorie sono attenuate, suggerendo che la compromissione sensoriale si instauri durante fasi di maggiore gravità o terminali della patologia, specie se di fenotipo bulbare.

2.2 LA TOSSE VOLONTARIA NELLA SLA

Sebbene gli elementi determinanti della sopravvivenza dei malati di SLA siano età, capacità vitale e pressione inspiratoria, l'assenza di picchi tussivi pare correlare con un aumento della mortalità (necessarie ulteriori riprove a conferma); a determinare tosse

volontaria inefficace concorrerebbe non solo la funzionalità respiratoria ma anche un meccanismo paradossale di chiusura cordale con conseguenti fughe d'aria, pressione intratoracica ridotta e minor compressione dinamica delle vie aeree. Il deficit di adduzione cordale comporta delle sequele non solo nella capacità di tossire ma anche durante la deglutizione e la fonazione.

Dai risultati ottenuti mediante test spirometrici, si è evinta un'alterazione nella produzione dei flussi d'aria e nell'accelerazione del suo volume con maggiore debolezza e lentezza della tosse volontaria, quindi inefficace, nei soggetti con malattia del motoneurone.

L'ipovalidità della tosse, pertanto, seppur non ancora riconosciuta come diretto fattore prognostico, assume una rilevanza nell'identificare i soggetti che richiedono monitoraggi ravvicinati nel tempo.

Non solo, la tosse volontaria, in termini di accelerazione di volume d'aria, tempo di aumento del picco di flusso espiratorio e velocità di picco di flusso espiratorio, ha dimostrato buone proprietà di sensibilità e specificità nel determinare i soggetti a rischio di penetrazione/aspirazione di cibo nelle vie aeree.

La carenza dal punto di vista della tosse, con conseguente alterazione della clearance e della protezione delle vie aeree, determina infezioni ricorrenti delle stesse, responsabili di ulteriore astenia a carico della muscolatura respiratoria ed alimentando un circolo vizioso che rappresenta una tra le maggiori cause di morte e disabilità.

2.3 LO STATO DELL'ARTE: LA RIABILITAZIONE E LA MACCHINA DELLA TOSSE

Attualmente la letteratura scientifica propone come soluzione per l'inefficacia della tosse un'assistenza di tipo manuale o meccanica di insufflazione-essufflazione (nota anche come macchina della tosse) che, in grado di liberare efficacemente le vie aeree dalle secrezioni, rende possibile ritardare il ricorso all'intubazione endotracheale.

La macchina della tosse è un sistema di insufflazione-esufflazione meccanica impiegata quando il paziente presenta un'alterazione nel meccanismo della tosse che la renda inefficace o che comunque determini incapacità di espellere e gestire le secrezioni tracheobronchiali.

Il macchinario determina una prima fase inspiratoria, a pressione positiva, durante la quale l'aria entra all'interno dei polmoni, seguita poi da una pressione negativa che instaura un flusso espiratorio tale da rimuovere le secrezioni.

Dalla letteratura emerge che i miglioramenti dovuti all'impiego della macchina della tosse sono maggiori nei pazienti con tosse più debole. Risulta inoltre che l'azione tussiva meccanicamente supportata, in associazione con la NIV, "ritarda la necessità di ricorrere alla tracheotomia per una minoranza significativa di pazienti con SLA da più di un anno" (Bach J.R., *Amyotrophic Lateral Sclerosis: Prolongation of Life by Noninvasive Respiratory Aids*, 2002).

Per quanto concerne i training attualmente applicati, ancorché restino oggetto di riflessione, si individua una pratica di allenamento per la forza inspiratoria ed espiratoria che miri a migliorare, almeno nelle prime fasi di malattia, la funzionalità respiratoria e di pulizia delle vie aeree con buoni risultati a breve ed a lungo termine.

È stata inoltre dimostrata l'efficacia dell'impiego della "PEP bottle therapy" (bottiglia contenente una colonna d'acqua a pressione positiva da "vincere" soffiando in un tubo flessibile) per il miglioramento del volume polmonare e la rimozione delle secrezioni, terapia applicata in varie patologie ad interessamento respiratorio.

Dalla letteratura emergono pochi approfondimenti relativi alla riabilitazione respiratoria e della tosse; vi è un maggior impiego della riabilitazione neuromotoria per gli aspetti fisioterapici e, per quanto compete la riabilitazione logopedica, maggiormente legata alla disartria, alle abilità deglutitorie e comunicative, denotando una scarsa integrazione tra le due discipline.

2.4 EVOLUZIONE RESPIRATORIA DELLA PATOLOGIA

Le complicanze a carico dell'apparato respiratorio sono la causa di morte principale nei pazienti con SLA che, nonostante la varietà dei fenotipi clinici e la variabilità interindividuale, nell'ultima fase di vita subiscono alterazioni della clearance delle vie aeree, aspirazione ed incoordinazione dei muscoli bulbari deputati alla respirazione. Anche il diaframma, muscolo cardine della fase inspiratoria, subisce dei processi di indebolimento a causa della compromissione del nervo frenico; la riduzione della contrazione del diaframma determina dispnea, ortopnea ed ipoventilazione.

È importante il monitoraggio cadenzato e frequente della situazione da parte dello pneumologo, figura del team multidisciplinare preposto alla presa in carico delle persone con SLA, al fine di gestire tempestivamente le complicanze ventilatorie, permettendo il prolungamento della vita del paziente.

2.4.1 CENNI DI FISILOGIA RESPIRATORIA

La respirazione consiste nello scambio di gas che avviene a due livelli:

- Interno (respirazione mitocondriale, finalizzata alla produzione di ATP utilizzando l'ossigeno)
- Esterno (scambio tra i tessuti e l'ambiente esterno di ossigeno ed anidride carbonica).

La ventilazione è un ciclo che si coniuga in due fasi:

- Inspiratoria: ingresso di aria e quindi di ossigeno nei polmoni;
- Espiratoria: uscita di aria dai polmoni con eliminazione dell'anidride carbonica.

È fondamentale, soprattutto nella prima fase, in quanto attiva rispetto alla seconda, il ruolo dei muscoli inspiratori, in grado di espandere le strutture polmonari e massimizzare lo scambio gassoso alveolare, la cui variazione di volume dipende da quella della cavità toracica. Il muscolo principe della respirazione in generale, in particolare dell'inspirazione, è il diaframma che, con i muscoli intercostali esterni, fa parte dei muscoli inspiratori primari; quelli espiratori primari sono invece gli addominali ed i muscoli intercostali interni. I muscoli scaleni, sternocleidomastoidei ed i pettorali minori coadiuvano nella fase inspiratoria, favorendo l'espansione della cassa toracica e del volume respiratorio.

I muscoli respiratori si attivano su stimolazione nervosa proveniente dai motoneuroni somatici. Gli impulsi che controllano le contrazioni cicliche si generano presso i centri del respiro, a livello del tronco encefalico, in particolare sembrerebbe nel ponte e nel midollo allungato. Il ciclo di attività contrattile originerebbe a livello di un generatore centrale del ritmo respiratorio (CPG), ossia una rete di neuroni che emette una serie di segnali elettrici ripetuti e regolari (ritmo respiratorio). A livello del bulbo si possono identificare due gruppi di neuroni: il gruppo respiratorio ventrale (VRG) ed il gruppo respiratorio dorsale (DRG). All'interno del VRG si individuano due regioni di neuroni espiratori ed una di neuroni inspiratori, mentre nel DRG vi sono principalmente neuroni inspiratori e solo una limitata quantità di neuroni espiratori.

Mentre il ruolo dei neuroni espiratori non è ancora definito, i neuroni inspiratori dei due centri stimolano il nervo frenico, i nervi intercostali esterni ed i muscoli respiratori accessori che coadiuvano la ventilazione.

A livello della struttura del ponte si individua il gruppo respiratorio pontino (PRG) in cui si evidenzia la presenza di neuroni inspiratori, espiratori e misti; questi ultimi si attivano in ambedue le fasi della ventilazione. Il PRG sembrerebbe fungere da facilitatore nel processo di transizione tra inspirazione ed espirazione.

Oltre al ponte, svolgono un ruolo nella ventilazione anche altre strutture cruciali come l'ipotalamo, la corteccia cerebrale, il sistema limbico e le aree di regolazione cardiovascolare del bulbo.

L'attività respiratoria può essere modificata anche da input sensoriali, trasmessi ai centri respiratori del bulbo da chemocettori centrali e periferici, recettori da stiramento polmonare e recettori per le sostanze irritanti.

I chemocettori centrali, siti nel midollo allungato, sono neuroni bulbari sensibili alla variazione di ioni idrogeno nel liquido cefalorachidiano e sembrano essere indicativi per il mantenimento dei valori stazionari dell'anidride carbonica.

I chemocettori periferici, situati a livello dei glomi aortici e carotidei, sono sensibili a variazioni della pressione parziale dell'anidride carbonica, rispondono rapidamente alla minima modificazione mentre si attivano per la pressione parziale dell'ossigeno solo quando essa scende oltre i 60 mmHg.

Il flusso d'aria che entra in gioco durante la respirazione dipende da un gradiente di pressione tra gli alveoli e l'esterno; in particolare l'inspirazione si verifica quando la pressione all'interno degli alveoli è minore rispetto a quella atmosferica mentre l'espirazione, al contrario, quando è maggiore.

Le pressioni che entrano in gioco sono quella atmosferica, quella intra-alveolare (a riposo è pari a quella atmosferica), quella intrapleurica (sempre inferiore a quella intralveolare, con valore negativo) e quella transpolmonare (differenza tra pressione intralveolare ed intrapleurica). L'inspirazione si determina per pressione negativa all'interno degli alveoli mentre l'espirazione per pressione positiva (maggiore rispetto all'atmosferica).

La pressione transpolmonare, inoltre, indica la forza di distensione dei polmoni che accompagna la loro espansione; tale pressione, dunque, messa in relazione con il volume d'aria mobilitato, permette di determinare la compliance, ovvero la distensibilità del polmone, la capacità di espandersi e di tornare alla posizione di riposo. Al diminuire della compliance polmonare sarà necessario un maggior lavoro da parte dei muscoli respiratori per aumentare il volume polmonare.

I volumi che caratterizzano la funzionalità polmonare sono quattro, mentre quelli misurabili clinicamente attraverso la spirometria sono tre:

- volume corrente (flusso d'aria che entra ed esce dai polmoni durante un unico atto respiratorio non forzato, circa 500 ml);
- volume di riserva inspiratoria (volume massimo d'aria ancora inspirabile dopo un'inspirazione normale, circa 300 ml);
- volume di riserva espiratoria (quantità d'aria ancora espirabile dopo un'espirazione normale, circa 1000 ml).

Il volume non misurabile è quello residuo, cioè la quantità di aria che resta all'interno dei polmoni dopo un'espirazione massimale (circa 1200 ml). Attraverso la combinazione di questi volumi derivano le capacità polmonari:

- inspiratoria (volume corrente+ volume di riserva inspiratoria; volume massimo di aria che può essere inspirata al termine di un'espirazione tranquilla, circa 3500 ml);
- vitale (volume corrente+ volume di riserva inspiratoria+ volume di riserva espiratoria; rappresenta l'aria che può essere espirata dopo un'inspirazione massimale, circa 4500 ml);
- funzionale residua (volume di riserva espiratoria+ volume residuo; volume d'aria che resta nei polmoni dopo un'espirazione tranquilla, circa 2200 ml);
- capacità polmonare totale (volume corrente+ volume di riserva inspiratoria+ volume di riserva espiratoria+ volume residuo; è la quantità d'aria che resta nei polmoni a seguito di un'inspirazione massimale, circa 5700 ml).

Per lo studio dei volumi e delle capacità elencate, oltre la spirometria, è utile anche effettuare test di funzionalità polmonare, misurando la capacità vitale forzata (FVC) ed il volume espiratorio forzato (FEV), con individuazione del picco di flusso espiratorio (PEFR).

2.4.2 LA VENTILAZIONE MECCANICA NON INVASIVA (NIV)

La ventilazione meccanica non invasiva (NIV) ha come meccanismo di funzionamento di base l'introduzione dell'ossigeno a livello polmonare mediante pressione positiva, senza necessità di intubazione endotracheale.

La NIV permette di ridurre il lavoro respiratorio richiesto in condizioni patologiche attraverso tre possibili meccanismi: migliora la compliance polmonare; applica una

pressione positiva (EPAP) alla fine della fase espiratoria (PEEP) affinché il sistema polmonare possa vincere la “soglia dinamica” per iniziare un nuovo atto respiratorio (inspirazione); applica una pressione positiva alle vie aeree in fase inspiratoria (IPAP) al fine di generare una pressione transpolmonare tale da risparmiare il lavoro respiratorio richiesto al corpo.

Nei pazienti con SLA questo tipo di dispositivi viene utilizzato per sopperire ai movimenti respiratori “insufficienti” ed alle apnee ostruttive del sonno, di frequente riscontro nei soggetti presi in esame. A seguito dell’indebolimento della muscolatura bulbare si presenta respiro pesante, russamento, ostruzione delle vie aeree per alcuni secondi (apnee ostruttive del sonno) ed ipoventilazione conseguente all’attenuazione notturna di funzioni respiratorie e muscolari che, ancorché fisiologica, è rischiosa in pazienti con funzioni già compromesse e rallentate.

Esistono varie tipologie di NIV; nei soggetti con SLA vengono impiegate tipicamente la CPAP (continuous positive airway pressure) e la BiPAP (bi-level positive airway pressure).

Entrambi i dispositivi utilizzano la pressione positiva per garantire la pervietà ed il tono delle vie aeree. Sono dotate di un sistema portatile che fornisce aria pressurizzata che raggiunge i polmoni, attraverso un tubo ed una maschera (di tipo nasale, oronasale, olive nasali, full face o casco), durante tutte le fasi della respirazione. La principale differenza tra i due ausili è che, se la CPAP fornisce una pressione positiva costante, la BiPAP eroga due livelli di pressione differenti.

Solitamente la CPAP è il dispositivo di prima scelta, sebbene possa risultare inadeguata per azione insufficiente o per mancata tolleranza da parte del paziente; è in questi casi che viene prediletto l’uso della BiPAP, indicato in particolare in presenza di apnee ostruttive del sonno in varie condizioni patologiche, SLA inclusa.

La BiPAP può essere utilizzata nella modalità spontanea, aumentando quindi gli atti respiratori spontanei del paziente, o spontanea/temporizzata (S/T) con frequenza di backup leggermente inferiore rispetto alla frequenza respiratoria del soggetto. Nei sistemi più moderni sono state aggiunte delle funzionalità per il monitoraggio e per l’assistenza ventilatoria come, ad esempio, il supporto della pressione garantito dal volume medio (AVAPS) che fornisce un volume di pressione costante e calcola in automatico le variazioni di pressione necessarie per ottenere un volume corrente ottimale.

Dal 2006 la NIV è riconosciuta come parte integrante del trattamento del paziente con SLA in quanto migliora l'aspettativa di vita (prolungata attualmente di oltre 13 mesi, anche nei pazienti con interessamento bulbare, con un guadagno di 19 mesi rispetto ai soggetti con fenotipi non bulbari), la qualità della vita e le prestazioni cognitive. È stato dimostrato infatti come un controllo adeguato delle apnee ostruttive, della dipendenza dal ventilatore e la correzione delle perdite determinino di fatto un miglioramento prognostico; ciò che complica l'uso del dispositivo è l'impiego a lungo termine.

Tra i fattori non prettamente ventilatori che hanno un ruolo nell'efficacia della NIV si annoverano le tecniche di assistenza alla tosse, il controllo e la gestione delle secrezioni e la nutrizione. L'impiego della ventilazione meccanica non invasiva, assieme a tali accortezze, tarda la necessità di ricorrere alla tracheostomia.

2.4.3 TRACHEOSTOMIA

La tracheostomia è una procedura chirurgica, quindi da considerarsi invasiva, che consiste nell'esecuzione di uno stoma ("abboccamento" della cute ai margini di apertura della trachea) che consente la comunicazione diretta con l'ambiente esterno, dando origine ad una nuova via aerea che bypassa il primo tratto fisiologico (bocca, naso, faringe). L'indicazione al confezionamento della tracheostomia sussiste quando l'insufficienza bulbare impedisce l'impiego della NIV e quando il paziente acconsente all'uso della ventilazione permanente.

All'interno dello stoma va posizionata una cannula tracheostomica, un tubo in metallo o in plastica che convoglia l'aria inspirata direttamente nel sistema respiratorio.

Le cannule differiscono per caratteristiche intrinseche, tra cui è importante valutare le dimensioni (lunghezza, diametro interno ed esterno, etc.), e per caratteristiche estrinseche quali la presenza di cuffia e/o di fenestrazione. Generalmente vengono impiegate cannule dotate di cuffia, una sorta di "palloncino" che chiude il lume della trachea per proteggere le vie aeree inferiori da inalazioni di saliva, secrezioni e/o altre sostanze. È importante prestare attenzione alla pressione di gonfiaggio della cuffia che non dovrebbe essere né troppo bassa, al fine di garantire la funzione della cuffia stessa, né troppo alta in quanto potrebbe causare importanti conseguenze sulla struttura della trachea e su quelle limitrofe. Le cannule non cuffiate si utilizzano nelle fasi di svezzamento dalla cannula stessa ed infine quelle fenestrate rappresentano un supporto alla fonazione poiché facilitano il passaggio dell'aria verso le alte vie respiratorie.

L'impiego della cannula tracheale, determinando un disuso della laringe, comporta difficoltà nelle funzioni in cui essa è coinvolta: respirazione, deglutizione e fonazione, quest'ultima in termini di tono, qualità vocale ed intelligibilità.

Nel paziente ventilato la fonazione avviene attraverso cannula fenestrata, scuffiata o priva di cuffia, con valvola fonatoria o senza. Nei pazienti con patologie neuromuscolari è frequente l'uso di cannule senza cuffia affinché possano parlare anche mentre ricevono il supporto ventilatorio; nei soggetti in respiro spontaneo la fonazione avviene previa occlusione della cannula, operata mediante digitopressione, tappo o valvola fonatoria. Quest'ultima si apre durante la fase inspiratoria e resta chiusa per tutta la fase dell'espirazione, reindirizzando l'aria verso l'alto e permettendo quindi la vocalizzazione. L'uso della valvola fonatoria presuppone nel paziente un adeguato livello di coscienza, di vigilanza, di intenzionalità comunicativa e di tentativo alla fonazione, oltre che una certa stabilità delle condizioni cliniche, la possibilità di scuffiare la cannula e quindi di essere in grado di gestire le secrezioni.

Spesso nei pazienti con Sclerosi Laterale Amiotrofica, si procede con intubazione e respirazione meccanica invasiva per insufficienza respiratoria acuta, evento assai comune, soprattutto nelle fasi più tardive, da cui frequentemente si esita in una tracheostomia a seguito del fallimento dello svezzamento dal ventilatore.

2.4.4 VENTILAZIONE MECCANICA INVASIVA

La ventilazione meccanica invasiva è una procedura salvavita che si attua in presenza di insufficienza respiratoria acuta; lo strumento comprende un tubo endotracheale ed il ventilatore meccanico. Questo tipo di dispositivo, oltre che garantire l'atto respiratorio, riducendo il lavoro inspiratorio, garantisce la protezione delle vie aeree, in particolare mediante l'aspirazione delle secrezioni tracheobronchiali.

La ventilazione meccanica interviene a supporto dell'inspirazione mediante erogazione di pressione positiva e permette l'impostazione da parte del personale medico di volume, pressione, flusso e tempo, in relazione allo specifico paziente.

È importante che si costituisca una rete assistenziale (RAM) che sia in contatto con il sistema di gestione delle emergenze, in modo tale da intervenire sull'insufficienza respiratoria acuta nel rispetto delle volontà espresse dal soggetto.

Secondo quanto emerge dal documento di consenso elaborato dalla SICP (Società Italiana di Cure Palliative onlus), per una buona riuscita della ventilazione è necessario valutare l'efficacia del riflesso della tosse, indipendentemente dall'insufficienza respiratoria.

CAPITOLO III

LA DISFAGIA

3.1 LA DISFAGIA NEL PAZIENTE CON SLA

La disfagia è un'alterazione delle abilità deglutitorie di frequente riscontro nei pazienti con SLA (50-70% dei casi) che comporta un aumento del rischio di penetrazione (passaggio del bolo nel vestibolo laringeo con possibile superamento del piano glottico, seguito da riflessi di difesa che ne impediscono l'aspirazione) e/o aspirazione (passaggio di parte del bolo nelle vie aeree, al di sotto del piano glottico) con conseguente polmonite ab ingestis, malnutrizione e disidratazione, fattori che comportano un'aumentata morbilità e mortalità. Nei soggetti con fenotipo bulbare, la disfagia compare precocemente, mentre, nella forma spinale, la comparsa di tale sintomo è dipendente dalla durata della malattia. Il meccanismo deglutitorio risulta alterato a causa della compromissione delle funzioni oro-motorie che, in particolare, determinano: ritardo di innesco del riflesso deglutitorio; incapacità di trattenere il bolo, di masticarlo e di gestirlo; presenza di residui orali e rigurgito nasale; alterazione della fase orale, faringea ed esofagea (con anomalie nella funzionalità dello sfintere esofageo superiore). Si denota inoltre un'alterazione nella chiusura dello sfintere glottico con conseguente riduzione del suo ruolo di protezione delle vie aeree.

Anche nei soggetti in cui la sintomatologia disfagica risulta lieve, si evidenziano disturbi nella fase oro-faringea.

La disfagia si manifesta con segni e sintomi come comparsa di tosse, raclage, odinofagia, senso di corpo estraneo faringeo, calo ponderale, aumento del tempo per la consumazione del pasto e modificazioni nelle abitudini alimentari. In alcuni casi si assiste alla cosiddetta aspirazione silente, ovvero inalazione in assenza di segni/sintomi clinici (quali la comparsa di tosse o cambiamenti vocali).

3.2 VALUTAZIONE ED AUTOVALUTAZIONE

Per quanto concerne la valutazione della disfagia, dalla letteratura emerge una variabilità nella scelta dello strumento clinico-diagnostico di riferimento, sebbene si concordi sulla necessità di svolgere sia lo screening che la valutazione con eventuale ricorso a valutazioni strumentali oggettive (FEES e VFS).

La valutazione clinico-diagnostico della disfagia, svolta dal logopedista, consta di una prima fase anamnestica in cui si ricercano eventuali segni e sintomi o fattori correlati con la disfagia. Successivamente si procede con lo studio morfo-dinamico delle strutture coinvolte nell'atto deglutitorio, con l'esecuzione di prassie linguo-bucco-facciali, la verifica della sensibilità extraorale, periorale ed intraorale, la ricerca dei riflessi fisiologici ed il test di deglutizione di cibi di varie consistenze (semisolido, liquido, solido).

Nel paziente con SLA si riporta in letteratura la necessità di monitorare le abilità deglutorie periodicamente, prestando attenzione in particolare alla sensibilità laringea che, se alterata, può comportare aspirazione silente.

L'autovalutazione, in una patologia cronico-degenerativa come la SLA, risulta fondamentale nel determinare l'impatto di eventuali difficoltà deglutorie sulla qualità della vita. Si è visto in realtà che strumenti di autovalutazione come l'EAT-10 sono in grado di fungere da strumento di screening rapido, ciò ovviamente dipende anche dalla consapevolezza del paziente.

È stato validato uno strumento di autovalutazione appositamente formulato per soggetti con SLA (DYALS), adattando quello validato per la sclerosi multipla.

Si raccomanda un monitoraggio ogni tre mesi dal punto di vista nutrizionale ed ogni sei dal punto di vista deglutitorio.

3.3 TRATTAMENTO DELLA DISFAGIA

Il trattamento della disfagia si basa principalmente sulla modificazione delle consistenze dietetiche in associazione a posture che facilitino l'atto deglutitorio o manovre di compenso che promuovano l'alimentazione per os in sicurezza.

Alla base del trattamento vi è il counselling, mirato ad illustrare i rischi che si corrono nel non seguire adeguatamente le indicazioni che vengono fornite ed anche nel non curare opportunamente l'igiene orale. È stato infatti visto come una scarsa salute del cavo orale correli con un peggior livello di stato funzionale e una ridotta sopravvivenza nella SLA (De Sire A., Invernizzi M., Ferrillo M., Gimigliano F. et al., *Functional status and oral health in patients with amyotrophic lateral sclerosis: A cross-sectional study*, 2021).

Per quanto concerne gli adattamenti dietetici, spesso consistono nell'indicazione al consumo di cibi dalla consistenza solido-morbida che progressivamente virerà verso un semisolido o semiliquido e liquidi addensati. Ciò in risposta a difficoltà precoci nella gestione ed elaborazione del bolo da parte della lingua che si instaurano nei pazienti con

SLA. La disfunzione linguale determina spesso anche un'incapacità di contenimento del bolo con sua conseguente caduta a livello faringeo e possibile penetrazione/aspirazione pre-deglutitoria.

La progressione a consistenze via via meno "impegnative" da gestire deriva dal peggioramento progressivo nel trattenere il bolo nella cavità orale, nella costrizione faringeo e nell'elevazione laringea; indipendente rispetto all'avanzamento della patologia risulta l'alterazione nell'apertura dello sfintere esofageo superiore e la stasi a livello dei seni piriformi. In particolare, il malfunzionamento dello sfintere esofageo superiore, se riscontrato, risulta essere presente in tutte le fasi di malattia mentre, se assente, la corretta funzionalità viene relativamente mantenuta anche nelle fasi avanzate.

Per quanto riguarda le manovre di compenso, è stato visto come quella sovraglottica, promuovendo l'adduzione cordale e quindi la chiusura dello sfintere glottico, sia utile nei casi in cui si verifichi caduta pre-deglutitoria. Tale manovra consiste in una deglutizione (durante cui si verifica l'apnea) preceduta da un'inspirazione profonda e seguita da un colpo di tosse potenzialmente in grado di rimuovere eventuali residui penetrati.

Sempre nei casi in cui si verifichi mancato trattenimento del bolo con rischio di aspirazione pre-deglutitoria, si ricorre alla postura del capo flesso anteriormente, utile anche in casi di ridotta elevazione e chiusura laringea; si tende ad indicare la postura con il capo ruotato su un lato nei casi in cui si assista ad aspirazione intra-deglutitoria con ipertono dello sfintere esofageo superiore e dunque conseguente alterazione di apertura dello stesso.

Le varie strategie di trattamento della disfagia (posture, manovre ed adattamenti dietetici), unitamente all'uso di utensili adattivi o frazionamento del pasto per ridurre la faticabilità, vengono combinate tra di loro in base ai deficit riscontrati durante la valutazione, al fine di garantire l'assunzione del pasto in sicurezza.

3.4 LA NUTRIZIONE ARTIFICIALE

Quando i supporti e le strategie offerti non sono sufficienti a garantire l'assunzione in sicurezza di un apporto nutritivo ed idrico adeguato, si ricorre alla nutrizione parenterale o enterale, impiegate come fonte nutrizionale complementare o unica.

La nutrizione parenterale come canale alimentare esclusivo viene indicata solo nei casi ove quella enterale sia controindicata.

La gastrostomia percutanea, inserita per via endoscopica (PEG) o radiologica (RIG), risulta essere la via di nutrizione enterale da prediligere rispetto al sondino nasogastrico (SNG) il cui impiego viene giustificato da un uso limitato nel tempo, da controindicazioni all'intervento per l'inserimento della gastrostomia percutanea o qualora il paziente la rifiutasse. L'indicazione alla gastrostomia percutanea è da escludere in pazienti con SLA in cui è associata demenza o in fase pre-terminale.

CAPITOLO IV

LA DISFONIA

4.1 LA DISFONIA NEL PAZIENTE CON SLA

La disfunzione laringea, oltre ad interessare le funzioni deglutorie, colpisce la produzione vocale determinando disfonia che si manifesta come sintomo primario nel 10-15% di casi. In particolare, gli effetti della disfunzione delle corde vocali possono essere raucedine, ipofonia, riduzione della durata fonatoria, disfonia spasmodica (voce strozzata), stridore inspiratorio e dispnea. Nei casi in cui si registrino gli ultimi due sintomi citati, si ha la necessità di approfondire il grado di apertura glottica.

La letteratura riporta un iniziale coinvolgimento del tratto orale e del controllo del velo palatino nella fase iniziale della malattia con raucedine, voce affannosa e problemi di modulazione del tono a tre mesi; sono state notate alterazioni anche nell'analisi spettroacustica della voce, caratterizzata dalla comparsa di una formante aggiuntiva determinata dalla nasalizzazione. All'elettroglottografia si registra ondulazione periodica delle corde vocali solo nei cicli vocali brevi.

In sintesi, i sintomi sono divergenti e vanno dalla raucedine, all'eccessiva adduzione delle false corde, fino alla debolezza delle corde vocali.

4.2 STRUMENTI PER LA VALUTAZIONE CLINICA E AUTOVALUTAZIONE

Effettuando un'analisi qualitativa della voce dei pazienti affetti da SLA, è possibile individuare anomalie associate alla naturale progressione della malattia (Tomik J. et al., *The evaluation of abnormal voice qualities in patients with amyotrophic lateral sclerosis*, 2015). Per l'analisi percettiva della voce, si considera la scala GIRBAS un utile elemento non solo nello studio delle caratteristiche vocali ma anche per la diagnosi differenziale delle patologie neurologiche che causano disfonia (Schindler A., *Perceptive and acoustic analysis of neurological voice: a preliminary study*, 2004). La valutazione può essere approfondita con esami strumentali (es. laringostroboscopia, elettroglottografia, MDVP). Tra gli strumenti di autovalutazione più utilizzati si annovera il Voice Handicap Index (VHI), presente anche nella sua forma ridotta (VHI-10); tale questionario risulta "affidabile ed autonomo per monitorare il decorso e la progressione del disturbo nella SLA" (Pawlukowska W. et al., *Application of subjective and objective tools for the*

evaluation of the articulatory organs among patients with amyotrophic lateral sclerosis, 2019).

4.3 TRATTAMENTO DELLA DISFONIA NELLA SLA

Per un trattamento efficace della disfonia, il paziente ed il caregiver devono innanzitutto essere a conoscenza di quanto sta accadendo; pertanto, è utile attuare tempestivamente un intervento di counselling, sia in termini “informativi” che per fornire strategie che rafforzino e valorizzino le abilità residue. Possono essere proposte, inoltre, tecniche di comunicazione aumentativa alternativa (CAA, utile anche per gli aspetti della disartria). Alcune modalità di compenso, nel caso in cui fossero conservate le capacità articolatorie, sono gli amplificatori vocali che compensano la voce debole a causa della compromissione della respirazione, oppure le protesi palatali che migliorano articolazione e risonanza, garantendo la corretta motilità del velo del palato con conseguente riduzione dell’ipernasalità e dell’ipofonia.

La terapia logopedica risulta efficace per il trattamento della disfunzione laringea paradossa e per la tosse (*Linee Guida SIFEL per la pratica clinica della disfonia, 2017*); per quanto concerne la disfonia spasmodica il trattamento logopedico è efficace se affiancato dall’impiego della tossina botulinica, mentre il suo ruolo resta controverso come unica forma di intervento.

Dalla letteratura emerge che monitorare i parametri vocali ed agire nella correzione di essi, fornendo un aiuto riabilitativo tempestivo, permette di migliorare le abilità comunicative e di riflesso la qualità della vita; è stato individuato inoltre un peggioramento delle abilità deglutitorie in relazione ad una riduzione della frequenza fondamentale massima (Mezzedimi C. et al., *Correlation between dysphonia and dysphagia evolution in amyotrophic lateral sclerosis, 2020*).

Il percorso riabilitativo è volto a migliorare la propriocezione, promuovere l’instaurazione di una corretta dinamica respiratoria e di coordinazione pneumo-fonica, favorire l’adduzione cordale e la creazione dell’onda mucosa, eliminare compensi fonatori scorretti in favore di strategie più funzionali nel garantire la salute glottica.

Talvolta viene proposto agli individui con problemi fonatori secondari a patologie neurologiche il “Lee Silverman Voice Treatment” (LSVT/LOUD), protocollo riabilitativo nato per pazienti con Morbo di Parkinson. In particolare, questo metodo favorisce la chiusura glottica e aumenta il volume d’aria mobilitato, determinando quindi

una migliore coordinazione respiratoria e, di riflesso, anche articolatoria; ciò è dovuto ad un aumentato sforzo respiratorio che comporta una maggiore attenzione sulle performance articolatorie con conseguente migliore precisione. Tale protocollo riabilitativo è intensivo e talvolta non viene ben tollerato dai pazienti che, pur aumentando il volume della voce di conversazione, non trovano miglioramenti nella qualità vocale percepita (Watts CR & Vanryckeghem M. *Laryngeal dysfunction in Amyotrophic Lateral Sclerosis: a review and case report*, 2001).

Alcuni studi hanno dimostrato l'efficacia della metodica *lax vox* (bottiglia con acqua e tubo flessibile in silicone) sul miglioramento delle performance vocali in termini di allenamento per la resistenza delle corde vocali, della chiusura glottica (con conseguente produzione di voce più chiara e potente), maggiore forza dei muscoli della glottide, della risonanza e della proiezione vocale.

Dunque, se in una prima fase si tende a migliorare i parametri vocali alterati mediante terapia logopedica, successivamente si procede con un "trattamento palliativo" (Cohen S.M. et al., *Palliative Treatment of Dysphonia and Dysarthria*, 2008) della voce, ovvero ottenere la migliore produzione vocale possibile con la minore fatica fonatoria, ricorrendo anche a sistemi aumentativi alternativi per facilitare la comunicazione.

CAPITOLO V

LA DISARTRIA

5.1 LA DISARTRIA NELLA SLA

La disartria nella SLA ha caratteristiche differenti in base al motoneurone maggiormente compromesso; se inizialmente quello inferiore è il più inficiato, si instaurerà una disartria flaccida, caratterizzata da “lingua atrofica e debole, voce debole, emissione nasale di aria, disfonia, elevazione velare scarsa o assente, riflesso faringeo assente, mal articolazione” (*Documento di indirizzo per l’organizzazione dell’assistenza integrata al paziente con SLA*, Regione Emilia-Romagna, 2013). Al contrario, se i motoneuroni superiori risultano maggiormente colpiti si evidenzierà “lingua non atrofica, movimenti linguali scarsi, parlato mal articolato, lento e forzato, elevazione velare scarsa, riflesso faringeo vivace, riflessi patologici corneo-mandibolare e palmo-mentoniero, labilità emotiva” (*Documento di indirizzo per l’organizzazione dell’assistenza integrata al paziente con SLA*, Regione Emilia-Romagna, 2013), caratterizzanti la disartria spastica. Con la degenerazione associata alla patologia, si assisterà ad una maggiore compromissione di ambedue i motoneuroni con determinazione di disartria mista flaccido-spastica, in cui le alterazioni appena citate si combinano tra loro.

Da una revisione della letteratura emerge la tendenza ad esplorare aspetti “cinematici articolatori e di intelligibilità” dell’eloquio disartrico, (Neto L.L. et al., *Amyotrophic lateral sclerosis, dysarthria, and language disorders - type of research and approaches in different areas: an integrative literature review*, 2021) che risultano comprometersi fino all’anartria entro 18 mesi dall’esordio di malattia. L’alterazione nell’intelligibilità del parlato è il parametro maggiormente considerato in letteratura poiché impatta significativamente sulla qualità della vita e sembrerebbe essere correlato con l’insorgere di apatia (70% dei casi) nei pazienti con SLA.

5.2 STRUMENTI DI VALUTAZIONE ED AUTOVALUTAZIONE

Attualmente non esiste un protocollo di valutazione della disartria formulato specificatamente per i pazienti con SLA; uno studio appropriato dovrebbe prevedere l’indagine della motricità delle strutture linguo-bucco-facciali, i parametri vocali, la respirazione, la fonazione, la prosodia, la velocità dell’eloquio, la fatica fonatoria

percepita, la valutazione percettiva dell'eloquio, l'efficacia comunicativa globale, l'autovalutazione del disturbo ed il relativo impatto sulla qualità della vita del paziente.

Il protocollo Robertson, a tal proposito, risulta essere idoneo nello studio della disartria del soggetto con SLA poiché indaga tutte le aree citate; per quanto concerne l'autovalutazione, il questionario QoL-Dys, validato anche in italiano, ha dimostrato una buona validità ed affidabilità in quanto i suoi punteggi correlano positivamente con la gravità della disartria, risultando dunque un buon strumento di autovalutazione ed un discreto indicatore dell'efficacia comunicativa quotidiana del paziente.

Le Linee Guida ENFS-ALS ribadiscono la necessità di rivalutare il profilo della disartria dei pazienti con SLA ogni tre o sei mesi.

5.3 TRATTAMENTO DELLA DISARTRIA NELLA SLA

Tra i principali obiettivi dell'intervento logopedico vi è la promozione dell'intelligibilità ed il suo mantenimento il più a lungo possibile, anche a discapito di imprecisioni articolatorie e, ove sia necessario, attraverso l'utilizzo di strategie e strumenti di comunicazione aumentativa alternativa. I punti cardine dell'intervento logopedico sono quindi la tempestività del trattamento e la gestione dei momenti più critici.

Innanzitutto, il trattamento riabilitativo comprende il counselling che, con educazione e formazione di pazienti e caregiver, fornisce informazioni e strategie per massimizzare l'efficacia comunicativa, agendo anche sugli interlocutori abituali.

In particolare, è indicata la diminuzione della velocità dell'eloquio e l'iperarticolazione, specie delle parole salienti che veicolano il significato della frase, inserendo sistemi di comunicazione aumentativa alternativa per compensare la fatica fonatoria ed assicurare l'autodeterminazione del paziente. Con la progressione della patologia, l'efficacia comunicativa del soggetto viene assicurata attraverso sistemi di CAA basati sul sì e sul no.

5.3.1 COMUNICAZIONE AUMENTATIVA ALTERNATIVA (CAA)

La comunicazione aumentativa alternativa (CAA) ha come obiettivo quello di massimizzare le abilità comunicative residue, usufruendo anche di modalità differenti rispetto al linguaggio orale.

Gli strumenti vengono scelti sulla base dei bisogni comunicativi del paziente e sulla base delle funzioni residue in termini cognitivi, motori, sensoriali e comunicativo-linguistici.

Esistono delle tabelle comunicative appositamente create per pazienti con SLA, le tabelle ETRAN, che comprendono un sistema alfabetico, numerico e/o simbolico utile per il soggetto in questione; possono inoltre essere utilizzati sistemi tecnologici, quali tablet, smartphone o PC, opportunamente adeguati alle esigenze del paziente con SLA.

Quando la compromissione motoria è massima, è di frequente impiego il puntatore oculare; questo strumento, attraverso l'interfaccia del computer e tarato sulla base del paziente e sulle sue abilità di puntamento, permette la comunicazione e la messa in voce attraverso la sintesi vocale. Sebbene sia uno strumento che massimizza le abilità comunicative, mostra dei limiti legati ai costi ed alla faticabilità del paziente nella fissazione oculare.

CAPITOLO VI

LO STUDIO SPERIMENTALE

6.1 RIDEFINIZIONE DEL QUESITO

Il presente studio nasce dall'esperienza di tirocinio formativo svolta nel reparto di Medicina Fisica e Riabilitativa dell'Ospedale "Madonna del Soccorso" di San Benedetto del Tronto (AP). Generalmente i soggetti con diagnosi di SLA accedono alla valutazione fisiatrica ed al servizio di fisioterapia mentre, per quanto concerne la presa in carico logopedica, questa consiste prevalentemente in follow up seriatì relativi agli aspetti deglutitori.

Da qui l'idea di proporre un protocollo valutativo ed un trattamento riabilitativo per promuovere il mantenimento della funzionalità deglutitoria, fonatoria e di articolazione del linguaggio, aree di deficit nella SLA, sfruttando un unico target riabilitativo: la tosse volontaria.

Quest'ultima permette di lavorare su più fronti:

- respirazione: riabilitando la tosse volontaria è necessario lavorare su aspetti respiratori, quali inspirazione, apnea, espirazione che potrebbero trovare giovamento nell'esercizio coordinato con attività di ginnastica respiratoria erogate dal fisioterapista.
- deglutizione: la tosse riflessa protegge le vie respiratorie dalla penetrazione e dall'aspirazione di alimenti e residui orali; la tosse volontaria viene utilizzata nella manovra sovraglottica, facilitazione alla deglutizione che consiste nella "scomposizione" del meccanismo deglutitorio in inspirazione, apnea, introduzione del cibo nella bocca, deglutizione e colpo di tosse finale per espellere eventuali residui. Una buona efficacia della tosse volontaria permette quindi anche l'esecuzione di un'adeguata manovra sovraglottica, utile per la consumazione di un pasto in sicurezza e talvolta anche per prolungare e promuovere l'alimentazione per os. Inoltre, in assenza di una tosse riflessa adeguata, la tosse volontaria permette la gestione di secrezioni (tra cui anche la saliva) eventualmente discese nelle vie aeree, producendola in risposta alla sensazione di "soffocamento".

- fonazione: il meccanismo di chiusura glottica permette la generazione di una pressione efficace per la generazione di un flusso espiratorio adeguato, necessario per la protezione delle vie aeree; operando sull'adduzione cordale inevitabilmente gli effetti si registreranno anche sul fronte della produzione della voce.
- articolazione: per ottenere una tosse volontaria efficace, in grado di permettere l'espulsione di cibo penetrato, di secrezioni o altro, gonfiare le guance ed ottenere un'adeguata apertura della bocca possono essere funzionali nel massimizzare il flusso d'aria in uscita. Non solo, riabilitando la tosse volontaria, in particolare con esercizi a guance gonfie, si esercita la chiusura del velo palatino agendo sull'insufficienza velare, condizione di frequente riscontro nei soggetti con SLA. Questa, infatti, causa una fuoriuscita di aria con conseguente riduzione del flusso espiratorio, altera la risonanza dei suoni del linguaggio e le qualità vocali (rinofonia) e comporta reflusso nasale, specie di liquidi.

Il quesito che ci si pone è quindi se la riabilitazione logopedica della tosse volontaria in pazienti con SLA possa avere un ruolo nel mantenimento dell'adeguatezza nella deglutizione, nella fonazione e nell'articolazione del linguaggio.

Un elemento che si è voluto ricercare nello studio è stato la multidisciplinarietà, ponendo particolare attenzione all'importanza di un'equipe multiprofessionale nel processo di diagnosi, valutazione e presa in carico del paziente. Lo studio è stato condotto infatti in collaborazione con il medico fisiatra e con il neurologo di riferimento per i pazienti con SLA, specie nella fase di selezione del campione. Nel caso di pazienti in trattamento fisioterapico ci si è confrontati con i terapeuti, al fine di ottenere un quadro che fosse il più completo possibile e garantisse una presa in carico quanto più globale ed integrata.

6.2 LA RICERCA IN LETTERATURA

Attualmente la letteratura fornisce spunti di riflessioni limitati per quanto concerne la riabilitazione della tosse volontaria, specie dal punto di vista logopedico e quindi nell'ottica di gestione delle aree della deglutizione, della fonazione e dell'articolazione.

Secondo l'attuale stato dell'arte, sono indicati la ginnastica respiratoria, effettuata dal fisioterapista, l'uso della PEP bottle e l'impiego della macchina della tosse; a livello logopedico, invece, si tende ad agire sui singoli deficit ed a proporre dei monitoraggi a distanza per la valutazione della disfagia. Nei casi dove si denoti una maggiore instabilità,

i follow up vengono ravvicinati nel tempo; non sono ancora riportati programmi riabilitativi volti alla “prevenzione” ed al mantenimento delle abilità residue.

Il ruolo della tosse volontaria come target riabilitativo per il trattamento di altre aree di deficit, comprese quelle in esame nel presente studio, non è stato preso in considerazione.

6.3 LA SELEZIONE DEL CAMPIONE

Il campione di riferimento è stato selezionato tra i pazienti con SLA monitorati, sia dal punto di vista neurologico che fisiatrico, presso il presidio ospedaliero di San Benedetto del Tronto.

Sono stati inclusi i soggetti che rispettassero i seguenti criteri:

- Paziente con diagnosi di SLA.
- Funzioni cognitive integre.
- Paziente collaborante.
- Paziente con possibilità di frequentare il trattamento in regime ambulatoriale.

I criteri di esclusione applicati riguardavano:

- Compromissione cognitiva.
- Soggetti senza diagnosi di SLA.
- Compromissione sul piano articolatorio, deglutitorio, fonatorio determinata da altra condizione di comorbidità.
- Paziente impossibilitato a frequentare il trattamento in regime ambulatoriale.

Sono stati selezionati cinque soggetti, di età compresa tra i 60 e gli 85 anni. Il campione ha una numerosità ridotta poiché la maggior parte dei pazienti è stata esclusa per impossibilità da parte del caregiver o del paziente stesso a raggiungere l’ambulatorio; la sede che ha ospitato lo studio, inoltre, è un ospedale di primo livello quindi non specializzato nel trattamento di tale patologia. A tal proposito si precisa che la scelta del presidio è stata effettuata in relazione alla volontà di approfondire ed ipotizzare un trattamento riabilitativo spendibile in contesti non specializzati, al fine di garantire una presa in carico “basica” ma, se efficace, erogabile a qualsiasi livello. Ciò permetterebbe anche un contenimento dei costi dei servizi offerti a fronte di un trattamento trasversale.

6.3.1 PRESENTAZIONE DEL CAMPIONE

CASO 1

77 anni, sesso femminile, operaia in pensione (11 anni di scolarità), vive da sola ma riceve il supporto e la supervisione della figlia (caregiver).

Diagnosi di SLA risalente al 2021 con esordio sintomatologico di dolore all'arto inferiore sinistro ed impotenza funzionale nel 2017. Presenti apnee ostruttive del sonno.

Anamnesi patologica remota: colecistectomia (2008), cataratta bilaterale operata (2016), polmonite bilaterale da sars-Cov 2 (marzo 2021).

Presenta ipertensione arteriosa, diabete mellito di tipo II, ipotiroidismo post-chirurgico. Effettua riabilitazione fisioterapica in regime ambulatoriale per il mantenimento della mobilità e della forza; utilizza la carrozzina per i lunghi tragitti.

Viene riportata facile faticabilità.

Il caregiver riferisce che la paziente non è a conoscenza della propria condizione patologica.

CASO 2

61 anni, sesso femminile, casalinga (otto anni di scolarità), vive con il marito (caregiver). La sintomatologia esordisce ad ottobre 2022 con cadute a terra ricorrenti (fino a tre nella stessa giornata); la diagnosi di SLA viene conclamata a marzo 2023. La paziente ha disposto le DAT rifiutando ogni trattamento salvavita, inclusa l'idratazione e l'alimentazione artificiale.

Anamnesi patologica remota: intervento di chiusura delle tube ovariche (2010), posizionamento di palloncino gastrico per dimagrimento, rimosso per allergia al lattice (2011), intervento al tunnel carpale bilaterale (2014), ischemia arteria omerale sinistra (2017), polmonite (2022). La paziente effettua terapia farmacologica per ipertiroidismo, diabete mellito di tipo II e sindrome ansioso-depressiva.

A livello motorio si evince instabilità e riduzione della forza ai quattro arti.

CASO 3

84 anni, sesso maschile, pensionato (ex operaio presso una cava, cinque anni di scolarità), vive con la moglie (affetta da Morbo di Parkinson) ed il figlio (caregiver).

Diagnosi di SLA nel 2021 con esordio sintomatologico caratterizzato da frequenti cadute, rallentamento nella deambulazione e nell'eloquio con importante deficit nell'intelligibilità; portatore di ventilatore notturno BiPAP non costante.

Ipostenia ed ipertono ai quattro arti, deambulazione a piccoli passi con base allargata.

In anamnesi concomitano encefalopatia vascolare cronica, ipertensione arteriosa ed ipotiroidismo.

Esegue trattamento riabilitativo fisioterapico domiciliare.

CASO 4

69 anni, sesso maschile, falegname in pensione (13 anni di scolarità); vive con la moglie (caregiver).

Malattia del motoneurone diagnostica nel 2015 manifestatasi con crampi e dolori muscolari localizzati specialmente agli arti inferiori che risultano il distretto maggiormente compromesso, determinando difficoltà nella deambulazione (paraparetica steppante) ed alto rischio di caduta.

In anamnesi si riporta diabete mellito di tipo II.

Effettua trattamento fisioterapico ambulatoriale per promuovere la mobilità e la conservazione della forza.

CASO 5

74 anni, sesso femminile, oss in pensione (sette anni di scolarità); vive con il marito (caregiver).

SLA diagnosticata nel 2022 manifestatasi con ipostenia arto superiore destro con difficoltà di prensione e difficoltà nella deambulazione, aggravate dalla presenza di scoliosi rotatoria (necessita di busto).

Anamnesi remota: appendicectomia (14 anni), intervento di ernia inguinale, intervento per noduli al seno (all'età di 30 anni), due aborti spontanei, malattia emorroidaria tuttora non completamente risolta.

La paziente non è a conoscenza della propria diagnosi.

6.4 VALUTAZIONE

La valutazione è stata condotta nel mese di maggio 2023 in due sedute, ciascuna della durata di un'ora onde evitare falsi risultati imputabili alla faticabilità del paziente. Ciascuno dei casi selezionati è stato sottoposto ad un follow-up fisiatrico preliminare a seguito del quale, in base alle informazioni emerse dall'anamnesi e dall'intervista del paziente e del caregiver oltre che dall'osservazione del medico e dei terapeuti, è stata compilata la scala ALSFRS-r (allegato 1) per stadiare la malattia prima della presa in carico logopedica.

Al fine di individuare un eventuale declino cognitivo, data la correlazione della patologia con la demenza fronto-temporale, sia per rispettare i criteri di inclusione ed esclusione che per assicurarsi della presenza dei presupposti attentivi e di apprendimento adeguati per la presa in carico, è stato somministrato il test ECAS (Edinburgh Cognitive and

Behavioural ALS Screen, versione italiana Poletti et al., 2016; allegato 2), strumento di screening validato anche in italiano, nato appositamente per l'individuazione precoce della DFT nella popolazione di pazienti con SLA.

L'efficacia della tosse volontaria è stata indagata attraverso un'analisi qualitativo-percettiva (valutazione qualitativa della validità e della potenza del picco di flusso espiratorio attraverso il monitoraggio della contrazione diaframmatica effettuato posizionando la mano sul muscolo stesso) guidata dalla corrispondente area di assegnazione punteggio al test MASA (Mann Assessment of Swallowing Ability, traduzione italiana di Biglia S., Blanc S., Bugalla M.L.; allegato 5) ed a livello quantitativo mediante l'ausilio dell'incentivatore respiratorio. Quest'ultimo è stato utilizzato come supporto oggettivo nella comparazione dei risultati pre-post trattamento; in particolare sono stati presi come riferimento i centimetri cubi di aria emessi con il soffio espiratorio (e dunque quante e quali "palline" sono state innalzate), considerando quest'ultimo come potenziale indicatore del picco di flusso espiratorio durante la tosse. Lo strumento di misurazione, seppur mai utilizzato né mai citato in letteratura a tal scopo, è stato scelto in base all'attrezzatura presente in sede, alle risorse disponibili e alla facilità di reperimento e di utilizzo.

Le abilità deglutitorie, fonatorie e di articolazione del linguaggio sono state valutate con strumenti quantitativi, il più possibile oggettivi per garantire la possibilità di confrontare i risultati prima e dopo la presa in carico, e sulla base dell'autovalutazione del paziente, elemento fondamentale nelle patologie cronico-degenerative dove l'autopercezione e la relativa qualità della vita assumono un ruolo ancor più significativo data l'inguaribilità della malattia.

Coinvolgendo anche il caregiver, cui è stata richiesta la compilazione della griglia di osservazione al pasto MAT (Mealtime Assessment Tool; allegato 8) e del diario alimentare (allegato 9) prendendo in considerazione una giornata tipo, sono state indagate le informazioni anamnestiche (allegato 3) relative alle routine alimentari e di assunzione dei farmaci, segnalando eventuali segni/sintomi di disfagia; la morfologia e la funzionalità del distretto orale sono state valutate secondo il protocollo di Cot e Desharnais modificato (allegato 4).

La valutazione delle abilità deglutitorie è stata condotta secondo il protocollo di valutazione Mann Assessment of Swallowing Ability (MASA, traduzione di Biglia S.,

Blanc S. & Bugalla M.L.; allegato 5), la cui completezza migliora l'affidabilità delle valutazioni cliniche, attraverso la manovra delle tre dita, l'auscultazione cervicale ed il monitoraggio della saturazione; nello studio della coordinazione deglutizione-respirazione è stata anche cronometrata l'apnea al fine di ottenere informazioni rispetto alla capacità di gestione dell'aria inspirata. Sulla base di quanto emerso, è stato assegnato un livello di riferimento della scala ASHA-NOMS (allegato 6), riassuntivo delle indicazioni dietetiche e degli eventuali stimoli da erogare per la consumazione del pasto in sicurezza.

È stato indagato l'impatto delle eventuali difficoltà deglutorie sulla qualità della vita del paziente attraverso il questionario EAT-10 (allegato 7); la scelta di tale strumento è stata dettata dal mancato reperimento del questionario sulle abilità di deglutizione specifico per i pazienti con SLA (DYALS).

Per quanto concerne gli aspetti vocali è stata condotta la valutazione percettiva attraverso la scala GIRBAS (allegato 10) che attribuisce un punteggio da 0 (nella norma) a 3 (alterazione grave) al grado globale della disfonia, all'instabilità della voce, alla raucedine, al grado di voce soffiata, all'astenia ed al grado di voce pressata. La valutazione si è basata su una registrazione audio in cui il paziente produceva il proprio nome, la data, i numeri da uno a 10 e le vocali prolungate di una durata di circa cinque secondi. È stato cronometrato il tempo massimo fonatorio (TMF) del vocalizzo di una /a/ prolungata. Sono state annotate le caratteristiche della voce.

I pazienti hanno compilato il questionario Voice Handicap Index-10 (VHI-10; allegato 11) al fine di indagare eventuali difficoltà percepite durante la produzione vocale.

È stata indagata infine l'abilità di articolazione dell'eloquio mediante il Profilo di valutazione della disartria Robertson nella versione italiana di Fussi e Cantagallo (allegato 12) ed attraverso il questionario di autovalutazione della disartria QoL-Dys (Piacentini et. al., 2011; allegato 13) che valuta appunto la qualità della vita del paziente con deficit dell'articolazione dell'eloquio, indagando le caratteristiche del linguaggio, le situazioni difficoltose, le strategie di compenso attuate e la percezione delle reazioni altrui.

Si segnala che saranno riportate solo alcune aree dei protocolli valutativi e di queste gli items maggiormente significativi ai fini dello studio, sebbene gli strumenti di valutazione siano stati utilizzati nella loro interezza.

CASO 1

Tabella 1

SCALA ALSFRS-r	Punteggio	Descrizione qualitativa del punteggio
Totale	32	Lieve
Fonazione	4	Normale
Salivazione	4	Normale
Deglutizione	4	Normale
Insufficienza respiratoria	4	Normale
Respirazione	2	Dispnea durante lo svolgimento delle ADL

Si segnala che la paziente ha ricevuto indicazione per la NIV ma, al momento della valutazione, non era ancora stata definita né la tipologia né la continuità o meno dell'uso.

Tabella 2

ECAS	Punteggio	Cut-off (età e scolarità)
Punteggio SLA	90/100	56,41
Punteggio NON SLA	31/36	20,11
Punteggio Totale	121/136	78,84

La paziente si colloca al di sopra di tutti i cut off e lo screening comportamentale ECAS risulta negativo; si ritiene, pertanto, che si possa escludere la comorbidità con DFT.

TOSSE

Tabella 3

VOLONTARIA	
cc soffio espiratorio (incentivatore)	900 cc
Punteggio (MASA)	10/10- tosse volontaria efficace
RIFLESSA	
Punteggio (MASA)	5/5- tosse riflessa efficace

Alla valutazione della tosse volontaria, risultata efficace, si denota buona contrazione diaframmatica.

ABILITÀ DEGLUTITORIE

Non sono state riportate difficoltà deglutitorie, talvolta sono presenti residui di cibo sulle labbra. Dal diario alimentare (compilato dal caregiver) emerge che la paziente consuma i

tre pasti principali (colazione, pranzo e cena) ma non gli spuntini; non vi sono porzioni residue nel piatto e mangia da sola, senza supervisione.

Dalla griglia di osservazione al pasto MAT (compilata dal caregiver) si evince che la consumazione del pasto avviene per lo più in assenza di distrazioni (televisione) e senza che la paziente parli mentre sta mangiando.

La signora pesa 60 kg e nega calo ponderale; è dotata di dentizione propria completa. Assenti riflessi patologici. Adeguata l'igiene orale e la gestione delle secrezioni.

Tabella 4

SATURAZIONE	SpO2%
Pre-valutazione	97
Post-valutazione	97
PROTOCOLLO COT E DESHARNAIS MODIFICATO	Punteggio
LABBRA	
- Protrusione	2- normale
- Retrazione	2- normale
- Chiusura	2- normale
LINGUA	
- Protrusione	2- normale
- Retrazione	2- normale
- Movimenti di lateralità	2- normale
- Movimenti verso l'alto	2- normale
- Movimenti verso il basso	2- normale
REGIONE PALATINA (VELO)	
- Controllo	2- normale
- Elevazione	1-compromesso
- Diadococinesia	1- compromesso
PRASSIE LINGUO-BUCCO-FACCIALI	
- Gonfiare le guance	2- normale
- Soffiare	2- normale
- Schiocco	2- normale
- Fischio	2- normale
- Leccare le labbra	2- normale
SENSIBILITÀ	

- Extraorale (superficiale/profonda/termica)	2- normale	
- Periorale (superficiale/profonda/termica)	2- normale	
- Intraorale (superficiale/profonda/termica)	2- normale	
MASA	Punteggio	Descrizione punteggio
- Coordinazione respirazione-deglutizione (durata apnea)	5/5 Apnea 10"	Capace di coordinare respirazione-deglutizione. Riprende l'espiazione dopo l'atto deglutitorio ed è in grado di mantenere l'apnea senza sforzo per 5 secondi.
- Saliva	5/5	Non si rilevano anomalie
- Continenza labiale	5/5	Non si rilevano anomalie
- Forza linguale	5/10	Evidente debolezza unilaterale (sx)
- Preparazione orale	10/10	Non si rilevano anomalie
- Riflesso del vomito	3/5	Risposta ridotta unilateralmente (sx)
- Velo del palato	8/10	Lieve asimmetria (riduzione a sx), velo mobile
- Gestione del bolo e detersione	8/10	Buona detersione, minimo residuo
- Transito orale	8/10	Ritardo d'innescio superiore a 1"
- Fase faringea	10/10	Elevazione laringea immediata e completa progressione del bolo
- Risposta faringea	10/10	Non si rilevano anomalie
ASHA- NOMS	Livello	Descrizione
	6/7	La persona mangia e beve in modo indipendente, può richiedere stimoli minimi ma generalmente è in grado di autostimolarsi. Può avere bisogno di evitare cibi in particolare o può necessitare di un tempo maggiore.
		Punteggio (per errore)
EAT-10		2/40

Alla valutazione della funzionalità delle strutture deputate alla deglutizione, si evidenzia asimmetria per quanto concerne l'elicitabilità del gag reflex e la motilità del velo faringeo, queste però non comportano alterazioni durante l'atto deglutitorio. La forza della lingua risulta inferiore a sinistra e nei movimenti verso il basso. L'auscultazione cervicale, adiuvata anche dall'uso del saturimetro, non rileva nulla da segnalare e la saturazione resta costante (97%). Si evince un minimo ritardo di innescio del riflesso deglutitorio alla fine della somministrazione del liquido da bicchiere per verosimile faticabilità;

quest'ultima talvolta spinge a prediligere cibi dalla consistenza solido-morbida in quanto impatta nella fase di elaborazione del bolo solido (masticazione). Nulla da segnalare per quanto riguarda le prove con bolo solido-morbido, semisolido e semiliquido.

Dal questionario di autovalutazione delle abilità deglutitorie EAT-10 viene riportata esclusivamente una saltuaria difficoltà con i cibi solidi (2/4) che però non risulta inficiare la qualità della vita della paziente.

Quest'ultima è in grado di alimentarsi con dieta libera con alcune accortezze, messe in atto già autonomamente, relative al proprio stato di affaticamento (quando è maggiormente stanca, preferire consistenze morbide per cui è richiesto un tempo di elaborazione minore); tentare l'inserimento di spuntini in modo tale da frazionare l'apporto nutrizionale e controllare il fattore faticabilità. È stato suggerito di evitare consistenze doppie, di mantenere la posizione neutra del capo durante l'idratazione tramite bicchiere, mantenendo quest'ultimo il più possibile pieno.

ABILITÀ VOCALI

Tabella 5

GIRBAS	Punteggio
Grado globale della disfonia	0-normale
Grado di instabilità	2-alterazione moderata
Grado di raucedine	0-normale
Grado di voce soffiata	0-normale
Grado di astenia	0-normale
Grado di voce pressata	0-normale
VHI-10 (punteggio per errore)	0
Tempo massimo fonatorio (TMF)	10"

Si è rilevata instabilità nella produzione di vocali prolungate, non emersa nel parlato spontaneo. La paziente tende a formulare enunciati brevi e si evincono lieve ipernasalità e scarsa abilità di proiezione con conseguente voce "ingolata".

Nel VHI-10 non appare alcuna percezione del disturbo vocale; ciò denota una possibile difficoltà auto-percettiva ma al contempo nessun impatto sfavorevole sul benessere e sulla qualità della vita della signora in esame.

ABILITÀ DI ARTICOLAZIONE DEL LINGUAGGIO

Tabella 9

PROTOCOLLO ROBERTSON	Punteggio (scarso-discreto-buono-ottimo)
----------------------	--

- Respirazione	
/s/ prolungata	1-scarso (4")
serie di /s/	2-discreto (10")
Coordinamento pneumo-fonico	2-discreto
- Diadococinesi	
Apertura e chiusura della bocca	1-scarso (4 ripetizioni in 5")
Protrusione e retrazione delle labbra	1-scarso (3 ripetizioni in 5")
Protrusione e retrazione della lingua	1-scarso (4 ripetizioni in 5")
Alzare e abbassare la punta della lingua	1-scarso (nessuna esecuzione)
Movimenti di lateralità della lingua	1-scarso (3 ripetizioni in 5")
"u-i" rapidamente	1-scarso (6 ripetizioni in 5")
"pa" rapidamente	2-discreto (10 ripetizioni in 5")
"ta" rapidamente	3-buono (18 ripetizioni in 5")
"ka" rapidamente	4-ottimo (20 ripetizioni in 5")
"kala" rapidamente	2-discreto (10 ripetizioni in 5")
"p-t-k" rapidamente	2-discreto (11 ripetizioni in 5")
- Articolazione	
Ripetizione consonanti iniziali	3-buono
Accuratezza vocali	3-buono
Ripetizioni gruppi consonantici	2-discreto
Ripetizione parole polisillabiche	2-discreto
Ripetizione frasi	3-buono
INTELLIGIBILITÀ	
Lettura (terapista)	4-ottimo
Lettura (familiare)	4-ottimo
Lettura (estraneo)	4-ottimo
Eloquio (terapista)	4-ottimo
Eloquio (familiare)	4-ottimo
Eloquio (estraneo)	4-ottimo
PROSODIA	
Adeguatezza velocità d'eloquio	4-ottimo
Aumento velocità	4-ottimo
Adeguatezza ritmo	2-discreto
Intonazione adeguata	2-discreto
Imitazione diverse modalità accentazione	1-scarso
QoL-Dys	Punteggio (per errore)
Totale	4/160
Caratteristiche della parola	0/40
Situazioni difficoltose	0/40
Strategie di compenso	2/40
Percezione reazioni altrui	2/40

Nell'ambito della respirazione si rileva globalmente una scarsa capacità respiratoria e uno scarso controllo pneumo-fonico. Si denota lentezza nell'esecuzione delle prassie linguo-bucco-facciali con difficoltà nel controllo dei movimenti rapidi di lingua e labbra; si evidenzia rallentamento nella diadococinesi di suoni con l'apice linguale come articolatore "principale". Per quanto concerne l'articolazione di parole, si evidenzia una buona accuratezza che tende però a scemare in contesti polisillabici ed in gruppi consonantici. L'intelligibilità della lettura di brano e dell'eloquio sono ottime mentre nel mantenimento dell'intonazione e del ritmo adeguato del parlato si denotano alcune difficoltà, in particolare lieve rallentamento ed esitazioni; non vengono colte le differenze di accentazione in contesto frasale da imitare, enfatizzando sempre lo stesso elemento frasale, senza modificare la prosodia.

Dal questionario di autovalutazione QoL-Dys, non si riscontrano difficoltà ma la paziente dichiara di evitare di parlare con persone a distanza o in un'altra stanza e che gli interlocutori tendono ad alzare il tono della voce per i suoi effettivi problemi di udito.

CASO 2

Tabella 10

SCALA ALSFRS-r	Punteggio	Descrizione qualitativa del punteggio
Totale	34	Lieve
Fonazione	3	Disturbo rilevabile della fonazione
Salivazione	4	Normale
Deglutizione	2	Modificazioni della consistenza della dieta
Insufficienza respiratoria	4	Normale
Respirazione	2	Dispnea durante lo svolgimento delle ADL

Tabella 11

ECAS	Punteggio	Cut-off (età e scolarità)
Punteggio SLA	100/100	56,41
Punteggio NON SLA	34/36	20,11
Punteggio Totale	134/136	78,84

La paziente si colloca al di sopra di tutti i cut off e lo screening comportamentale ECAS risulta negativo; si ritiene, pertanto, che si possa escludere la comorbidità con DFT.

TOSSE

Tabella 12

VOLONTARIA	
cc soffio espiratorio (incentivatore)	600 cc
Punteggio (MASA)	8/10- tosse presente ma ipovalida
RIFLESSA	
Punteggio (MASA)	5/5- tosse riflessa efficace

Alla valutazione della tosse volontaria, risultata ipovalida, si denota insufficiente contrazione diaframmatica.

ABILITÀ DEGLUTITORIE

Sono state riportate difficoltà deglutitorie, specie per cibi duri e “stoppacciosi” e per quelli dalla consistenza doppia; in presenza di questi ultimi si verificano episodi di tosse e variazioni di voce; ciò avviene anche sul finire della quantità d’acqua nel bicchiere se consumato con insufficiente concentrazione. Riferite difficoltà di assunzione di compresse dalle grandi dimensioni. Vengono riportati due episodi di soffocamento causati verosimilmente in un’occasione da secrezioni salivari e nell’altra da rigurgito di vomito con necessità, in ambedue i casi, dell’intervento da parte di terzi (marito e figlio) che hanno praticato la manovra di Heimlich. Pertanto, la gestione delle secrezioni può considerarsi occasionalmente difficoltosa in relazione alla stanchezza percepita, secondo quanto emerge dal colloquio con paziente e caregiver; questi ultimi, inoltre, riportano un aumento dei tempi del pasto in confronto a quelli premorbosi.

Dal diario alimentare (compilato dal caregiver) emerge che la paziente consuma i tre pasti principali (colazione, pranzo e cena) e gli spuntini in compagnia del marito poiché teme di soffocare. La porzione tende a residuare nel piatto.

Dalla griglia di osservazione al pasto MAT (compilata dal caregiver) si evince che la consumazione avviene per lo più in assenza di distrazioni (televisione) ma la paziente parla mentre mangia, talvolta con variazioni vocali.

La signora pesa 70 kg e nega calo ponderale; è dotata di dentizione propria completa. Adeguata igiene orale. Assenti riflessi patologici.

Tabella 13

SATURAZIONE	SpO2%
Pre-valutazione	97

Post-valutazione	98	
PROTOCOLLO COT E DESHARNAIS MODIFICATO	Punteggio	
LABBRA		
- Protrusione	2- normale	
- Retrazione	2- normale	
- Chiusura	2- normale	
LINGUA		
- Protrusione	2- normale	
- Retrazione	2- normale	
- Movimenti di lateralità	2- normale	
- Movimenti verso l'alto	2- normale	
- Movimenti verso il basso	2- normale	
REGIONE PALATINA (VELO)		
- Controllo	2- normale	
- Elevazione	2- normale	
- Diadococinesia	1- compromesso	
PRASSIE LINGUO-BUCCO-FACCIALI		
- Gonfiare le guance	2- normale	
- Soffiare	2- normale	
- Schiocco	2- normale	
- Fischio	2- normale	
- Leccare le labbra	2- normale	
SENSIBILITÀ		
- Extraorale (superficiale/profonda/termica)	2- normale	
- Periorale (superficiale/profonda/termica)	2- normale	
- Intraorale (superficiale/profonda/termica)	2- normale	
MASA	Punteggio	Descrizione punteggio

- Coordinazione respirazione-deglutizione (durata apnea)	5/5 Apnea 7"	Capace di coordinare respirazione-deglutizione. Riprende l'espiazione dopo l'atto deglutitorio ed è in grado di mantenere l'apnea senza sforzo per 5 secondi.
- Saliva	5/5	Non si rilevano anomalie
- Continenza labiale	5/5	Non si rilevano anomalie
- Forza linguale	8/10	Debolezza lieve
- Preparazione orale	10/10	Non si rilevano anomalie
- Riflesso del vomito	3/5	Risposta ridotta unilateralmente (sx)
- Velo del palato	8/10	Lieve asimmetria (riduzione a sx), velo mobile
- Gestione del bolo e detersione	8/10	Buona detersione, minimo residuo
- Transito orale	8/10	Ritardo d'innescio superiore a 1"
- Fase faringea	8/10	Elevazione laringea leggermente ridotta e ritardata, sensazione di ristagno dopo la deglutizione
- Risposta faringea	5/10	Tosse prima/ durante/ dopo la deglutizione
ASHA- NOMS	Livello	Descrizione
	6/7	La persona mangia e beve in modo indipendente, può richiedere stimoli minimi ma generalmente è in grado di autostimolarsi. Può avere bisogno di evitare cibi in particolare o può necessitare di un tempo maggiore.
		Punteggio (per errore)
EAT-10		7/40

Alla valutazione della funzionalità delle strutture deputate alla deglutizione si evidenzia asimmetria per quanto concerne l'elicitabilità del gag reflex e la motilità del velo faringeo. La forza della lingua risulta inferiore a sinistra; i movimenti presentano riduzione dell'escursione e lieve deviazione verso destra. Alla prova con cibi dalla consistenza semisolida, semiliquida e solido-morbida non si rilevano segni clinici di penetrazione/aspirazione; alla somministrazione di bolo solido si registrano tempi prolungati di elaborazione e lieve riduzione dell'elevazione laringea con riferita fatica dovuta alla masticazione e sensazione di ristagno risolta con raclage e deglutizioni a vuoto. Alla prova con liquidi fini dal bicchiere, si evidenziano deglutizioni rumorose ma efficaci; sul finire della quantità di liquido somministrato, si manifesta tosse per verosimile caduta pre-deglutitoria (auscultata mediante stetoscopio con desaturazione di due unità, da 97 a 95, poi ritornata al valore iniziale). Riproponendo liquidi sottili a piccoli sorsi e con capo flesso anteriormente, mantenendo il bicchiere sempre pressoché pieno al

fine di evitare l'iperestensione del collo e promuovere la protezione delle vie aeree, non si riportano segni/sintomi clinici di penetrazione/aspirazione. L'EAT-10 denota sensazione di ristagno con cibi solidi, difficoltà nella deglutizione di liquidi e nella deglutizione di compresse, specie se di grandi dimensioni.

Si è indicato pertanto di alimentarsi con cibi dalla consistenza solido-morbida, evitando cibi troppo secchi e quelli dalla consistenza doppia; l'idratazione può avvenire con liquidi fini ma si raccomanda di effettuare piccoli sorsi e mantenere la postura a capo flesso anteriormente. Per quanto riguarda l'assunzione di farmaci, si è consigliato di farlo con l'ausilio di mousse di frutta/yogurt.

ABILITÀ VOCALI

Tabella 14

GIRBAS	Punteggio
Grado globale della disfonia	2-alterazione moderata
Grado di instabilità	3-alterazione grave
Grado di raucedine	2-alterazione moderata
Grado di voce soffiata	1-alterazione lieve
Grado di astenia	3-alterazione grave
Grado di voce pressata	0-normale
VHI-10 (punteggio per errore)	20/40
Tempo massimo fonatorio (TMF)	4"

La durata fonatoria risulta ridotta con conseguente affaticamento durante l'eloquio. La voce è rauca e debole; si registrano frequenti break vocali ed ipofonia con riferita notevole difficoltà di udibilità da parte dell'interlocutore. Nel VHI-10 si rileva una riduzione del benessere e della qualità della vita a seguito delle problematiche vocali, dovuta sia al tono ma anche alla fatica fonatoria ed all'imprevedibilità della qualità della voce.

ABILITÀ DI ARTICOLAZIONE DEL LINGUAGGIO

Tabella 15

PROTOCOLLO ROBERTSON	Punteggio (scarso-discreto-buono-ottimo)
- Respirazione	
/s/ prolungata	1-scarso (4")
serie di /s/	1-scarso (5")
Coordinamento pneumo-fonico	2-discreto
- Diadococinesi	
Apertura e chiusura della bocca	2-discreto (5 ripetizioni in 5")
Protrusione e retrazione delle labbra	1-scarso (4 ripetizioni in 5")

Protrusione e retrazione della lingua	1-scarso (5 ripetizioni in 5")
Alzare e abbassare la punta della lingua	1-scarso (4 ripetizioni in 5")
Movimenti di lateralità della lingua	1-scarso (4 ripetizioni in 5")
"u-i" rapidamente	1-scarso (6 ripetizioni in 5")
"pa" rapidamente	3-buono (18 ripetizioni in 5")
"ta" rapidamente	4-ottimo (21 ripetizioni in 5")
"ka" rapidamente	4-ottimo (22 ripetizioni in 5")
"kala" rapidamente	3-buono (16 ripetizioni in 5")
"p-t-k" rapidamente	2-discreto (11 ripetizioni in 5")
- Articolazione	
Ripetizione consonanti iniziali	3-buono
Accuratezza vocali	3-buono
Ripetizioni gruppi consonantici	2-discreto
Ripetizione parole polisillabiche	2-discreto
Ripetizione frasi	2-discreto
INTELLIGIBILITÀ	
Lettura (terapista)	4-ottimo
Lettura (familiare)	4-ottimo
Lettura (estraneo)	4-ottimo
Eloquio (terapista)	4-ottimo
Eloquio (familiare)	4-ottimo
Eloquio (estraneo)	4-ottimo
PROSODIA	
Adeguate velocità d'eloquio	3-buono
Aumento velocità	1-scarso
Adeguate ritmo	2-discreto
Intonazione adeguata	3-buono
Imitazione diverse modalità accentazione	2-discreto
QoL-Dys	Punteggio (per errore)
Totale	30/160
Caratteristiche della parola	8/40
Situazioni difficili	14/40
Strategie di compenso	11/40
Percezione reazioni altrui	5/40

Da quanto emerso è possibile affermare che la paziente ha uno scarso controllo respiratorio (in produzione con /s/) e risulta di conseguenza esserlo anche la coordinazione pneumo-fonica con tendenza a parlare utilizzando l'aria residua. Le prassie linguali e labiali vengono eseguite con lentezza ma i movimenti sono accurati. Nella produzione di parole vi è la tendenza a perdere la precisione articolatoria in contesti

polisillabici ed in gruppi consonantici (in particolare viene omesso il contoide vibrante, confermando il deficit stenico della lingua con risultante semplificazione del cluster consonantico) in cui si apprezza anche maggiore lentezza.

Dal questionario di autovalutazione QoL-Dys si evince una consapevolezza rispetto al rallentamento del ritmo dell'eloquio, maggiore fatica nell'articolazione del linguaggio a fine giornata e difficoltà in situazioni di "imbarazzo" (parlare con sconosciuti), di emergenza o di "eccessi" emotivi (turbamento, eccitazione, rabbia). Le strategie di compenso attuate sono la riduzione della distanza con l'interlocutore, posizionandosi di fronte a questi, ed ascoltare anziché partecipare attivamente alle conversazioni. Dalla percezione delle reazioni altrui si denota una tendenza a correggere la paziente nelle sue produzioni e la consapevolezza che gli altri si siano sostituiti a lei nelle sue responsabilità.

CASO 3

Tabella 16

SCALA ALSFRS-r	Punteggio	Descrizione qualitativa del punteggio
Totale	31	Lieve-moderata
Fonazione	2	Comprensibile con ripetizione
Salivazione	3	Lieve aumento della salivazione; può avere perdita di saliva notturna
Deglutizione	3	Iniziali problemi, occasionale strozzamento
Insufficienza respiratoria	2	Continuo uso di Bi-PAP durante la notte
Respirazione	3	Dispnea quando cammina

Tabella 17

ECAS	Punteggio	Cut-off (età e scolarità)
Punteggio SLA	89/100	56,41
Punteggio NON SLA	34/36	20,11
Punteggio Totale	123/136	78,84

Il paziente si colloca al di sopra di tutti i cut off e lo screening comportamentale ECAS risulta negativo; si ritiene, pertanto, che si possa escludere la comorbidità con DFT.

TOSSE

Tabella 18

VOLONTARIA	
cc soffio espiratorio (incentivatore)	900 cc
Punteggio (MASA)	8/10- tosse presente ma ipovalida
RIFLESSA	
Punteggio (MASA)	5/5- tosse riflessa efficace

Alla valutazione della tosse volontaria, risultata ipovalida in quanto su comando verbale viene prodotto più un raclage che un colpo di tosse vero e proprio, si denota scarsa contrazione diaframmatica.

Per effettuare la misurazione del soffio espiratorio si è reso necessario “tappare” il naso al fine di ostacolare la fuoriuscita dell’aria dalle coane, causata da insufficienza velare.

ABILITÀ DEGLUTITORIE

Il paziente ed il caregiver riferiscono comparsa di segni clinici di penetrazione/aspirazione con alimenti dalla consistenza “stoppacciosa”, con doppie consistenze, che il paziente divide per attenuare la difficoltà di gestione, e con acqua assunta a sorsi continui; riferito occasionale rigurgito nasale. Si riportano episodi di soffocamento con arancia e con spaghetti risolti con intervento del figlio che ha praticato la manovra di Heimlich.

Viene riferito un aumento della produzione diurna di secrezioni salivari, verosimilmente per riduzione del numero di atti deglutitori, mentre la notte si verifica xerostomia (uso continuo di BiPAP notturno).

Dal diario alimentare (compilato dal caregiver) emerge che il paziente consuma l’intera porzione presente nel piatto.

Dalla griglia di osservazione al pasto MAT (compilata dal caregiver) si evince che durante i pasti sono presenti fonti di distrazione (televisione), che tendenzialmente il paziente mangia in silenzio e che saltuariamente sono presenti residui orali.

Il signore pesa 65 kg e nega calo ponderale; è portatore di protesi dentaria. Adeguata l’igiene orale. Assenti riflessi patologici.

Tabella 19

SATURAZIONE	SpO2%
Pre-valutazione	92
Post-valutazione	93

PROTOCOLLO COT E DESHARNAIS MODIFICATO	Punteggio
LABBRA	
- Protrusione	1-compromesso
- Retrazione	2-normale
- Chiusura	2-normale
LINGUA	
- Protrusione	2- normale
- Retrazione	2- normale
- Movimenti di lateralità	2- normale
- Movimenti verso l'alto	2- normale
- Movimenti verso il basso	2- normale
REGIONE PALATINA (VELO)	
- Controllo	1- compromesso
- Elevazione	1- compromesso
- Diadococinesia	1- compromesso
PRASSIE LINGUO-BUCCO-FACCIALI	
- Gonfiare le guance	1-compromesso
- Soffiare	2- normale
- Schiocco	1-compromesso
- Fischio	1-compromesso
- Leccare le labbra	2- normale
SENSIBILITÀ	
- Extraorale (superficiale/profonda/termica)	2- normale
- Periorale (superficiale/profonda/termica)	2- normale
- Intraorale (superficiale/profonda/termica)	2- normale

MASA		Punteggio	Descrizione punteggio
- Coordinazione respirazione-deglutizione (durata apnea)		5/5 Apnea 20"	Capace di coordinare respirazione-deglutizione. Riprende l'espirazione dopo l'atto deglutitorio ed è in grado di mantenere l'apnea senza sforzo per 5 secondi.
- Saliva		3/5	Talvolta presente fuoriuscita di saliva durante la fonazione (se sdraiato o affaticato)
- Continenza labiale		4/5	Leggero deficit, occasionale fuoriuscita di secrezioni o alimenti
- Forza linguale		2/10	Debolezza generale
- Preparazione orale		8/10	Fuoriuscita del bolo
- Riflesso del vomito		3/5	Risposta ridotta unilateralmente (dx)
- Velo del palato		6/10	Ipomobilità unilaterale (dx)
- Gestione del bolo e detersione		8/10	Buona detersione, minimo residuo
- Transito orale		8/10	Ritardo d'ingresso superiore a 1"
- Fase faringea		8/10	Elevazione laringea leggermente ridotta e ritardata, sensazione di ristagno dopo la deglutizione
- Risposta faringea		5/10	Tosse prima/ durante/ dopo la deglutizione
ASHA- NOMS	Livello	Descrizione	
	5/7	Deglutizione sicura con un minimo di restrizione dietetica e/o occasionali stimoli minimi per utilizzare strategie compensative.	
EAT-10			Punteggio (per errore) 13/40

Alla valutazione della funzionalità delle strutture deputate alla deglutizione, si evidenzia difficoltà nei movimenti di protrusione labiale ed importante alterazione del velo palatino con impossibilità a gonfiare le guance e soffiare per "sfiato" d'aria dalle coane nasali. La forza della lingua contro resistenza risulta deficitaria con conseguente difficoltà di elaborazione del bolo e di gestione delle secrezioni (debolezza del pistone linguale). All'elicitazione del gag reflex, si manifesta risposta ridotta in prossimità del pilastro palatino destro, adeguata a sinistra. Alla prova con cibi dalla consistenza semisolida,

semiliquida e solido-morbida non si rilevano segni clinici di penetrazione/aspirazione; alla somministrazione di bolo solido si registrano tempi di elaborazione del bolo eccessivi, ritardo d'innescò del riflesso deglutitorio e deficit d'innalzamento laringeo con deglutizioni rumorose e multiple per singolo bolo. Si rilevano inoltre alterazioni vocali (voce "spezzata") e sensazione di ristagno risolta con raclage e deglutizioni a vuoto. Anche alla prova con liquidi fini dal bicchiere, assunti con sorsi continui, si evidenziano deglutizioni rumorose e multiple per singolo bolo ma efficaci; sul finire della quantità di liquido somministrato, si manifesta tosse post-deglutitoria associata a lieve desaturazione (da 93% a 92%) ed il paziente sputa l'acqua che aveva introdotto nel cavo orale. Riproponendo liquidi sottili a piccoli sorsi e con capo flesso anteriormente, mantenendo il bicchiere sempre pressoché pieno al fine di evitare l'iperestensione del collo e promuovere la protezione delle vie aeree, non si rilevano segni clinici di penetrazione/aspirazione. L'EAT-10 denota sensazione di ristagno con cibi solidi, difficoltà nella deglutizione di liquidi, di solidi e di medicinali con saltuaria comparsa di tosse.

Viene raccomandata al paziente la consumazione di cibi dalla consistenza solido-morbida e liquidi fini da assumere solo lontano dai pasti, a piccoli sorsi e a capo flesso anteriormente. Per quanto riguarda l'assunzione di farmaci, si è consigliato l'ausilio di mousse di frutta/yogurt.

ABILITÀ VOCALI

Tabella 20

GIRBAS	Punteggio
Grado globale della disfonia	1-alterazione lieve
Grado di instabilità	2-alterazione moderata
Grado di raucedine	0-normale
Grado di voce soffiata	1-alterazione lieve
Grado di astenia	1-alterazione lieve
Grado di voce pressata	0-normale
VHI-10 (punteggio per errore)	16/40
Tempo massimo fonatorio (TMF)	12"

Si riscontra importante rinofonia; moderata instabilità vocale con rari break vocali. Nel VHI-10 si rileva una riduzione del benessere e della qualità della vita a seguito delle problematiche vocali, in particolare in termini di interazione sociale. Si riporta fatica vocale, specie per enunciati lunghi che causano un senso di affanno.

ABILITÀ DI ARTICOLAZIONE DEL LINGUAGGIO

Tabella 21

PROTOCOLLO ROBERTSON	Punteggio (scarso-discreto-buono-ottimo)
- Respirazione	
/s/ prolungata	1-scarso (3")
serie di /s/	1-scarso (13")
Coordinamento pneumo-fonico	1-scarso
- Diadococinesi	
Apertura e chiusura della bocca	3-buono (10 ripetizioni in 5")
Protrusione e retrazione delle labbra	2-discreto (5 ripetizioni in 5")
Protrusione e retrazione della lingua	1-scarso (5 ripetizioni in 5")
Alzare e abbassare la punta della lingua	1-scarso (4 ripetizioni in 5")
Movimenti di lateralità della lingua	1-scarso (3 ripetizioni in 5")
"u-i" rapidamente	1-scarso (6 ripetizioni in 5")
"pa" rapidamente	2-discreto (11 ripetizioni in 5")
"ta" rapidamente	2-discreto (12 ripetizioni in 5")
"ka" rapidamente	1-scarso (7 ripetizioni in 5")
"kala" rapidamente	1-scarso (5 ripetizioni in 5")
"p-t-k" rapidamente	1-scarso (4 ripetizioni in 5")
- Articolazione	
Ripetizione consonanti iniziali	2-discreto
Accuratezza vocali	3-buono
Ripetizioni gruppi consonantici	1-scarso
Ripetizione parole polisillabiche	1-scarso
Ripetizione frasi	1-scarso
INTELLIGIBILITÀ	
Lettura (terapista)	1-scarso
Lettura (familiare)	2-discreto
Lettura (estraneo)	1-scarso
Eloquio (terapista)	1-scarso
Eloquio (familiare)	2-discreto
Eloquio (estraneo)	1-scarso
PROSODIA	
Adeguatezza velocità d'eloquio	1-scarso
Aumento velocità	1-scarso
Adeguatezza ritmo	1-scarso
Intonazione adeguata	2-discreto
Imitazione diverse modalità accenzazione	2-discreto
QoL-Dys	Punteggio (per errore)
Totale	30/160
Caratteristiche della parola	27/40

Situazioni difficoltose	28/40
Strategie di compenso	21/40
Percezione reazioni altrui	20/40

L'accordo pneumo-fonico risulta scarso con produzione del suono /s/ breve e scarsa ottimizzazione del rifornimento d'aria disponibile per la fonazione.

Nella diadococinesi di sillabe il paziente tende a distorcere i suoni (es. da /ka/ diventa /na/) con importante lentezza esecutiva ed una lunga latenza per programmare la sequenza articolatoria; si denota infatti una scarsa abilità di coordinazione della lingua. Durante l'esecuzione vengono riferiti stanchezza ed affanno.

Vi è difficoltà di articolazione della consonante vibrante, dei dittonghi e semplificazione di gruppi consonantici (specie su /s/+consonante).

La lettura di brano e l'eloquio sono pressoché inintelligibili per persone che non conoscono il paziente ma anche nel contesto familiare dove, per facilitare la comprensione, egli produce un'unica parola elicitante il concetto, adiuvandosi con l'uso di gesti.

Dal questionario di autovalutazione QoL-Dys, si evince una consapevolezza rispetto al rallentamento del ritmo dell'eloquio con difficoltà articolatorie, specie per enunciati lunghi ed articolati, che inficiano la comprensione da parte degli interlocutori. Questi spesso tendono a fingere di capire o ad ignorare il paziente che, di conseguenza, si sente meno motivato a comunicare. Infatti, spesso viene corretto nelle sue produzioni e viene escluso dalle conversazioni. Le strategie di compenso attuate sono la riduzione della distanza con l'interlocutore, posizionandosi di fronte a questi, e l'utilizzo di parole diverse per farsi capire.

CASO 4

Tabella 22

SCALA ALSFRS-r	Punteggio	Descrizione qualitativa del punteggio
Totale	44	Lieve
Fonazione	4	Normale
Salivazione	4	Normale
Deglutizione	4	Normale
Insufficienza respiratoria	4	Normale
Respirazione	4	Normale

Tabella 23

ECAS	Punteggio	Cut-off (età e scolarità)
Punteggio SLA	100/100	73,91
Punteggio NON SLA	36/36	22,62
Punteggio Totale	136/136	98,23

Il paziente si colloca al di sopra di tutti i cut off e lo screening comportamentale ECAS risulta negativo; si ritiene, pertanto, che si possa escludere la comorbidità con DFT.

TOSSE

Tabella 24

VOLONTARIA	
cc soffio espiratorio (incentivatore)	900 cc
Punteggio (MASA)	10/10- tosse volontaria efficace
RIFLESSA	
Punteggio (MASA)	5/5- tosse riflessa efficace

Alla valutazione della tosse volontaria, risultata efficace, si rileva buona contrazione diaframmatica.

ABILITÀ DEGLUTITORIE

Il paziente non riferisce alcun tipo di difficoltà deglutitoria, se non la presenza di tosse con liquidi sottili se assunti con eccessiva velocità e distrattamente. Buona la gestione delle secrezioni e l'igiene orale; negato calo ponderale (peso attuale 65 kg). Assenti riflessi patologici.

Dalla compilazione del diario alimentare (compilato dal caregiver) si evidenzia che il paziente consuma l'intera porzione del pasto ed effettua esclusivamente i tre pasti principali, saltando gli spuntini. Soltanto a volte il paziente mangia in silenzio e pressoché sempre in presenza di distrazioni (televisore).

Tabella 25

SATURAZIONE	SpO2%
Pre-valutazione	96
Post-valutazione	96
PROTOCOLLO COT E DESHARNAIS MODIFICATO	Punteggio
LABBRA	
- Protrusione	2- normale

-	Retrazione	2-	normale
-	Chiusura	2-	normale
LINGUA			
-	Protrusione	2-	normale
-	Retrazione	2-	normale
-	Movimenti di lateralità	2-	normale
-	Movimenti verso l'alto	2-	normale
-	Movimenti verso il basso	2-	normale
REGIONE PALATINA (VELO)			
-	Controllo	2-	normale
-	Elevazione	2-	normale
-	Diadococinesia	2-	normale
PRASSIE LINGUO-BUCCO-FACCIALI			
-	Gonfiare le guance	2-	normale
-	Soffiare	2-	normale
-	Schiocco	2-	normale
-	Fischio	2-	normale
-	Leccare le labbra	2-	normale
SENSIBILITÀ			
-	Extraorale (superficiale/profonda/termica)	2-	normale
-	Periorale (superficiale/profonda/termica)	2-	normale
-	Intraorale (superficiale/profonda/termica)	2-	normale
MASA		Punteggio	Descrizione punteggio
-	Coordinazione respirazione-deglutizione (durata apnea)	5/5 Apnea 24"	Capace di coordinare respirazione-deglutizione. Riprende l'espiazione dopo l'atto deglutitorio ed è in grado di mantenere l'apnea senza sforzo per 5 secondi.
-	Saliva	5/5	Non si rilevano anomalie

-	Continenza labiale	5/5	Non si rilevano anomalie
-	Forza linguale	10/10	Non si rilevano anomalie
-	Preparazione orale	10/10	Non si rilevano anomalie
-	Riflesso del vomito	5/5	Non si rilevano anomalie
-	Velo del palato	10/10	Non si rilevano anomalie
-	Gestione del bolo e detersione	10/10	Non si rilevano anomalie
-	Transito orale	10/10	Non si rilevano anomalie
-	Fase faringea	10/10	Elevazione laringea immediata e completa progressione del bolo
-	Risposta faringea	10/10	Non si rilevano anomalie
ASHA- NOMS	Livello	Descrizione	
	7/7	La funzione deglutitoria non pone nessun limite alla capacità della persona di alimentarsi in modo indipendente. La deglutizione è sicura ed efficace per tutte le consistenze e le strategie compensative sono utilizzate in modo efficace quando servono.	
			Punteggio (per errore)
EAT-10			1/40

Completamente integra la funzionalità e la motricità delle strutture oro-bucco-facciali. Perfettamente adeguati l'elicitazione dei riflessi protettivi, l'innesco deglutitorio, l'elevazione laringea ed anche l'elaborazione del bolo di qualsivoglia consistenza, inclusa la solida e la doppia. L'EAT-10 riporta lieve difficoltà (pari a 1/4) nella deglutizione dei liquidi.

Il paziente può alimentarsi con dieta libera e liquidi fini, limitando le distrazioni e riducendo la velocità di assunzione di questi ultimi, specie in condizioni di stanchezza.

ABILITÀ VOCALI

Tabella 26

GIRBAS	Punteggio
Grado globale della disfonia	0-normale
Grado di instabilità	0-normale
Grado di raucedine	1-alterazione lieve
Grado di voce soffiata	0-normale
Grado di astenia	0-normale
Grado di voce pressata	1-alterazione lieve
VHI-10 (punteggio per errore)	0/40
Tempo massimo fonatorio (TMF)	15"

Si denota lieve rinofonia e tendenza a parlare con un tono di voce basso, adeguata la durata fonatoria.

ABILITÀ DI ARTICOLAZIONE DEL LINGUAGGIO

Tabella 27

PROTOCOLLO ROBERTSON	Punteggio (scarso-discreto-buono-ottimo)
- Respirazione	
/s/ prolungata	2-discreto (10")
serie di /s/	2-discreto (12")
Coordinamento pneumo-fonico	2-discreto
- Diadococinesi	
Apertura e chiusura della bocca	4-ottimo (22 ripetizioni in 5")
Protrusione e retrazione delle labbra	2-discreto (8 ripetizioni in 5")
Protrusione e retrazione della lingua	2-discreto (9 ripetizioni in 5")
Alzare e abbassare la punta della lingua	2-discreto (8 ripetizioni in 5")
Movimenti di lateralità della lingua	2-discreto (8 ripetizioni in 5")
"u-i" rapidamente	2-discreto (9 ripetizioni in 5")
"pa" rapidamente	3-buono (19 ripetizioni in 5")
"ta" rapidamente	4-ottimo (23 ripetizioni in 5")
"ka" rapidamente	4-ottimo (22 ripetizioni in 5")
"kala" rapidamente	4-ottimo (20 ripetizioni in 5")
"p-t-k" rapidamente	3-buono (18 ripetizioni in 5")
- Articolazione	
Ripetizione consonanti iniziali	3-buono
Accuratezza vocali	3-buono
Ripetizioni gruppi consonantici	3-buono
Ripetizione parole polisillabiche	3-buono
Ripetizione frasi	3-buono
INTELLIGIBILITÀ	
Lettura (terapista)	4-ottimo
Lettura (familiare)	4-ottimo
Lettura (estraneo)	4-ottimo
Eloquio (terapista)	4-ottimo
Eloquio (familiare)	4-ottimo
Eloquio (estraneo)	4-ottimo
PROSODIA	
Adeguata velocità d'eloquio	3-buono
Aumento velocità	3-buono
Adeguato ritmo	3-buono
Intonazione adeguata	3-buono

Imitazione diverse modalità accentazione	2-discreto
QoL-Dys	Punteggio (per errore)
Totale	14/160
Caratteristiche della parola	2/40
Situazioni difficoltose	0/40
Strategie di compenso	11/40
Percezione reazioni altrui	1/40

Il paziente ottiene discreti risultati nella coordinazione pneumo-fonica; le prassie linguo-bucco-facciali e la produzione di vocalizzi con passaggi articolatori sono adeguati, sebbene i movimenti linguali appaiano lievemente rallentati. Buona l'articolazione di parole e frasi e l'intelligibilità risulta ottimale sia per persone conosciute che per estranei. Nell'imitazione delle diverse modalità di accentazione il paziente tende a cogliere le differenze ma presenta difficoltà nella modulazione della prosodia.

Dal questionario di autovalutazione QoL-Dys, sebbene non si evidenzino criticità articolatorie dalla valutazione, emergono difficoltà a parlare in momenti di fretta e l'adozione di alcune strategie di compenso (parlare solo in prossimità dell'interlocutore, tendenza ad ascoltare anziché partecipare attivamente, usare parole differenti per facilitare la comprensione); viene riportato che gli altri talvolta correggono le produzioni del paziente. Da quanto emerso le difficoltà percepite dal soggetto risultano maggiori rispetto a quanto viene rilevato oggettivamente dalla valutazione.

CASO 5

Tabella 28

SCALA ALSFRS-r	Punteggio	Descrizione qualitativa del punteggio
Totale	31	Lieve-Moderata
Fonazione	4	Normale
Salivazione	4	Normale
Deglutizione	2	Modificazioni della consistenza della dieta
Insufficienza respiratoria	3	Intermittente uso di BiPAP durante la notte
Respirazione	2	Dispnea durante le ADL

Tabella 29

ECAS	Punteggio	Cut-off (età e scolarità)
Punteggio SLA	75/100	56,41
Punteggio NON SLA	27/36	20,11

Punteggio Totale	102/136	78,84
------------------	---------	-------

La paziente si colloca al di sopra di tutti i cut off e lo screening comportamentale ECAS risulta negativo; si ritiene, pertanto, che si possa escludere la comorbidità con DFT, sebbene si denoti la tendenza ad essere pedante nei racconti di alcuni episodi di vita.

TOSSE

Tabella 30

VOLONTARIA	
cc soffio espiratorio (incentivatore)	600 cc
Punteggio (MASA)	5/10- tentativi non efficaci
RIFLESSA	
Punteggio (MASA)	5/5- tosse riflessa efficace

Al tentativo di elicitazione della tosse riflessa mediante tamponcino, la paziente riferisce la sensazione “come se qualcosa le andasse di traverso”, in realtà non manifesta alcun riflesso degno di nota. Questo, evocato durante la somministrazione di bolo liquido, risulta poi adeguato e funzionale. Alla richiesta di effettuare tosse volontaria, la paziente esegue dei tentativi senza riuscire però a programmare la sequenza motoria utile per la generazione di un colpo di tosse efficace con scarsa contrazione della muscolatura addominale.

ABILITÀ DEGLUTITORIE

La paziente riporta difficoltà deglutitorie con riso, spaghetti, doppie consistenze e liquidi sottili dal bicchiere a sorsi continui; con tali texture si riferisce comparsa di segni clinici di penetrazione/aspirazione (tosse), tende quindi a prediligere consistenze più morbide. Dal diario alimentare e dalla griglia di osservazione al pasto MAT (compilati dal caregiver) si evince che la paziente consuma interamente i tre pasti principali con supervisione della figlia ed in presenza di distrazioni (televisore). La signora presenta dentatura propria, l'igiene orale risulta scarsa (alitosi). Non riferisce calo ponderale (peso attuale 55 kg). Scarsa l'abilità di gestione delle secrezioni. Assenti riflessi patologici.

Tabella 31

SATURAZIONE	SpO2%
Pre-valutazione	93

Post-valutazione	94
PROTOCOLLO COT E DESHARNAIS MODIFICATO	Punteggio
LABBRA	
- Protrusione	2-normale
- Retrazione	2-normale
- Chiusura	2-normale
LINGUA	
- Protrusione	2- normale
- Retrazione	2- normale
- Movimenti di lateralità	2- normale
- Movimenti verso l'alto	2- normale
- Movimenti verso il basso	2- normale
REGIONE PALATINA (VELO)	
- Controllo	2- normale
- Elevazione	2- normale
- Diadococinesia	2- normale
PRASSIE LINGUO-BUCCO-FACCIALI	
- Gonfiare le guance	2- normale
- Soffiare	2- normale
- Schiocco	2- normale
- Fischio	2- normale
- Leccare le labbra	2- normale
SENSIBILITÀ	
- Extraorale (superficiale/profonda/termica)	2- normale
- Periorale (superficiale/profonda/termica)	2- normale

- Intraorale (superficiale/profonda/termica)		1-compromessa (lieve deficit di localizzazione a carico del lato dx del cavo orale)
MASA	Punteggio	Descrizione punteggio
- Coordinazione respirazione-deglutizione (durata apnea)	5/5 Apnea 8"	Capace di coordinare respirazione-deglutizione. Riprende l'espiazione dopo l'atto deglutitorio ed è in grado di mantenere l'apnea senza sforzo per 5 secondi.
- Saliva	5/5	Non si rilevano anomalie
- Continenza labiale	5/5	Non si rilevano anomalie
- Forza linguale	8/10	Debolezza lieve
- Preparazione orale	8/10	Fuoriuscita del bolo
- Riflesso del vomito	5/5	Non si rilevano anomalie
- Velo del palato	10/10	Non si rilevano anomalie
- Gestione del bolo e detersione	5/10	Detersione parziale, presenza di residui
- Transito orale	8/10	Ritardo d'innescio superiore a 1"
- Fase faringea	8/10	Elevazione laringea leggermente ridotta e ritardata, sensazione di ristagno dopo la deglutizione immediata e completa progressione del bolo
- Risposta faringea	5/10	Tosse prima/ durante/ dopo la deglutizione
ASHA- NOMS	Livello	Descrizione
	5/7	Deglutizione sicura con un minimo di restrizione dietetica e/o occasionali stimoli minimi per utilizzare strategie compensative.
		Punteggio (per errore)
EAT-10		8/40

Alla valutazione delle strutture deputate alla deglutizione si rileva adeguatezza delle stesse, sebbene si riscontri deficit stenico dell'emilingua sinistra che viene comunque ben compensato. La paziente a riposo tende a mantenere la bocca aperta con tremore del labbro inferiore. Elicicabile ed adeguato il gag reflex bilateralmente, buona anche la

funzionalità del velo palatino. Alla prova con bolo semi-liquido, semi-solido e solido-morbido non si rilevano difficoltà; con liquidi sottili dal bicchiere si rileva tosse post-deglutitoria e wet voice; con bolo solido si osservano prolungati tempi di elaborazione, scarsa efficacia nella pulizia dei residui orali (specie a sinistra). Con i solidi, inoltre, si osserva ritardo d'innesco del riflesso deglutitorio e sensazione di ristagno. Le difficoltà con le consistenze solide vengono confermate anche dall'EAT-10 in cui si evince una parziale consapevolezza del disturbo da parte della paziente. Si consiglia di alimentarsi con cibi solido-morbidi, liquidi fini a piccoli sorsi con capo flesso anteriormente e possibilmente lontano dai pasti, raccomandata la supervisione.

ABILITÀ VOCALI

Tabella 32

GIRBAS	Punteggio
Grado globale della disfonia	1-alterazione lieve
Grado di instabilità	0-normale
Grado di raucedine	0-normale
Grado di voce soffiata	1-alterazione lieve
Grado di astenia	1-alterazione lieve
Grado di voce pressata	0-normale
VHI-10 (punteggio per errore)	0/40
Tempo massimo fonatorio (TMF)	8"

Assente la coordinazione pneumo-fonica; la paziente tende a parlare senza una sufficiente riserva d'aria con durata fonatoria scarsa. Nell'eloquio spontaneo il tono di voce risulta basso mentre è eccessivamente elevato nei vocalizzi; si evidenzia quindi un'incapacità di modulazione del tono vocale. La paziente, secondo quanto emerso dal VHI-10, non percepisce alcuna difficoltà.

ABILITÀ DI ARTICOLAZIONE DEL LINGUAGGIO

Tabella 33

PROTOCOLLO ROBERTSON	Punteggio (scarso-discreto-buono-ottimo)
- Respirazione	
/s/ prolungata	1-scarso (5")
serie di /s/	1-scarso (2")
Coordinamento pneumo-fonico	1-scarso
- Diadococinesi	
Apertura e chiusura della bocca	2-discreto (6 ripetizioni in 5")

Protrusione e retrazione delle labbra	2-discreto (5 ripetizioni in 5")
Protrusione e retrazione della lingua	2-discreto (5 ripetizioni in 5")
Alzare e abbassare la punta della lingua	2-discreto (5 ripetizioni in 5")
Movimenti di lateralità della lingua	1-scarso (6 ripetizioni in 5")
"u-i" rapidamente	2-discreto (5 ripetizioni in 5")
"pa" rapidamente	3-buono (15 ripetizioni in 5")
"ta" rapidamente	4-ottimo (21 ripetizioni in 5")
"ka" rapidamente	3-buono (17 ripetizioni in 5")
"kala" rapidamente	2-discreto (9 ripetizioni in 5")
"p-t-k" rapidamente	2-discreto (10 ripetizioni in 5")
- Articolazione	
Ripetizione consonanti iniziali	3-buono
Accuratezza vocali	3-buono
Ripetizioni gruppi consonantici	2-discreto
Ripetizione parole polisillabiche	2-discreto
Ripetizione frasi	3-buono
INTELLIGIBILITÀ	
Lettura (terapista)	4-ottimo
Lettura (familiare)	4-ottimo
Lettura (estraneo)	4-ottimo
Eloquio (terapista)	4-ottimo
Eloquio (familiare)	4-ottimo
Eloquio (estraneo)	4-ottimo
PROSODIA	
Adeguate velocità d'eloquio	2-discreto
Aumento velocità	1-scarso
Adeguate ritmo	3-buono
Intonazione adeguata	2-discreto
Imitazione diverse modalità accentazione	1-scarso
QoL-Dys	Punteggio (per errore)
Totale	6/160
Caratteristiche della parola	0/40
Situazioni difficili	0/40
Strategie di compenso	6/40
Percezione reazioni altrui	0/40

Sostanzialmente l'eloquio è intelligibile, senza particolari difficoltà articolatorie. Tuttavia, si evidenzia scarsa coordinazione pneumo-fonica con conseguente scarsa abilità nel gestire l'aria disponibile per la fonazione. Si rileva difficoltà nel dissociare i movimenti linguali da quelli mandibolari e del capo; lentezza nel passaggio di luoghi

articolatori e criticità lievi nell'articolazione di gruppi consonantici (/s/+consonante) che tende a semplificare se più stanca. Non coglie variazioni nella prosodia della lettura di frasi e, pertanto, le ripete allo stesso modo.

Dal questionario di autovalutazione QoL-Dys non emerge percezione di difficoltà articolatoria ma si evince la tendenza ad ascoltare più che a parlare; evita di conversare con chi è a distanza e, nel caso debba ripetere, perde la motivazione nel comunicare.

6.5 TRATTAMENTO RIABILITATIVO

Nei mesi di giugno e luglio 2023 sono state proposte 10 sedute di trattamento a cadenza bisettimanale. Durante lo svolgimento dello studio è emerso il bisogno da parte dei pazienti di confrontarsi con chi stava convivendo con la stessa patologia; perciò, sono state proposte otto sedute individuali e due sedute di gruppo. È stato raccomandato a tutti i pazienti di praticare il protocollo proposto (allegato 14) una volta al giorno per massimizzare i potenziali risultati.

La presa in carico è iniziata con il counselling relativo all'igiene orale e vocale, all'importanza di seguire le indicazioni dietetiche fornite ed alle strategie da poter utilizzare al fine di ottimizzare la comunicazione (distanza ridotta, uso di gesti, ...).

Il protocollo riabilitativo è stato ideato considerando le componenti anatomiche e fisiologiche che entrano in gioco durante il meccanismo tussivo: la respirazione, l'adduzione cordale ed un'adeguata apertura della bocca/guance gonfie; infatti, si è pensato che, gonfiando le guance, il flusso d'aria in uscita acquisisse una maggiore forza per vincere la resistenza delle labbra chiuse.

Gli esercizi sono stati proposti su modello ed allo specchio per sfruttare la funzione dei neuroni mirror e sostenere la propriocezione; nel corso delle sedute, gli aiuti sono andati via via a scemare al fine di promuovere l'autopercezione, l'automonitoraggio e l'autocorrezione, favorendo la generalizzazione per l'ottenimento di una tosse volontaria più efficace.

Gli esercizi di respirazione, controllo ventilatorio, soffio e tosse sono stati facilitati dall'abdominal trust, ovvero un prompt fisico di compressione manuale a livello diaframmatico-addominale che favorisce la mobilitazione di quanta più aria inspirata possibile aumentando la contrazione della muscolatura, entrambi elementi che determinano un colpo di tosse volontaria più valido. Anche tale facilitazione è stata "sfumata" nel corso del ciclo di trattamento.

La seduta si costituiva di un primo momento di “restituzione” da parte del paziente che aggiornava relativamente all’esecuzione degli esercizi a casa e ad eventuali problematiche emerse. Dopodiché si procedeva con l’uso dell’incentivatore respiratorio per verificare eventuali variazioni del soffio espiratorio e con la valutazione della tosse a livello qualitativo (mano sul diaframma), così da registrare il punto di partenza di ogni seduta.

Sono stati proposti esercizi di rilassamento collo-spalle per garantire la massima espansione e mobilità durante l’impostazione della corretta respirazione costo-diaframmatica; dunque, si è proseguito con esercizi di respirazione e di soffio con feedback visivo (candela, bolle nella bottiglietta mediante cannucchia flessibile in silicone secondo i principi del lax vox e della PEP bottle) per promuovere il controllo e la gestione dell’aria inspirata disponibile.

Venivano proposte prassie linguo-bucco-facciali incentrate sulla gestione del soffio e del respiro a guance gonfie, chiedendo di dosare l’intensità di fuoriuscita dell’aria per renderla massima sul finire di quest’ultima. A seguire venivano svolti esercizi di controllo respiratorio con apnee e colpi di tosse, di attacchi duri ad alta intensità per favorire l’adduzione cordale, coadiuvati da movimenti di pushing e lifting (vocale+k+vocale/k+vocale con pushing contro superficie rigida; vocale+p+vocale/p+vocale con lifting); gli stessi vocalizzi sono stati eseguiti con aspirazione. Per favorire la corretta proiezione e risonanza della voce, sono stati utilizzati un bicchiere e la maschera facciale ambu, strumenti di comune utilizzo nella riabilitazione della disfonia.

La seduta si concludeva con nuova misurazione del soffio espiratorio attraverso l’incentivatore e rivalutazione qualitativa della spinta diaframmatica nell’atto tussivo.

Tabella 34

	N° sedute	Descrizione
CASO 1	8/10	Discreta l’aderenza terapeutica della paziente con adeguata osservanza delle indicazioni alimentari, eccezion fatta per il frazionamento dell’apporto nutritivo in più pasti. Saltuaria l’esecuzione degli esercizi a casa. Eseguito stop di un mese causa ricovero programmato per inserimento di BiPAP notturna, scarsamente tollerata. A seguito dello stop ha effettuato altre due sedute; non è stato terminato il numero di incontri a causa di difficoltà di spostamento. Importante faticabilità ma durante le sedute svolge tutti gli esercizi, impegnandosi poiché ne percepisce

		<p>il beneficio (verosimilmente per aumentata ossigenazione). Seppur inconsapevole del proprio stato di malattia, riporta peggioramento dopo l'interruzione. Migliorata la tenuta respiratoria e la gestione del soffio; nei vocalizzi ha un miglioramento fluttuante in termini di intensità nel corso della presa in carico; percepisce molto la fatica in tali esercizi e tende a compensare con movimenti di accompagnamento (in senso postero-anteriore) del capo. Le misurazioni con l'incentivatore pre-post sono state di 1200 cc pre-seduta e di 900 cc post-seduta per verosimile affaticamento dovuto all'esecuzione degli esercizi; alla valutazione qualitativa pressoché adeguata la spinta diaframmatica</p>
CASO 2	10/10	<p>Buona aderenza terapeutica, costanza nell'esecuzione degli esercizi a casa e pedissequa nelle indicazioni alimentari. La respirazione attuata spontaneamente dalla paziente è quella toracica ma, dopo un paio di sedute, acquisisce lo schema corretto della respirazione costo-diaframmatica. Aumentata la proiezione del soffio, riuscendo a spegnere la candela anche a distanza. Aumento nell'intensità dei vocalizzi. Tendenza a sollevare le spalle per compensare lo sforzo respiratorio, pertanto si è lavorato sulla consapevolezza di tale atto e sulla sua correzione, adjuvandosi con gli esercizi di rilassamento collo-spalle iniziali. Durante il periodo della presa in carico si sono verificati due episodi di soffocamento, entrambi risolti con l'esecuzione di un'apnea seguita da un colpo di tosse, come da esercizi proposti. Le misurazioni con l'incentivatore pre-post seduta hanno registrato una stabilità dei risultati (900cc); alla valutazione qualitativa migliorato il controllo diaframmatico.</p>
CASO 3	9/10	<p>Discreta aderenza terapeutica al trattamento ma non sono rispettate le indicazioni dietetiche fornite; neanche la prescrizione della BiPAP notturna continua viene rispettata in quanto viene riferita mancata tolleranza. Gli esercizi vengono svolti a casa, anche se senza una costanza giornaliera. Iniziali difficoltà nella programmazione dell'esecuzione di quanto richiestogli. Le prassie a guance gonfie sono state svolte "tappando" il naso per riuscire a contenere l'aria che, altrimenti, sarebbe fuoriuscita dalle coane per insufficienza velare, "sfumando" l'aiuto nel corso delle sedute; la funzionalità del velo palatino è apparsa migliorata durante l'iter riabilitativo. Le misurazioni con l'incentivatore pre-post seduta hanno registrato dei miglioramenti, quello massimo è stato da 900cc pre-seduta a 1200 cc post-seduta; alla valutazione qualitativa lieve incremento di forza della spinta diaframmatica con conseguente aumento dell'efficacia della tosse volontaria.</p>

CASO 4	9/10	Buona l'aderenza terapeutica. Inspirazione nasale inizialmente rumorosa, tale caratteristica è scemata nel corso delle sedute. La potenza e la capacità di gestione del soffio è aumentata tanto da riuscire ad "affondare" interamente il tubo flessibile in silicone nell'acqua e ad allontanare la candela fino all'intera lunghezza del braccio. Incremento nell'intensità del tono vocale, anche nell'eloquio spontaneo. Buona l'autopercezione ed anche il coordinamento pneumo-fonico. Le misurazioni con l'incentivatore pre-post seduta hanno registrato dei miglioramenti, quello massimo è stato da 900cc pre-seduta a 1200 cc post-seduta; alla valutazione qualitativa la spinta diaframmatica e l'efficacia della tosse volontaria vengono riconfermate adeguate come da precedente valutazione.
CASO 5	10/10	Scarsa aderenza terapeutica, non svolge gli esercizi a casa, continua a non curare l'igiene orale. Tendenza ad essere pedante nella narrazione di alcuni fatti di vita come evitamento al compito; lamenta facile faticabilità. Presente respirazione inversa, poi corretta nel corso delle sedute. Scarso controllo respiratorio e di gestione del fiato, scarsa contrazione diaframmatica. Le misurazioni con l'incentivatore pre-post seduta hanno registrato saltuariamente dei miglioramenti, quello massimo è stato da 600 cc pre-seduta a 900 cc post-seduta; alla valutazione qualitativa lieve incremento nella spinta diaframmatica.

Il trattamento di gruppo, secondo le opinioni raccolte dai partecipanti allo studio, è stato utile per condividere le storie di malattia e le difficoltà che si incontrano quotidianamente; inoltre, l'esecuzione del protocollo riabilitativo in gruppo, ha costituito un incentivo per la motivazione e quindi "per dare il massimo".

6.6 RIVALUTAZIONE

La rivalutazione è avvenuta nel mese di luglio 2023; si è optato, ove possibile, di condurre i vari test e questionari in un'unica seduta da un'ora per verificare la resistenza dei pazienti, fatta eccezione per coloro per cui il tempo non è stato sufficiente per pause necessarie a massimizzare il rendimento. In questi ultimi casi la rivalutazione è avvenuta in due sedute da un'ora ciascuna.

Il test di screening ECAS non è stato riproposto per evitare l'effetto pratica, essendo trascorsi solo due mesi dall'ultima valutazione, e perché il suo utilizzo era funzionale a determinare il livello cognitivo d'inclusione o meno dei soggetti nello studio.

Il diario alimentare e la griglia di osservazione al pasto sono stati compilati dal caregiver, relativamente a quanto osservato durante l'ultima settimana di trattamento.

CASO 1

Tabella 35

SCALA ALSFRS-r	Punteggio	Descrizione qualitativa del punteggio
Totale	32	Lieve
Fonazione	4	Normale
Salivazione	4	Normale
Deglutizione	4	Normale
Insufficienza respiratoria	3	Intermittente uso di BiPAP durante la notte
Respirazione	2	Dispnea con ADL

TOSSE

Tabella 36

VOLONTARIA	
cc soffio espiratorio (incentivatore)	1200 cc
Punteggio (MASA)	10/10- tosse volontaria efficace
RIFLESSA	
Punteggio (MASA)	5/5- tosse riflessa efficace

Alla valutazione della tosse volontaria, risultata efficace, si rileva buona contrazione diaframmatica.

ABILITÀ DEGLUTITORIE

Dal diario alimentare si evince una buona compliance rispetto alle indicazioni dietetiche fornite mentre, secondo la griglia di osservazione al pasto, le abitudini nella consumazione delle pietanze restano pressoché invariate.

Tabella 37

SATURAZIONE	SpO2%
Pre-valutazione	97
Post-valutazione	97
PROTOCOLLO COT E DESHARNAIS MODIFICATO	Punteggio
LABBRA	
- Protrusione	2-normale
- Retrazione	2-normale
- Chiusura	2-normale
LINGUA	

-	Protrusione	2-	normale
-	Retrazione	2-	normale
-	Movimenti di lateralità	2-	normale
-	Movimenti verso l'alto	2-	normale
-	Movimenti verso il basso	2-	normale
REGIONE PALATINA (VELO)			
-	Controllo	2-	normale
-	Elevazione	2-	normale
-	Diadococinesia	2-	normale
PRASSIE LINGUO-BUCCO-FACCIALI			
-	Gonfiare le guance	2-	normale
-	Soffiare	2-	normale
-	Schiocco	2-	normale
-	Fischio	2-	normale
-	Leccare le labbra	2-	normale
SENSIBILITÀ			
-	Extraorale (superficiale/profonda/termica)	2-	normale
-	Periorale (superficiale/profonda/termica)	2-	normale
-	Intraorale (superficiale/profonda/termica)	2-	normale
MASA		Punteggio	Descrizione punteggio
-	Coordinazione respirazione-deglutizione (durata apnea)	5/5 Apnea 23"	Capace di coordinare respirazione-deglutizione. Riprende l'espiazione dopo l'atto deglutitorio ed è in grado di mantenere l'apnea senza sforzo per 5 secondi.
-	Saliva	5/5	Non si rilevano anomalie
-	Continenza labiale	5/5	Non si rilevano anomalie
-	Forza linguale	8/10	Debolezza lieve

- Preparazione orale	10/10	Non si rilevano anomalie
- Riflesso del vomito	5/5	Non si rilevano anomalie
- Velo del palato	10/10	Non si rilevano anomalie
- Gestione del bolo e detersione	8/10	Buona detersione, minimo residuo
- Transito orale	10/10	Non si rilevano anomalie, ritardo d'innescio entro 1"
- Fase faringea	10/10	Elevazione laringea immediata e completa progressione del bolo
- Risposta faringea	10/10	Non si rilevano anomalie
ASHA- NOMS	Livello	Descrizione
	6/7	La persona mangia e beve in modo indipendente, può richiedere stimoli minimi ma generalmente è in grado di autostimolarsi. Può avere bisogno di evitare cibi in particolare o può necessitare di un tempo maggiore
		Punteggio (per errore)
EAT-10		0/40

ABILITÀ VOCALI

Tabella 38

GIRBAS	Punteggio
Grado globale della disfonia	0-normale
Grado di instabilità	1-alterazione lieve
Grado di raucedine	0-normale
Grado di voce soffiata	0-normale
Grado di astenia	0-normale
Grado di voce pressata	0-normale
VHI-10 (punteggio per errore)	0/40
Tempo massimo fonatorio (TMF)	20"

ABILITÀ DI ARTICOLAZIONE DEL LINGUAGGIO

Tabella 39

PROTOCOLLO ROBERTSON	Punteggio (scarso-discreto-buono-ottimo)
- Respirazione	
/s/ prolungata	2-discreto (12")
serie di /s/	2-discreto (10")
Coordinamento pneumo-fonico	3-buono
- Diadococinesi	

Apertura e chiusura della bocca	2-discreto (6 ripetizioni in 5")
Protrusione e retrazione delle labbra	2-discreto (5 ripetizioni in 5")
Protrusione e retrazione della lingua	1-scarso (6 ripetizioni in 5")
Alzare e abbassare la punta della lingua	1-scarso (5 ripetizioni in 5")
Movimenti di lateralità della lingua	1-scarso (6 ripetizioni in 5")
"u-i" rapidamente	2-discreto (6 ripetizioni in 5")
"pa" rapidamente	4-ottimo (24 ripetizioni in 5")
"ta" rapidamente	4-ottimo (25 ripetizioni in 5")
"ka" rapidamente	4-ottimo (24 ripetizioni in 5")
"kala" rapidamente	4-ottimo (20 ripetizioni in 5")
"p-t-k" rapidamente	2-discreto (12 ripetizioni in 5")
- Articolazione	
Ripetizione consonanti iniziali	4-ottimo
Accuratezza vocali	4-ottimo
Ripetizioni gruppi consonantici	3-buono
Ripetizione parole polisillabiche	4-ottimo
Ripetizione frasi	4-ottimo
INTELLIGIBILITÀ	
Lettura (terapista)	4-ottimo
Lettura (familiare)	4-ottimo
Lettura (estraneo)	4-ottimo
Eloquio (terapista)	4-ottimo
Eloquio (familiare)	4-ottimo
Eloquio (estraneo)	4-ottimo
PROSODIA	
Adeguatezza velocità d'eloquio	4-ottimo
Aumento velocità	3-buono
Adeguatezza ritmo	4-ottimo
Intonazione adeguata	4-ottimo
Imitazione diverse modalità accentazione	4-ottimo
QoL-Dys	Punteggio (per errore)
Totale	3/160
Caratteristiche della parola	0/40
Situazioni difficoltose	0/40
Strategie di compenso	1/40
Percezione reazioni altrui	2/40

CASO 2

Tabella 40

SCALA ALSFRS-r	Punteggio	Descrizione qualitativa del punteggio
----------------	-----------	---------------------------------------

Totale	34	Lieve
Fonazione	3	Disturbo rilevabile nella fonazione
Salivazione	4	Normale
Deglutizione	2	Modificazioni della consistenza della dieta
Insufficienza respiratoria	4	Normale
Respirazione	2	Dispnea con ADL

TOSSE

Tabella 41

VOLONTARIA	
cc soffio espiratorio (incentivatore)	1200 cc
Punteggio (MASA)	10/10- tosse volontaria efficace
RIFLESSA	
Punteggio (MASA)	5/5- tosse riflessa efficace

Alla valutazione della tosse volontaria, risultata efficace, si rileva buona contrazione diaframmatica.

ABILITÀ DEGLUTITORIE

Dal diario alimentare si denota una corretta osservanza delle indicazioni alimentari fornite; dalla griglia di osservazione al pasto si evince una riduzione delle distrazioni durante la consumazione delle pietanze.

Tabella 42

SATURAZIONE	SpO2%
Pre-valutazione	97
Post-valutazione	97
PROTOCOLLO COT E DESHARNAIS MODIFICATO	Punteggio
LABBRA	
- Protrusione	2-normale
- Retrazione	2-normale
- Chiusura	2-normale
LINGUA	
- Protrusione	2- normale
- Retrazione	2- normale
- Movimenti di lateralità	2- normale

-	Movimenti verso l'alto	2-	normale
-	Movimenti verso il basso	2-	normale
REGIONE PALATINA (VELO)			
-	Controllo	2-	normale
-	Elevazione	2-	normale
-	Diadococinesia	2-	normale
PRASSIE LINGUO-BUCCO-FACCIALI			
-	Gonfiare le guance	2-	normale
-	Soffiare	2-	normale
-	Schiocco	2-	normale
-	Fischio	2-	normale
-	Leccare le labbra	2-	normale
SENSIBILITÀ			
-	Extraorale (superficiale/profonda/termica)	2-	normale
-	Periorale (superficiale/profonda/termica)	2-	normale
-	Intraorale (superficiale/profonda/termica)	2-	normale
MASA		Punteggio	Descrizione punteggio
-	Coordinazione respirazione-deglutizione (durata apnea)	5/5 Apnea 12"	Capace di coordinare respirazione-deglutizione. Riprende l'espiazione dopo l'atto deglutitorio ed è in grado di mantenere l'apnea senza sforzo per 5 secondi.
-	Saliva	5/5	Non si rilevano anomalie
-	Continenza labiale	5/5	Non si rilevano anomalie
-	Forza linguale	8/10	Debolezza lieve
-	Preparazione orale	10/10	Non si rilevano anomalie
-	Riflesso del vomito	5/5	Non si rilevano anomalie
-	Velo del palato	10/10	Non si rilevano anomalie
-	Gestione del bolo e detersione	8/10	Buona detersione, minimo residuo
-	Transito orale	8/10	Ritardo d'innescio superiore ad 1"

- Fase faringea	8/10	Elevazione laringea leggermente ridotta e ritardata, sensazione di ristagno dopo la deglutizione
- Risposta faringea	10/10	Non si rilevano anomalie
ASHA- NOMS	Livello	Descrizione
	6/7	La persona mangia e beve in modo indipendente, può richiedere stimoli minimi ma generalmente è in grado di autostimolarsi. Può avere bisogno di evitare cibi in particolare o può necessitare di un tempo maggiore
		Punteggio (per errore)
EAT-10		5/40

ABILITÀ VOCALI

Tabella 43

GIRBAS	Punteggio
Grado globale della disfonia	1-alterazione lieve
Grado di instabilità	1-alterazione lieve
Grado di raucedine	1-alterazione lieve
Grado di voce soffiata	0-normale
Grado di astenia	0-normale
Grado di voce pressata	0-normale
VHI-10 (punteggio per errore)	12/40
Tempo massimo fonatorio (TMF)	10"

ABILITÀ DI ARTICOLAZIONE DEL LINGUAGGIO

Tabella 44

PROTOCOLLO ROBERTSON	Punteggio (scarso-discreto-buono-ottimo)
- Respirazione	
/s/ prolungata	2-discreto (11")
serie di /s/	2-discreto (10")
Coordinamento pneumo-fonico	3-buono
- Diadococinesi	
Apertura e chiusura della bocca	2-discreto (6 ripetizioni in 5")
Protrusione e retrazione delle labbra	2-discreto (6 ripetizioni in 5")
Protrusione e retrazione della lingua	1-scarso (6 ripetizioni in 5")
Alzare e abbassare la punta della lingua	1-scarso (5 ripetizioni in 5")
Movimenti di lateralità della lingua	1-scarso (6 ripetizioni in 5")
"u-i" rapidamente	2-discreto (8 ripetizioni in 5")
"pa" rapidamente	4-ottimo (24 ripetizioni in 5")
"ta" rapidamente	4-ottimo (22 ripetizioni in 5")

“ka” rapidamente	4-ottimo (21 ripetizioni in 5”)
“kala” rapidamente	3-buono (15 ripetizioni in 5”)
“p-t-k” rapidamente	2-discreto (12 ripetizioni in 5”)
- Articolazione	
Ripetizione consonanti iniziali	4-ottimo
Accuratezza vocali	4-ottimo
Ripetizioni gruppi consonantici	4-ottimo
Ripetizione parole polisillabiche	4-ottimo
Ripetizione frasi	4-ottimo
INTELLIGIBILITÀ	
Lettura (terapista)	4-ottimo
Lettura (familiare)	4-ottimo
Lettura (estraneo)	4-ottimo
Eloquio (terapista)	4-ottimo
Eloquio (familiare)	4-ottimo
Eloquio (estraneo)	4-ottimo
PROSODIA	
Adeguatezza velocità d’eloquio	4-ottimo
Aumento velocità	4-ottimo
Adeguatezza ritmo	4-ottimo
Intonazione adeguata	4-ottimo
Imitazione diverse modalità accentazione	4-ottimo
QoL-Dys	Punteggio (per errore)
Totale	7/160
Caratteristiche della parola	4/40
Situazioni difficili	0/40
Strategie di compenso	1/40
Percezione reazioni altrui	2/40

CASO 3

Tabella 45

SCALA ALSFRS-r	Punteggio	Descrizione qualitativa del punteggio
Totale	30	Moderata
Fonazione	2	Comprensibile con ripetizione
Salivazione	3	Lieve aumento della salivazione; può avere perdita di saliva notturna
Deglutizione	2	Modificazioni della consistenza della dieta

Insufficienza respiratoria	2	Continuo uso di BiPAP durante la notte
Respirazione	3	Dispnea quando cammina

TOSSE

Tabella 46

VOLONTARIA	
cc soffio espiratorio (incentivatore)	1200 cc
Punteggio (MASA)	10/10- tosse volontaria efficace
RIFLESSA	
Punteggio (MASA)	5/5- tosse riflessa efficace

Alla valutazione della tosse volontaria, risultata efficace, si rileva buona contrazione diaframmatica.

ABILITÀ DEGLUTITORIE

Dal diario alimentare e dalla griglia di osservazione al pasto, emerge che il paziente si alimenta e si idrata seguendo solo saltuariamente le indicazioni alimentari fornite, pur avendo ribadito più volte nel corso delle sedute i rischi che ciò comporta.

Tabella 47

SATURAZIONE	SpO2%
Pre-valutazione	94
Post-valutazione	95
PROTOCOLLO COT E DESHARNAIS MODIFICATO	Punteggio
LABBRA	
- Protrusione	1-compromesso
- Retrazione	2-normale
- Chiusura	2-normale
LINGUA	
- Protrusione	2- normale
- Retrazione	2- normale
- Movimenti di lateralità	2- normale
- Movimenti verso l'alto	2- normale
- Movimenti verso il basso	2- normale
REGIONE PALATINA (VELO)	

- Controllo	1-compromesso	
- Elevazione	1-compromesso	
- Diadococinesia	1-compromesso	
PRASSIE LINGUO-BUCCO-FACCIALI		
- Gonfiare le guance	2- normale	
- Soffiare	2- normale	
- Schiocco	2- normale	
- Fischio	2- normale	
- Leccare le labbra	2- normale	
SENSIBILITÀ		
- Extraorale (superficiale/profonda/termica)	1-compromessa Sensibilità termica ridotta in corrispondenza della guancia dx	
- Periorale (superficiale/profonda/termica)	2- normale	
- Intraorale (superficiale/profonda/termica)	1-compromessa Sensibilità termica ridotta in corrispondenza del palato duro e molle	
MASA	Punteggio	Descrizione punteggio
- Coordinazione respirazione- deglutizione (durata apnea)	5/5 Apnea 30"	Capace di coordinare respirazione-deglutizione. Riprende l'espiazione dopo l'atto deglutitorio ed è in grado di mantenere l'apnea senza sforzo per 5 secondi.
- Saliva	4/5	Produzione aumentata di saliva, tendenza a sputare
- Continenza labiale	4/5	Leggero deficit, occasionale fuoriuscita di secrezioni o di alimenti
- Forza linguale	5/10	Evidente debolezza unilaterale (dx)
- Preparazione orale	10/10	Non si rilevano anomalie
- Riflesso del vomito	3/5	Risposta ridotta unilateralmente (dx)
- Velo del palato	6/10	Ipomobilità unilaterale (dx)
- Gestione del bolo e detersione	8/10	Buona detersione, minimo residuo
- Transito orale	8/10	Ritardo d'innescio superiore ad 1"
- Fase faringea	8/10	

		Elevazione laringea leggermente ridotta e ritardata, sensazione di ristagno dopo la deglutizione
- Risposta faringea	10/10	Non si rilevano anomalie
ASHA- NOMS	Livello	Descrizione
	5/7	Deglutizione sicura con un minimo di restrizione dietetica e/o occasionali stimoli minimi per utilizzare strategie compensative
		Punteggio (per errore)
EAT-10		7/40

Sebbene all'area relativa al velo palatino sia stato attribuito un punteggio di compromissione, il controllo della struttura risulta migliorato ma non è assegnabile un punteggio di normalità.

ABILITÀ VOCALI

Tabella 48

GIRBAS	Punteggio
Grado globale della disfonia	0-normale
Grado di instabilità	1-alterazione lieve
Grado di raucedine	0-normale
Grado di voce soffiata	0-normale
Grado di astenia	0-normale
Grado di voce pressata	0-normale
VHI-10 (punteggio per errore)	8/40
Tempo massimo fonatorio (TMF)	18"

ABILITÀ DI ARTICOLAZIONE DEL LINGUAGGIO

Tabella 49

PROTOCOLLO ROBERTSON	Punteggio (scarso-discreto-buono-ottimo)
- Respirazione	
/s/ prolungata	1-scarso (5")
serie di /s/	3-buono (15")
Coordinamento pneumo-fonico	3-buono
- Diadococinesi	
Apertura e chiusura della bocca	3-buono (10 ripetizioni in 5")
Protrusione e retrazione delle labbra	2-discreto (6 ripetizioni in 5")
Protrusione e retrazione della lingua	1-scarso (5 ripetizioni in 5")
Alzare e abbassare la punta della lingua	1-scarso (4 ripetizioni in 5")
Movimenti di lateralità della lingua	1-scarso (3 ripetizioni in 5")
"u-i" rapidamente	2-discreto (6 ripetizioni in 5")

“pa” rapidamente	3-buono (12 ripetizioni in 5”)
“ta” rapidamente	3-buono (10 ripetizioni in 5”)
“ka” rapidamente	3-buono (10 ripetizioni in 5”)
“kala” rapidamente	2-discreto (8 ripetizioni in 5”)
“p-t-k” rapidamente	2-discreto (8 ripetizioni in 5”)
- Articolazione	
Ripetizione consonanti iniziali	3-buono
Accuratezza vocali	4-ottimo
Ripetizioni gruppi consonantici	3-buono
Ripetizione parole polisillabiche	4-ottimo
Ripetizione frasi	3-buono
INTELLIGIBILITÀ	
Lettura (terapista)	2-discreto
Lettura (familiare)	2-discreto
Lettura (estraneo)	2-discreto
Eloquio (terapista)	2-discreto
Eloquio (familiare)	2-discreto
Eloquio (estraneo)	2-discreto
PROSODIA	
Adeguate velocità d’eloquio	3-buono
Aumento velocità	3-buono
Adeguate ritmo	3-buono
Intonazione adeguata	3-buono
Imitazione diverse modalità accentazione	3-buono
QoL-Dys	Punteggio (per errore)
Totale	102/160
Caratteristiche della parola	31/40
Situazioni difficoltose	31/40
Strategie di compenso	24/40
Percezione reazioni altrui	16/40

CASO 4

Tabella 50

SCALA ALSFRS-r	Punteggio	Descrizione qualitativa del punteggio
Totale	44	Lieve
Fonazione	4	Normale
Salivazione	4	Normale
Deglutizione	4	Normale
Insufficienza respiratoria	4	Normale
Respirazione	4	Normale

TOSSE

Tabella 51

VOLONTARIA	
cc soffio espiratorio (incentivatore)	1200 cc
Punteggio (MASA)	10/10- tosse volontaria efficace
RIFLESSA	
Punteggio (MASA)	5/5- tosse riflessa efficace

Alla valutazione della tosse volontaria, risultata efficace, si rileva buona contrazione diaframmatica.

ABILITÀ DEGLUTITORIE

Sostanzialmente inalterate rispetto alla precedente valutazione le informazioni ricavabili dal diario alimentare e dalla griglia di osservazione al pasto.

Tabella 52

SATURAZIONE	SpO2%
Pre-valutazione	97
Post-valutazione	97
PROTOCOLLO COT E DESHARNAIS MODIFICATO	Punteggio
LABBRA	
- Protrusione	2-normale
- Retrazione	2-normale
- Chiusura	2-normale
LINGUA	
- Protrusione	2- normale
- Retrazione	2- normale
- Movimenti di lateralità	2- normale
- Movimenti verso l'alto	2- normale
- Movimenti verso il basso	2- normale
REGIONE PALATINA (VELO)	
- Controllo	2- normale
- Elevazione	2- normale
- Diadococinesia	2- normale
PRASSIE LINGUO-BUCCO-FACCIALI	
- Gonfiare le guance	2- normale

- Soffiare	2- normale	
- Schiocco	2- normale	
- Fischio	2- normale	
- Leccare le labbra	2- normale	
SENSIBILITÀ		
- Extraorale (superficiale/profonda/termica)	2-normale	
- Periorale (superficiale/profonda/termica)	2- normale	
- Intraorale (superficiale/profonda/termica)	2- normale	
MASA	Punteggio	Descrizione punteggio
- Coordinazione respirazione-deglutizione (durata apnea)	5/5 Apnea 25"	Capace di coordinare respirazione-deglutizione. Riprende l'espiazione dopo l'atto deglutitorio ed è in grado di mantenere l'apnea senza sforzo per 5 secondi.
- Saliva	5/5	Non si rilevano anomalie
- Continenza labiale	5/5	Non si rilevano anomalie
- Forza linguale	10/10	Non si rilevano anomalie
- Preparazione orale	10/10	Non si rilevano anomalie
- Riflesso del vomito	5/5	Non si rilevano anomalie
- Velo del palato	10/10	Non si rilevano anomalie
- Gestione del bolo e detersione	10/10	Completa detersione del cavo orale
- Transito orale	10/10	Non si rilevano anomalie, innesco del riflesso entro 1"
- Fase faringea	10/10	Elevazione laringea immediata e completa progressione del bolo
- Risposta faringea	10/10	Non si rilevano anomalie
ASHA- NOMS	Livello	Descrizione
	7/7	La funzione deglutitoria non pone nessun limite alla capacità della persona di alimentarsi in modo indipendente. La deglutizione è sicura ed efficace per tutte le consistenze e le strategie compensative sono utilizzate in modo efficace quando servono

	Punteggio (per errore)
EAT-10	0/40

ABILITÀ VOCALI

Tabella 53

GIRBAS	Punteggio
Grado globale della disfonia	0-normale
Grado di instabilità	0-normale
Grado di raucedine	0-normale
Grado di voce soffiata	0-normale
Grado di astenia	0-normale
Grado di voce pressata	1-alterazione lieve
VHI-10 (punteggio per errore)	0/40
Tempo massimo fonatorio (TMF)	15"

ABILITÀ DI ARTICOLAZIONE DEL LINGUAGGIO

Tabella 54

PROTOCOLLO ROBERTSON	Punteggio (scarso-discreto-buono-ottimo)
- Respirazione	
/s/ prolungata	1-scarso (4")
serie di /s/	2-discreto (12")
Coordinamento pneumo-fonico	4-ottimo
- Diadococinesi	
Apertura e chiusura della bocca	3-buono (13 ripetizioni in 5")
Protrusione e retrazione delle labbra	2-discreto (6 ripetizioni in 5")
Protrusione e retrazione della lingua	2-discreto (7 ripetizioni in 5")
Alzare e abbassare la punta della lingua	2-discreto (8 ripetizioni in 5")
Movimenti di lateralità della lingua	2-discreto (8 ripetizioni in 5")
"u-i" rapidamente	3-buono (10 ripetizioni in 5")
"pa" rapidamente	4-ottimo (25 ripetizioni in 5")
"ta" rapidamente	4-ottimo (22 ripetizioni in 5")
"ka" rapidamente	4-ottimo (25 ripetizioni in 5")
"kala" rapidamente	4-ottimo (20 ripetizioni in 5")
"p-t-k" rapidamente	2-discreto (12 ripetizioni in 5")
- Articolazione	
Ripetizione consonanti iniziali	4-ottimo
Accuratezza vocali	4-ottimo
Ripetizioni gruppi consonantici	4-ottimo
Ripetizione parole polisillabiche	4-ottimo
Ripetizione frasi	4-ottimo

INTELLIGIBILITÀ	
Lettura (terapista)	4-ottimo
Lettura (familiare)	4-ottimo
Lettura (estraneo)	4-ottimo
Eloquio (terapista)	4-ottimo
Eloquio (familiare)	4-ottimo
Eloquio (estraneo)	4-ottimo
PROSODIA	
Adeguatezza velocità d'eloquio	4-ottimo
Aumento velocità	4-ottimo
Adeguatezza ritmo	4-ottimo
Intonazione adeguata	4-ottimo
Imitazione diverse modalità accentazione	4-ottimo
QoL-Dys	Punteggio (per errore)
Totale	5/160
Caratteristiche della parola	2/40
Situazioni difficoltose	2/40
Strategie di compenso	1/40
Percezione reazioni altrui	0/40

CASO 5

Tabella 55

SCALA ALSFRS-r	Punteggio	Descrizione qualitativa del punteggio
Totale	30	Moderata
Fonazione	4	Normale
Salivazione	4	Normale
Deglutizione	2	Modificazioni della consistenza della dieta
Insufficienza respiratoria	3	Intermittente uso di BiPAP durante la notte
Respirazione	2	Dispnea con ADL

TOSSE

Tabella 56

VOLONTARIA	
cc soffio espiratorio (incentivatore)	900 cc
Punteggio (MASA)	8/10- tosse presente ma ipovalida
RIFLESSA	
Punteggio (MASA)	5/5- tosse riflessa efficace

Alla valutazione della tosse volontaria, risultata ipovalida, si rileva scarsa contrazione diaframmatica.

ABILITÀ DEGLUTITORIE

Il diario alimentare rileva una buona aderenza alle indicazioni alimentari fornite; dalla griglia di osservazione al pasto resta sostanzialmente invariata la modalità di assunzione rispetto all'osservazione iniziale.

Tabella 57

SATURAZIONE	SpO2%
Pre-valutazione	93
Post-valutazione	93
PROTOCOLLO COT E DESHARNAIS MODIFICATO	Punteggio
LABBRA	
- Protrusione	2-normale
- Retrazione	2-normale
- Chiusura	2-normale
LINGUA	
- Protrusione	2- normale
- Retrazione	2- normale
- Movimenti di lateralità	2- normale
- Movimenti verso l'alto	2- normale
- Movimenti verso il basso	2- normale
REGIONE PALATINA (VELO)	
- Controllo	2- normale
- Elevazione	2- normale
- Diadococinesia	2- normale
PRASSIE LINGUO-BUCCO-FACCIALI	
- Gonfiare le guance	2- normale
- Soffiare	2- normale
- Schiocco	2- normale
- Fischio	2- normale
- Leccare le labbra	2- normale

SENSIBILITÀ		
- Extraorale (superficiale/profonda/termica)		2-normale
- Periorale (superficiale/profonda/termica)		2- normale
- Intraorale (superficiale/profonda/termica)		1-compromessa
MASA	Punteggio	Descrizione punteggio
- Coordinazione respirazione-deglutizione (durata apnea)	5/5 Apnea 22"	Capace di coordinare respirazione-deglutizione. Riprende l'espiazione dopo l'atto deglutitorio ed è in grado di mantenere l'apnea senza sforzo per 5 secondi.
- Saliva	5/5	Non si rilevano anomalie
- Continenza labiale	5/5	Non si rilevano anomalie
- Forza linguale	8/10	Debolezza lieve
- Preparazione orale	10/10	Non si rilevano anomalie
- Riflesso del vomito	5/5	Non si rilevano anomalie
- Velo del palato	10/10	Non si rilevano anomalie
- Gestione del bolo e detersione	8/10	Buona detersione, minimo residuo
- Transito orale	8/10	Ritardo d'innescio superiore a 1"
- Fase faringea	8/10	Elevazione laringea leggermente ridotta e ritardata, sensazione di ristagno dopo la deglutizione
- Risposta faringea	10/10	Non si rilevano anomalie
ASHA- NOMS	Livello	Descrizione
	5/7	Deglutizione sicura con un minimo di restrizione dietetica e/o occasionali stimoli minimi per utilizzare strategie compensative
		Punteggio (per errore)
EAT-10		10/40

ABILITÀ VOCALI

Tabella 58

GIRBAS	Punteggio
--------	-----------

Grado globale della disfonia	0-normale
Grado di instabilità	0-normale
Grado di raucedine	0-normale
Grado di voce soffiata	0-normale
Grado di astenia	0-normale
Grado di voce pressata	0-normale
VHI-10 (punteggio per errore)	0/40
Tempo massimo fonatorio (TMF)	10"

ABILITÀ DI ARTICOLAZIONE DEL LINGUAGGIO

Tabella 59

PROTOCOLLO ROBERTSON	Punteggio (scarso-discreto-buono-ottimo)
- Respirazione	
/s/ prolungata	1-scarso (4")
serie di /s/	1-scarso (6")
Coordinamento pneumo-fonico	2-discreto
- Diadococinesi	
Apertura e chiusura della bocca	2-discreto (5 ripetizioni in 5")
Protrusione e retrazione delle labbra	2-discreto (6 ripetizioni in 5")
Protrusione e retrazione della lingua	1-scarso (6 ripetizioni in 5")
Alzare e abbassare la punta della lingua	1-scarso (7 ripetizioni in 5")
Movimenti di lateralità della lingua	1-scarso (6 ripetizioni in 5")
"u-i" rapidamente	2-discreto (6 ripetizioni in 5")
"pa" rapidamente	4-ottimo (23 ripetizioni in 5")
"ta" rapidamente	4-ottimo (21 ripetizioni in 5")
"ka" rapidamente	4-ottimo (20 ripetizioni in 5")
"kala" rapidamente	2-discreto (12 ripetizioni in 5")
"p-t-k" rapidamente	1-scarso (7 ripetizioni in 5")
- Articolazione	
Ripetizione consonanti iniziali	4-ottimo
Accuratezza vocali	4-ottimo
Ripetizioni gruppi consonantici	4-ottimo
Ripetizione parole polisillabiche	4-ottimo
Ripetizione frasi	4-ottimo
INTELLIGIBILITÀ	
Lettura (terapista)	4-ottimo
Lettura (familiare)	4-ottimo
Lettura (estraneo)	4-ottimo
Eloquio (terapista)	4-ottimo
Eloquio (familiare)	4-ottimo
Eloquio (estraneo)	4-ottimo

PROSODIA	
Adeguatezza velocità d'eloquio	4-ottimo
Aumento velocità	4-ottimo
Adeguatezza ritmo	4-ottimo
Intonazione adeguata	3-buono
Imitazione diverse modalità accentazione	1-scarso
QoL-Dys	Punteggio (per errore)
Totale	5/160
Caratteristiche della parola	0/40
Situazioni difficoltose	0/40
Strategie di compenso	2/40
Percezione reazioni altrui	3/40

6.7 CONFRONTO DEI RISULTATI

Per ciascun'area di outcome sono stati individuati gli items che hanno riscontrato una maggiore modificazione nel maggior numero di casi.

Area della tosse volontaria

Tabella 60

MODIFICAZIONI										
	CASO 1		CASO 2		CASO 3		CASO 4		CASO 5	
	PRE	POST	PRE	POST	PRE	POST	PRE	POST	PRE	POST
cc soffio espiratorio (incentivatore)	900	1200	600	1200	900	1200	900	1200	600	900
Punteggio qualitativo (MASA)	=	=	8/10	10/10	8/10	10/10	=	=	5/10	8/10
Saturazione	=	=	=	=	93%	95%	96%	97%	=	=

Area della deglutizione

Tabella 61

MODIFICAZIONI										
	CASO 1		CASO 2		CASO 3		CASO 4		CASO 5	
	PRE	POST	PRE	POST	PRE	POST	PRE	POST	PRE	POST
PROTOCOLLO COT E DESHARNAIS MODIFICATO										
Prassie LBF	=	=	=	=	13/16	16/16	=	=	=	=
Sensibilità	=	=	6/6	4/6	=	=	=	=	=	=
MASA										
Coordinazione deglutizione-respirazione-APNEA	10"	23"	7"	12"	20"	30"	24"	25"	8"	22"
Saliva	=	=	=	=	3/5	4/5	=	=	=	=
Forza linguale	5/10	8/10	=	=	2/10	5/10	=	=	=	=
Preparazione orale	=	=	=	=	8/10	10/10	=	=	8/10	10/10
Riflesso del vomito	3/5	5/5	3/5	5/5	=	=	=	=	=	=
Velo del palato	8/10	10/10	8/10	10/10	=	=	=	=	=	=
Gestione del bolo e detersione	=	=	=	=	=	=	=	=	5/10	8/10
Transito orale	8/10	10/10	=	=	=	=	=	=	=	=
Risposta faringea	=	=	5/10	10/10	5/10	10/10	=	=	5/10	10/10
Punteggio EAT-10 (per errore)	2/40	0/40	7/40	5/40	13/40	7/40	1/40	0/40	8/40	10/40

Legenda: = Invariato

Area della fonazione

Tabella 62

MODIFICAZIONI										
	CASO 1		CASO 2		CASO 3		CASO 4		CASO 5	
	PRE	POST	PRE	POST	PRE	POST	PRE	POST	PRE	POST
GIRBAS										
Grado globale della disfonia	0	0	2	1	1	0	0	0	1	0

Grado di instabilità	2	1	3	1	2	1	0	0	0	0
Grado di raucedine	0	0	2	1	0	0	1	0	0	0
Grado di voce soffiata	0	0	1	0	1	0	0	0	1	0
Grado di astenia	0	0	3	0	1	0	0	0	1	0
Grado di voce pressata	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0
VHI-10										
(punteggio per "errore")	0/40	0/40	20/40	12/40	16/40	8/40	0/40	0/40	0/40	0/40
TMF										
Punteggio in secondi	10"	20"	4"	10"	12"	18"	15"	15"	8"	10"

Legenda: 0=normale; 1=alterazione lieve, 2= alterazione moderata; 3=alterazione grave

Area dell'articolazione del linguaggio

Tabella 63

MODIFICAZIONI										
	CASO 1		CASO 2		CASO 3		CASO 4		CASO 5	
	PRE	POST	PRE	POST	PRE	POST	PRE	POST	PRE	POST
PROTOCOLLO ROBERTSON										
RESPIRAZIONE										
/s/ prolungata	1	2	1	2	=	=	=	=	=	=
serie di /s/	1	2	1	2	2	1	1	2	=	=
Coordinamento pneumofonico	2	3	1	3	1	3	3	4	1	2
DIADOCOCINESI										
Apertura e chiusura della bocca	1	2	=	=	=	=	4	3	=	=
Protrusione e retrazione delle labbra	1	2	1	2	=	=	=	=	=	=
Protrusione e	=	=	=	=	=	=	=	=	=	=

retrazione della lingua											
Alzare e abbassare la punta della lingua	=	=	=	=	=	=	=	=	=	=	=
Movimenti di lateralità della lingua	=	=	=	=	=	=	=	=	=	=	=
“u-i” rapidamente	=	=	=	=	=	=	2	3	=	=	=
“pa” rapidamente	2	4	3	4	2	3	3	4	3	4	4
“ta” rapidamente	3	4	=	=	=	=	=	=	=	=	=
“ka” rapidamente	=	=	=	=	1	2	=	=	3	4	4
“kala” rapidamente	2	4	=	=	1	2	=	=	=	=	=
“p-t-k” rapidamente	=	=	=	=	1	2	3	2	2	2	1
ARTICO LAZION E											
Ripetizione consonanti iniziali	3	4	3	4	2	3	3	4	3	4	4
Accuratezza vocali	3	4	3	4	3	4	3	4	3	4	4
Ripetizioni gruppi consonanti	2	3	2	4	1	3	3	4	2	4	4
Ripetizione parole polisillabiche	2	4	2	4	1	4	3	4	2	4	4
Ripetizione frasi	3	4	2	4	1	3	3	4	3	4	4
INTELLIGIBILITÀ											

Lettura (terapista)	=	=	=	=	1	2	=	=	=	=
Lettura (familiare)	=	=	=	=	=	=	=	=	=	=
Lettura (estraneo)	=	=	=	=	=	=	=	=	=	=
Eloquio (terapista)	=	=	=	=	1	2	=	=	=	=
Eloquio (familiare)	=	=	=	=	=	=	=	=	=	=
Eloquio (estraneo)	=	=	=	=	=	=	=	=	=	=
PROSODIA										
Adeguatezza velocità d'eloquio	=	=	3	4	1	3	3	4	2	4
Aumento velocità	=	=	1	4	1	3	3	4	1	4
Adeguatezza ritmo	3	4	2	4	1	3	3	4	3	4
Intonazione adeguata	3	4	3	4	2	3	2	4	2	3
Imitazione diverse modalità accentuazione	1	4	2	4	2	3	2	4	=	=
QoL-Dys										
Punteggio totale (per errore)	4/160	3/160	38/160	7/160	96/160	102/160	18/160	5/160	6/160	10/160
Caratteristiche che parola	=	=	8/40	4/40	27/40	31/40	4/40	2/40	=	=
Situazioni difficili	=	=	14/40	0/40	28/40	31/40	0/40	2/40	=	=
Strategie di compensazione	2/40	1/40	11/40	1/40	21/40	24/40	13/40	1/40	6/40	7/40
Percezione reazioni altrui	=	=	5/40	2/40	20/40	16/40	1/40	0/40	0/40	3/40

Legenda: = Invariato; 1 Scarso; 2 Discreto; 3 Buono; 4 Ottimo

Si riportano nella seguente tabella i punteggi pre-post trattamento ottenuti alla scala

ALSFRS-r:

Tabella 64

	CASO 1	CASO 2	CASO 3	CASO 4	CASO 5
PRE	32	34	31	44	31
POST	32	34	30	44	30

6.8 DISCUSSIONE DEI RISULTATI

Partendo dall'analisi dei dati ottenuti dallo studio della tosse volontaria, target riabilitativo del presente progetto, si evince che in tutti i casi presi in esame si è registrato un miglioramento o una stabilità dei parametri considerati. In particolare, si evince un aumento di volume d'aria del soffio espiratorio in tutti e cinque i casi, mentre dal punto di vista qualitativo, si registra un aumento nell'efficacia della tosse volontaria: in due casi fino al raggiungimento del massimo punteggio attribuibile, in un caso, seppur non raggiungendo il massimo, si è determinato comunque un incremento nella validità; per i restanti due pazienti, per cui si è verificato un mantenimento in termini di punteggio, si sottolinea che si partiva già dal massimo livello raggiungibile. Pertanto, seppur le modalità di misurazione dell'efficacia della tosse volontaria possano essere contestabili, si può evidenziare un aumento del volume del soffio espiratorio, il che è comunque utile nella produzione della tosse volontaria, in associazione ad un'adeguata "spinta" diaframmatica.

È stata valutata, come misura dell'efficacia respiratoria, la saturazione che è aumentata nel caso 3 e nel caso 4 mentre è rimasta stabile negli altri casi.

Il miglioramento individuato nell'area delle misurazioni respiratorie, in particolare della tosse volontaria, è da ritenersi un elemento a favore dell'efficacia del protocollo riabilitativo proposto con esercizi di carattere logopedico; anche la stabilità nelle aree indagate è un fattore a sostegno del trattamento come tentativo di arrestare la progressione della malattia e promuovere il mantenimento della funzionalità residua.

Dal punto di vista della deglutizione, l'esame dell'esecuzione delle prassie linguo-bucco-facciali per indagare l'integrità della motricità ha registrato una stabilità in tutti i casi tranne nel terzo, risultato maggiormente compromesso rispetto agli altri (specie a causa dell'insufficienza velare) per i quali si è evidenziato un miglioramento. La sensibilità è risultata nella norma in tutti i casi tranne nel terzo e nel quinto: nel terzo caso si è verificato un peggioramento con deficit di localizzazione dello stimolo sensoriale sia a livello extraorale che intraorale mentre, nel quinto, il disturbo della sensibilità intraorale è rimasto costante.

Si è registrato in tutti i casi un incremento nella durata dell'apnea, utile nella coordinazione respirazione-deglutizione, a sua volta determinante per la sicurezza dell'atto deglutitorio stesso. La gestione della saliva è risultata inalterata nei casi ove già

si assisteva ad un suo adeguato controllo mentre, nel caso 3, più compromesso, si è evidenziato un leggero miglioramento. Per quanto riguarda la forza linguale, il caso 1 ed il caso 3 hanno incrementato tale abilità mentre gli altri sono rimasti stabili. La fase di preparazione orale è aumentata nel caso 3 e nel caso 5; il riflesso del vomito è risultato ottimale nel caso 1 e 2 con miglioramento nel controllo del velo palatino. L'abilità di gestione del bolo ed il transito orale sono migliorati nel caso 5 mentre nel caso 1 solo il transito orale, rimasto stabile in tutti gli altri pazienti. Nei soggetti in cui alla prima valutazione della disfagia è stata riscontrata comparsa di tosse (caso 2, 3 e 5), si è evinto un netto miglioramento nell'area della risposta faringea con svolgimento delle prove di deglutizione in assenza di comparsa di segni clinici di penetrazione/aspirazione.

All'EAT-10 si è registrato un calo del punteggio, e quindi una riduzione delle difficoltà percepite nella deglutizione, nel caso 1, 2, 3 e 4; nel caso 5 emerge un punteggio maggiore per verosimile aumento della consapevolezza rispetto ai problemi di deglutizione.

In sintesi, per quanto concerne le abilità deglutorie, esse risultano globalmente migliorate o mantenute stabili, suggerendo un misurato successo del protocollo riabilitativo proposto.

Per quanto concerne l'area delle abilità vocali, dallo studio della scala per l'analisi percettiva della voce GIRBAS, si rileva un miglioramento sia globale che nelle singole caratteristiche della voce (instabilità, raucedine, soffiata, astenia, pressata); è stato registrato inoltre un aumento del tempo massimo fonatorio (TMF) ed anche una riduzione del punteggio del VHI-10, dunque un decremento del deficit fonatorio percepito.

Dal punto di vista dell'articolazione del linguaggio, il profilo di valutazione della disartria Robertson nella versione di Fussi e Cantagallo, ha riscontrato un miglioramento nel coordinamento pneumo-fonico, mentre, nella produzione della /s/ prolungata, si è determinato un incremento o una stabilità dei risultati ottenuti; nella serie di /s/ si denota un aumento del numero delle produzioni nel tempo prestabilito con eccezione del caso 3 in cui si è verificata una riduzione. Nell'area della diadococinesi, si evince un incremento dei risultati ottenuti o una stabilità, fatta eccezione per il caso 4 in cui si assiste ad un lieve decremento negli items di apertura e chiusura della bocca e nella produzione rapida di "p-t-k"; in quest'ultimo compito vi è una riduzione di punteggio anche nel caso 5. Nell'area dell'articolazione si sono verificati miglioramenti in tutti i casi, in taluni anche massivi.

L'intelligibilità risulta stabile in tutti i casi ed in tutti gli items, tranne che nel caso 3 in cui la lettura e l'eloquio risultano maggiormente intelligibili da parte del terapeuta.

Nella prosodia si denota un importante miglioramento in tutti i casi con mantenimento dei punteggi nell'ambito dell'adeguatezza della velocità dell'eloquio e dell'aumento della stessa nel caso 1; stabilità nell'imitazione di diverse modalità di accentazione nel caso 5. Al questionario di autovalutazione della disartria QoL-Dys, si registra un decremento del punteggio legato alla percezione delle difficoltà articolatorie, ad eccezione dei casi 3 e 5 in cui se ne evidenzia un aumento verosimilmente legato ad una maggiore consapevolezza; questo specie nel terzo caso in cui le abilità di articolazione e l'intelligibilità sono gravemente compromesse. In questi due pazienti si è al contempo verificato un uso aumentato delle strategie di compenso che correla con una comunicazione maggiormente funzionale.

In sintesi, dallo studio dei dati, emerge un miglioramento che investe le tre aree di outcome individuate (deglutizione, fonazione e articolazione del linguaggio) oltre che il target riabilitativo della tosse.

Se si considerano i punteggi ottenuti alla scala ALSFRS-r, si evince che non si sono verificati decrementi importanti ma anzi, nei casi 1, 2 e 4, si è registrata una stabilità dei risultati mentre, nei casi 3 e 5, maggiormente compromessi, si è assistito alla perdita di un solo punto. Si potrebbe pertanto dedurre un effetto "conservativo" del trattamento, sebbene risulti precipitoso affermarlo a causa del ridotto intervallo di tempo intercorso tra la prima e la seconda valutazione, nonché per la ridotta ampiezza del campione.

Si ritiene, infine, che si possa usufruire del protocollo riabilitativo proposto per intervenire simultaneamente sulle aree citate, frequentemente e massivamente intaccate nella SLA, agendo sulla riduzione dei tempi terapeutici da cui, in primis, trarrebbero giovamento i pazienti con una conseguente razionalizzazione della spesa pubblica.

6.9 CRITICITÀ E PROPOSTE FUTURE

Le criticità riscontrate durante lo svolgimento dello studio sono state: l'esiguità dei partecipanti, la scarsa compliance di alcuni di essi e la mancata consapevolezza rispetto alla propria condizione patologica di due pazienti su cinque. Tra i limiti si annoverano in aggiunta: il mancato monitoraggio a lungo termine (è stato effettuato un unico ciclo di trattamento con conseguente brevità della presa in carico); il bisogno di strumentazioni più precise e specifiche (ad esempio nella misurazione del picco di flusso espiratorio della

tosse volontaria con appositi misuratori personali); una presa in carico multidisciplinare anche nel corso del trattamento, specie tra logopedista e fisioterapista, con l'eventuale stesura di un piano di trattamento integrato che includa esercizi logopedici e fisioterapici. Per il futuro si propone: di aumentare l'ampiezza del campione e di eseguire più cicli di terapia, rivisitando in equipe il protocollo riabilitativo per la tosse volontaria utilizzato; di confrontarsi con altre realtà riabilitative, ospedaliere ed extraospedaliere, attraverso l'invio di questionari per importare ed esportare esperienze, buone pratiche e strumenti che confluiscono all'interno di un protocollo condiviso, garante della migliore qualità di assistenza e di vita all'utente con SLA; includere nel campione anche pazienti a domicilio verificando il miglior setting per la presa in carico, valutando l'efficacia della riabilitazione di gruppo, nell'ottica di favorire l'aggregazione di pazienti, dunque l'attività e la partecipazione sociale oltre che l'auto-mutuo-aiuto. Potrebbe fornire un ulteriore contributo coinvolgere all'interno dei gruppi anche i familiari e prevedere un supporto psicologico indirizzato a caregivers, pazienti ed operatori sanitari stessi.

CONCLUSIONE

Dal presente studio, il cui target riabilitativo è stato il potenziamento della tosse volontaria che ha portato con sé giovamento anche nella dinamica respiratoria e nella gestione delle secrezioni, si rilevano benefici a carico delle principali aree colpite durante la degenerazione patologica indotta dalla SLA, ovvero deglutizione, fonazione ed articolazione del linguaggio, cui si aggiunge una stabilità nella progressione della malattia.

Sarebbe necessario, al fine di perfezionare lo studio e generalizzare quanto ottenuto, sperimentare il trattamento proposto su un campione di riferimento più ampio e comporre la presa in carico di più cicli; al termine di ciascuno di essi risulterebbe opportuno riproporre il protocollo valutativo per effettuare una presa dati esaustiva e che sia indicativa dell'andamento della patologia e dei deficit annessi nel tempo.

BIBLIOGRAFIA

- Anderseen T., Sandnes A., Brekka A.K. et al., *Laryngeal response patterns influence the efficacy of mechanical assisted cough in amyotrophic lateral sclerosis*, Thorax, 2017.
- Argente-Pla M., Garcia-Malpartida M., Mico-Garcia A., Martin-Sanchis S. & Merino-Torres J.F., *Dysphagia of Neurological Origin – Amyotrophic Lateral Sclerosis*, Dysphagia, 2022.
- Beard J.D., Engel L.S., Richardson D.B. et al., *Military service, deployments, and exposures in relation to amyotrophic lateral sclerosis etiology*, ScienceDirect 2016.
- Benatar M. et al., *Prevenire la sclerosi laterale amiotrofica: approfondimenti delle malattie neurodegenerative presintomatiche*, Cervello Vol. 145, 2022.
- C.L. Stanfield, *“Fisiologia”* V edizione italiana, 2017.
- Chatwin M., Touissant M., Goncalves M.R. et al., *Airway clearance techniques in neuromuscular disorders: A state of the art review*, ScienceDirect, 2018.
- Chiaramonte R., Di Luciano C., Chiaramonte I., Serra A. & Bonfiglio I., *Multi-disciplinary clinical protocol for the diagnosis of bulbar amyotrophic lateral sclerosis*, Acta Otorrinolaringologica, 2019.
- Cohen S., Elackattu A., Noordzij J.P., Walsh M.J. & Langmore S.E., *Palliative Treatment of Dysphonia and Dysarthria*, Otolaryngologic Clinics of North America, 2009.
- Das J.M., Anosike K. & Asuncion R.M.D., *Locked-in Syndrome*, StatPearls Publishing, 2023.
- De Sire A., Invernizzi M., Ferrillo M., Gimigliano F. et al., *Functional status and oral health in patients with amyotrophic lateral sclerosis: A cross-sectional study*, NeuroRehabilitation, 2021.
- Diamanti L., Borrelli P., Dubbioso R., Capasso M. et al., *Validation of the DYALS (dysphagia in amyotrophic lateral sclerosis) questionnaire for the evaluation of dysphagia in ALS patients*, Neurological Sciences, 2022.
- *Documento di consenso e compendio, appropriatezza dei termini psicologici e relazionali in cure palliative*, SICP, 2016.
- *Documento di indirizzo per l'organizzazione dell'assistenza integrata al paziente con SLA*, Regione Emilia-Romagna, 2013.

- Edughele H.O., Zhang Y., Muhammad-Sukki F., Vien Q.-T., Morris-Caffero H. & Opoku Agyeman M., *Eye-Tracking Assistive Technologies for Individuals With Amyotrophic Lateral Sclerosis*, IEEE, 2022.
- *EFNS guidelines on the clinical management of amyotrophic lateral sclerosis (MALS)-revised report of an EFNS task force*, *European Journal of Neurology*, 2011.
- Elman L.B. et al., *Palliative Care in Amyotrophic Lateral Sclerosis, Parkinson's Disease, and Multiple Sclerosis*, *Journal of Palliative Medicine*, 2007.
- Epps D., Kwan J.Y., Russell J.W., Thomas T. & Diaz-Abad M., *Evaluation and Management of Dysphagia in Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Survey of Speech-Language Pathologists' Clinical Practice*, *Journal of Clinical Neuromuscular Disease*, 2020.
- Gong J. & Sankari A., *Non invasive Ventilation*, StatPearls Publishing, 2023.
- Greenwood D.I., *Nutrition management of amyotrophic lateral sclerosis*, *Nutrition in Clinical Practice*, 2013.
- Higo R., Tayama N. & Nito T., *Longitudinal analysis of progression of dysphagia in amyotrophic lateral sclerosis*, *ScienceDirect*, 2004.
- *Istituto Superiore di Sanità- Manuale di valutazione della comunicazione in ambito di assistenza alle persone con sclerosi laterale amiotrofica- Gruppo CARE SLA (Comunicazione, Accoglienza, Rispetto, Empatia - Sclerosi Laterale Amiotrofica) 2017 Rapporti ISTISAN 17/31.*
- *Linee Guida SIFEL per la pratica clinica della disfonia*, 2017.
- Liverani B., Nava S., Polastri M., *An integrative review on the positive expiratory pressure (PEP)-bottle therapy for patients with pulmonary diseases*, *Physiotherapy research international*, 2020.
- Lyon M.S., Wosiski-Kuhn M., Gillespie R., Caress J. & Milligan C., *Inflammation, Immunity, and amyotrophic lateral sclerosis: I. Etiology and pathology*, *Muscle&Nerve*, 2018.
- Mezzedimi C., Vinci E., Giannini F. & Cocca S., *Correlation between dysphonia and dysphagia evolution in amyotrophic lateral sclerosis patients*, *Logopedics, Phoniatrics, Vocology*, 2020.
- Mustfa N., Aiello M., Lyall R.A., Nikolettou D., Olivieri D., Polkley M.I. & Moxham J., *Cough augmentation in amyotrophic lateral sclerosis*, *Neurology*, 2023.

- Neidermeyer S., Murn M. & Choi P.J., *Respiratory Failure in Amyotrophic Lateral Sclerosis*, ScienceDirect, 2019.
- Neto L.L. et al., *Amyotrophic lateral sclerosis, dysarthria, and language disorders - type of research and approaches in different areas: an integrative literature review*, Speech, Language, Hearing Sciences and Educational Journal, 2021.
- Orsini M., Oliveira A.B., Nascimento O. J. M. et al., *Amyotrophic Lateral Sclerosis: New Perspectives and Update*, Neurology international, 2015.
- Pawlukowska A., Baumert B., Gołab-Janowska M. et al., *Application of subjective and objective tools for the evaluation of the articulatory organs among patients with amyotrophic lateral sclerosis*, Research Square, 2019.
- *PDTA SLA Regione Puglia*, 2022.
- *PDTA SLA*, 2018.
- *PDTA SLA, AISLA*, 2020.
- Phillips J., Dixon S., Koehler T. & Kluger B., *Advance Care Planning Among Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis: Patient Perspectives on Goals of Care Conversations*, American Journal of Hospice and Palliative Medicine, 2023.
- Piacentini V., Zuin A., Cattaneo D. & Schindler A., *Reliability and Validity of an Instrument to Measure Quality of Life in the Dysarthric Speaker*, Folia Phoniatr Logop, 2011.
- *PIC SLA Regione Toscana*, 2019.
- Plowman E.K., Tabor L.C., Robison R., Gaziano J., Dion C., Watts S.A., Vu T. & Gooch C., *Discriminant ability of the Eating Assessment Tool-10 to detect aspiration in individuals with amyotrophic lateral sclerosis*, Neurogastroenterology & Motility, 2015.
- Plowman E.K., Tador-Gray L., Chapin J., Anderson A., Vasilopoulos T., Gooch C., Vu T. & Wymer J.P., *Respiratory Strength Training in Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Double-Blind, Randomized, Multicenter, Sham-Controlled Trial*, Neurology, 2023.
- Plowman E.K., Watts S.A., Robison R., Tabor L., Dion C., Gaziano J., Vu T. & Gooch C., *Voluntary Cough Airflow Differentiates Safe Versus Unsafe Swallowing in Amyotrophic Lateral Sclerosis*, Dysphagia, 2016.

- Poletti B., Solca F., Carelli L., Madotto F. et al., *Cognitive-behavioral longitudinal assessment in ALS: the Italian Edinburgh Cognitive and Behavioral ALS screen (ECAS)*, Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration, 2018.
- Printza A., Boziki M., Triaridis S., Kiouisi V., Arnaoutoglou M., Constantinidis J. & Grigoriadis N., *Tongue strength, dysphagia questionnaire, pharyngeal secretions and FEES findings in dysphagia management in amyotrophic lateral sclerosis*, Auris Nasus Larinx, 2021.
- Radunovic A., Annane D., Rafiq M.K., Brassington R. & Mustfa N., *Mechanical ventilation for amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron disease*, John Wiley & sons, 2017.
- Reyhani A., Senel G.B. & Karadeniz D., *Effects of Sleep-Related Disorders on the Prognosis of Amyotrophic Lateral Sclerosis*, Neuro-degenerative Disease, 2020.
- Rooney J., Burke T., Vajda A., Heverin M. & Hardiman O., *What does the ALSFRS-R really measure? A longitudinal and survival analysis of functional dimension subscores in amyotrophic lateral sclerosis*, Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry, 2016.
- S., Hashmi M.F. & Alhajjaj M., *Cough*, StatPearls Publishing, 2023.
- Sales de Campo P., Olsen W.L., Wymer J.P. & Smith B.K., *Respiratory therapies for Amyotrophic Lateral Sclerosis: A state of the art review*, Chronic respiratory disease, 2023.
- Schindler A., *Perceptive and acoustic analysis of neurological voice: a preliminary study*, Archivio Istituzionale della Ricerca, 2004.
- Shoosmith C., *Palliative care principles in ALS*, Handbook of clinical neurology, 2023.
- Similowski T., Attali V., Bensimon G., Salachas F., Mehiri S, Arnulf I., Lacomblez L., Zelter M., Meininger V. & Derenne J.-P.H., *Diaphragmatic dysfunction and dyspnoea in amyotrophic lateral sclerosis*, European Respiratory Journal, 2001.
- Solazzo A., Del Vecchio L., Reginelli A., Monaco L., Sagnelli A., Monsorrò M, Di Martino N., Tedeschi G. & Grassi R., *Search for compensation postures with videofluoromanometric investigation in dysphagic patients affected by amyotrophic lateral sclerosis*, Gastrointestinal Radiology, 2011.

- Tabor-Gray L., Donohue C., Vasilopoulos T., Wymer J.P. & Plowman E.K., *Maximum Phonation Time as a Surrogate Marker for Airway Clearance Physiologic Capacity and Pulmonary Function in Individuals With Amyotrophic Lateral Sclerosis*, Journal of speech, language and hearing research (JSLHR), 2023.
- Tabor-Gray L., Vasilopoulos T., Wheeler-Hegland K., Wymer J. & Plowman E.K., *Reflexive Airway Sensorimotor Responses in Individuals with Amyotrophic Lateral Sclerosis*, Dysphagia, 2020.
- Tabor-Gray L.C., Gallestaggi A., Vasilopoulos T. & Plowman E.K., *Characteristics of impaired voluntary cough function in individuals with amyotrophic lateral sclerosis*, Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration, 2019.
- Tomik J., Tomik B., Skladzien J., Gajec S., Strek P., Oles K., Gawlik J. & Wiatr M., *Analysis of oropharyngeal phase of swallowing in patients with amyotrophic lateral sclerosis*, Przegl Lek, 2009.
- Tomik J., Tomik B., Wiatr M., Skladzien J., Strek P. & Szczudlik A., *The Evaluation of Abnormal Voice Qualities in Patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis*, Neurodegenerative Disease, 2015.
- Van Der Graaff M.M., Grolman W., Westermann E.J., et al., *Vocal Cord Dysfunction in Amyotrophic Lateral Sclerosis: Four Cases and a Review of the Literature*, Arch Neurol. 2009.
- Wasteneng H.J., Van Veenhuijzen K., Van der Spek R.A., Peters S. et al., *Associations between lifestyle and amyotrophic lateral sclerosis stratified by C9orf72 genotype: a longitudinal, population-based, case-control study*, The Lancet Neurology 2021.
- Watts CR & Vanryckeghem M. *Laryngeal dysfunction in Amyotrophic Lateral Sclerosis: a review and case report*, BMC Ear Nose Throat Disorders, 2001.

SITOGRAFIA

www.aisla.it

www.arisla.it

www.clevelandclinic.org

www.e-medical.it

www.mayoclinic.org

www.neuro.it

www.nhs.uk

www.orpha.net

www.osservatoriomalattie.it

www.quotidianosanità.it

www.relentlesspursuitcreative.com

www.reteclassificazioni.it

www.salute.gov.it

www.societaitalianadeglutologia.org

www.speechpathology.com

www.uildm.org

ALLEGATI

Allegato 1- Scala per la valutazione funzionale nella SLA (ALSFRS-r)

Figura 1

1. LINGUAGGIO	
Normale processo fonatorio	4
Alterazione evidenziabile del linguaggio	3
Intelligibile con ripetizioni	2
Linguaggio associato a comunicazione non vocale	1
Perdita di linguaggio utile	0
2. SALIVAZIONE	
Normale	4
Lieve ma definito eccesso di saliva nella bocca; può avere una perdita notturna	3
Saliva moderatamente eccessiva; può avere una perdita minima	2
Marcato eccesso di saliva con una certa perdita	1
Marcata perdita; richiede costantemente l'uso di fazzoletti	0
3. DEGLUTIZIONE	
Normali abitudini alimentari	4
Iniziali problemi alimentari – occasionalmente va per traverso	3
Modificazioni della consistenza della dieta	2
Necessita di alimentazione enterale supplementare	1
Non in grado di deglutire (alimentazione esclusivamente parenterale o enterale)	0
4. SCRIVERE A MANO	
Normale	4
Rallentato o approssimato: tutte le parole sono leggibili	3
Non tutte le parole sono leggibili	2
In grado di afferrare la penna ma incapace di scrivere	1
Incapace di afferrare la penna	0
5a. TAGLIARE IL CIBO E USARE UTENSILI (pazienti senza gastrostomia)	
Normale	4
Talvolta rallentato e goffo, ma non richiede aiuto	3
Può tagliare la maggior parte dei cibi, anche se in modo rallentato e goffo; è necessario un certo aiuto	2
Il cibo deve essere tagliato da altri, ma riesce ancora a portarsi il cibo alla bocca da solo	1
Deve essere nutrito	0
5b. TAGLIARE IL CIBO E USARE UTENSILI (pazienti con gastrostomia)	
Normale	4
Maldestro ma in grado di eseguire tutte le manipolazioni da solo	3
Necessario un certo aiuto con dispositivi di fissaggio	2
Fornisce una minima assistenza a chi lo aiuta	1
Incapace di eseguire qualsiasi aspetto di questi compiti	0
6. VESTIRSI E IGIENE	
Funzione normale	4
Bada a se stesso in modo indipendente e completo con sforzo e ridotta efficienza	3
Assistenza intermittente o metodi sostitutivi	2
Necessita di aiuto per la cura del sé	1
Dipendenza totale	0

Figura 2

7. GIRARSI NEL LETTO E AGGIUSTARE LE COPERTE

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

8. CAMMINARE

- Normale 4
- Iniziali difficoltà di deambulazione 3
- Cammina con assistenza (qualsiasi ausilio per la deambulazione comprese ortesi per la caviglia) 2
- Solo movimenti funzionali che non portano alla deambulazione 1
- Nessun movimento utile degli arti inferiori 0

9. SALIRE LE SCALE

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

10. RESPIRAZIONE

- Normale 4
- Dispnea con minimo esercizio (p. es. camminare, parlare) 3
- Dispnea a riposo 2
- Assistenza ventilatoria intermittente (p. es. notturna) 1
- Dipendente dal ventilatore 0

11. ORTOPNEA

- Assente 4
- Qualche difficoltà a dormire di notte a causa di affanno respiratorio; di solito non usa più di due cuscini 3
- Necessita di più di due cuscini per dormire 2
- Riesce a dormire solo in posizione seduta 1
- Non riesce a dormire 0

12. INSUFFICIENZA RESPIRATORIA

- Assente 4
- Uso intermittente di BiPAP 3
- Uso continuo notturno di BiPAP 2
- Uso continuo notturno e diurno di BiPAP 1
- Ventilazione meccanica invasiva mediante intubazione o tracheostomia 0

TOTALE/48

Allegato 2- Edinburgh Cognitive and Behavioural ALS Screen (ECAS)- versione italiana di Poletti et al. (2016)

Figura 3

EDINBURGH COGNITIVE AND BEHAVIOURAL ALS SCREEN – ECAS
Versione Italiana - Poletti et al. (2016)

Data dell'esame: Nome:
Anni di scolarità: Data di nascita:
Professione: Indirizzo e numero di telefono:
Lateralità manuale:

LINGUAGGIO - Denominazione

Chiedere: 'Dica o scriva i nomi di queste figure':

Punt. 0-8

LINGUAGGIO - Comprensione

Chiedere: 'Indichi la figura che consiste in':

- Qualcosa con cui si può volare
- Qualcosa con i piedi palmati
- Un animale che si arrampica sugli alberi
- Qualcosa usato per tagliare
- Un mezzo di trasporto
- Qualcosa con un bordo affilato
- Qualcosa con un pungiglione
- Qualcosa che mangia noci e semi

Punt. 0-8

MEMORIA - Rievocazione immediata

Dire: 'Le leggerò un breve racconto. La prego di ascoltare attentamente. Quando avrò terminato, dica o scriva tutto ciò che riesce a ricordare'. Assegnare 1 punto per ciascuna sezione sottolineata rievocata (sia per sezione intera, che per una parte della stessa).

Domanda scorsa, si è tenuta la recente annuale di rifugi al Forno Vivo. Quarantadue persone si sono riunite per rimuovere vecchie panchine e cancelli delle sepolture. Il Sig. Vittorio Segni, responsabile del progetto "Città pulite", ha detto ai giornalisti locali di essere rimasto molto stupefatto e particolarmente fiero dei giustissime comizi presenti.

Usare questi punti anche per calcolare la % di rievocazione. In seguito

LINGUAGGIO - Spelling

Dire: 'Scandisca lettera per lettera, a voce o per iscritto, le seguenti parole'. Se il paziente utilizza degli ausili per la comunicazione, chiedere di spegnere qualsiasi dispositivo di suggerimento testuale.

Punt. 0-12

- Busto
- Salvagente
- Costruendo
- Collega
- Biscotto
- Tagliarba
- Consegnare
- Registrato
- Appendiabiti
- Orchestra
- Cacciavite
- Portato

FLUENZA - Lettera S

Dire: 'Le dirò una lettera dell'alfabeto e le chiedo di dire o scrivere il maggior numero di parole possibile che iniziano con tale lettera, ad esclusione però di nomi propri di persona, di città o numeri!'

- Se per iscritto, dire: 'Avrà due minuti di tempo. La lettera è la S.'
- Se a voce, dire: 'Avrà un minuto di tempo. La lettera è la S.'

In seguito, la persona copia/ripete le parole prodotte.

- Se per iscritto, dire: 'Copi queste parole il più velocemente possibile. Io prenderò il tempo. Pronto? Via.'
- Se a voce, dire: 'Legga ad alta voce queste parole il più velocemente possibile. Prima di iniziare, controlli di riuscire a leggere. Io prenderò il tempo. Pronto? Via.'

Tempo per copiare/leggere ad alta voce =

Tabella Conversione IFV

	IFV ORALE	IFV SCRITTO	Punteggio
Se a voce:	≥ 12,38	≥ 18,05	9
IFV = 9 (secondi - metà di secondi rimanenti per leggere le parole ad alta voce)	10,44 < IFV < 12,38	14,86 < IFV < 18,05	2
Se per iscritto:	8,50 < IFV < 10,44	11,88 < IFV < 14,86	4
IFV = 22 (secondi - metà di secondi rimanenti per copiare le parole)	6,56 < IFV < 8,50	8,49 < IFV < 11,88	8
IFV = 27 (secondi - metà di secondi rimanenti per copiare le parole)	4,62 < IFV < 6,56	6,31 < IFV < 8,49	8
	2,67 < IFV < 4,62	2,13 < IFV < 5,31	10
	< 2,67	< 2,13	12

Calcolo dell'Indice di Fluenza Verbale (IFV):

Se a voce: IFV = $\frac{\text{numero di parole corrette}}{\text{tempo in secondi}} \times 100$

Se per iscritto: IFV = $\frac{\text{numero di parole corrette}}{\text{tempo in secondi}} \times 100$

Punt. 0-12

Figura 4

FUNZIONI ESECUTIVE - Digit Span Inverso

Dire: 'Le dirò alcuni numeri e le chiedo di ripeterli nell'ordine inverso. Per esempio, se dico "2 3 4", lei dovrà dire "4 3 2". Facciamo un po' di pratica. Se dico "7 1 9", lei cosa dice?'

Fermarsi quando la persona sbaglia entrambi le prove di una riga. Sommare il numero totale di item corretti.

Trial	verifica	Trial	verifica
1	2 6	2	5 8
2	9 3 5	4	4 1 6
3	7 2 8 4	8	9 5 7 3
7	6 9 4 2 1	9	8 3 2 5 6
8	8 1 3 5 7 9	10	3 6 2 7 3 4
11	1 6 9 3 5 8 6	12	2 3 6 8 4 9 2

Punt. 0-12

FUNZIONI ESECUTIVE - Alternanza

Dire: 'Le chiederò di alternare numeri e lettere, iniziando da 1-A, poi 2-B, 3-C, e così via. Continui da questo punto, alternando numeri e lettere, in ordine, senza saltarne nessuno, finché non le dirò di fermarsi.'

Trial	Verifica	Trial	Verifica	Trial	Verifica	Trial	Verifica
1	A - D	2	5 - E	3	6 - F	4	7 - G
5	8 - H	8	9 - I	7	10 - L	8	11 - M
9	12 - N	10	13 - O	11	14 - P	12	15 - Q

Punt. 0-12

FLUENZA - Lettera C

Dire: 'Le dirò una lettera dell'alfabeto e le chiedo di dire o scrivere il maggior numero di parole possibile che iniziano con tale lettera, ad esclusione però di nomi propri di persona, di città o numeri. Questa volta le parole devono essere composte da sole quattro lettere, né più né meno di quattro lettere.'

- Se per iscritto, dire: 'Avrà due minuti di tempo. La lettera è la C.'
- Se a voce, dire: 'Avrà un minuto di tempo. La lettera è la C.'

In seguito, la persona copia/ripete ad alta voce le parole prodotte.

- Se per iscritto, dire: 'Copi queste parole il più velocemente possibile. Io prenderò il tempo. Pronto? Via.'
- Se a voce, dire: 'Legga ad alta voce queste parole il più velocemente possibile. Prima di iniziare, controlli di riuscire a leggere. Io prenderò il tempo. Pronto? Via.'

Tempo per copiare/leggere ad alta voce =

Tabella Conversione IFV

	IFV ORALE	IFV SCRITTO	Punteggio
Se a voce:	≥ 39,71	≥ 50,76	9
IFV = 9 (secondi - metà di secondi rimanenti per leggere le parole ad alta voce)	32,83 < IFV < 39,71	42,12 < IFV < 50,76	2
Se per iscritto:	25,96 < IFV < 32,83	33,46 < IFV < 42,12	4
IFV = 18 (secondi - metà di secondi rimanenti per copiare le parole)	19,88 < IFV < 25,96	24,81 < IFV < 33,46	6
	12,21 < IFV < 19,88	16,15 < IFV < 24,81	8
	5,34 < IFV < 12,21	7,50 < IFV < 16,15	10
	< 5,34	< 7,50	12

Calcolo dell'Indice di Fluenza Verbale (IFV):

Se a voce: IFV = $\frac{\text{numero di parole corrette}}{\text{tempo in secondi}} \times 100$

Se per iscritto: IFV = $\frac{\text{numero di parole corrette}}{\text{tempo in secondi}} \times 100$

Punt. 0-12

ABILITÀ VISUO-SPAZIALI - Conteggio di punti

Dire: 'Le chiedo di contare quanti punti sono presenti in ogni riquadro, senza però tenere il conto con il dito.'

Punt. 0-4

ABILITÀ VISUO-SPAZIALI - Conteggio di cubi

Dire: 'Quanti cubi sono presenti in ogni struttura, includendo quelli che non risultano visibili?'

Punt. 0-4

Figura 5

ABILITÀ VISUO-SPAZIALI - Posizione di numeri

☛ Dire: "Quale numero corrisponde alla posizione del punto?" Punt. 0-4

FUNZIONI ESECUTIVE - Completamento di frasi

☛ Dire: "Ascolti attentamente le seguenti frasi; appena avrà finito di leggerle, le chiedo di dirmi, o scrivere, una parola che completi la frase, il più velocemente possibile. Ad esempio, **'Ere così stanca che andò direttamente a ... ztto'**. Non assegnare punti per l'esempio.

1. Chiamò il ristorante per riservare un
2. Quando si svegliò la mattina, il sole era

☛ Dire: "Ora le chiederò di farlo di nuovo, però questa volta la parola che mi dirà non dovrà avere alcun senso nel contesto della frase. Non dovrà avere alcuna associazione con la parola che effettivamente completerebbe la frase. Ad esempio, 'Giovanni si è tagliato la mano con un affilato ... pomodoro'. Se la persona non risponde entro 20 secondi, procedere con la frase successiva.

1. Il postino bussò alla
 2. Egli portò con sé l'ombrello in caso di
 3. Simona farci il panino con prosciutto e
 4. Ieri sera Giovanni è andato al ristorante per
 5. Lei si tuffò nella
 6. Andarono tutti al bar per prendere qualcosa da

Punt. 0-12

COGNIZIONE SOCIALE - Parte A

☛ Dire: "Vedrò alcune figure, ciascuna posta in ogni angolo di un riquadro. Le chiedo di scegliere la figura che le piace di più. Indichi o dica a voce quale figura preferisce. Le chiedo di rispondere il più velocemente possibile. Cerchiare la scelta della persona.

Figura 6

COGNIZIONE SOCIALE - Parte B

☛ Dire: "Vedrò alcune figure, ciascuna posta in ogni angolo di un riquadro. Le chiedo di scegliere qual è la figura preferita dalla scuola. Indichi o dica a voce qual è la figura preferita dalla scuola. Le chiedo di rispondere il più velocemente possibile. Cerchiare la scelta della persona. Item corretti = 2 punti, errori egocentrici = 0 punti." Punt. 0-12

MEMORIA - Rievocazione differita

Procedura di assegnazione del punteggio per la ritenzione: fissare il punteggio di rievocazione differita (pagina successiva) e, insieme al punteggio di rievocazione immediata, determinare la percentuale ritenuta. Convertire la percentuale ritenuta nel Punteggio di Ritenzione. Se punteggio = 0, punteggio convertito = 0.

Calcolo della percentuale ritenuta dalla Rievocazione Differita		Tabella di conversione della percentuale ritenuta nel punteggio di ritenzione			
(Punteggio di Rievocazione differita)	x 100 = % ritenuta	Percentuale ritenuta	Punteggio convertito	Percentuale ritenuta	Punteggio convertito
(Punteggio di Rievocazione immediata)		1-10%	1	51-60%	8
(.....)		11-20%	2	61-70%	7
(.....)		21-30%	3	71-80%	6
(.....)		31-40%	4	81-90%	5
(.....)		41-50%	5	91-100%	10

☛ Dire: "All'inizio di questa valutazione, le ho letto un breve racconto. Le chiedo di dirmi tutto ciò che riesce a ricordare di quel racconto." Assegnare 1 punto per ogni sezione sottolineata rievocata (sia per sezione intera che per una parte della stessa).

Punt. grezzo della Rievocazione Differita (0-10)

Memoria - Riconoscimento differito

Se la persona rievoca tutti gli item alla prova precedente, saltare questa parte ed assegnare punteggio di 4. Altrimenti, porre le seguenti domande.

☛ Dire: "Proviamo a vedere se riesce a ricordare qualcosa d'altro del racconto. Le porrò alcune domande, le chiedo di dirmi se sono vere o false."

Punt. 0-4

Completare le risposte (vero o falso) ed assegnare 1 punto per ogni item riconosciuto in questa sezione. Usare la tabella sottostante per calcolare il punteggio.

La storia parlava di un evento avvenuto lo scorso <u>Salotto</u> ?	V	F	1
L'evento consisteva nella raccolta annuale di rifiuti?	V	F	1
Questo evento ha avuto luogo presso il Parco Nord?	V	F	1
Sono state rimosse vecchie attine e confezioni di <u>parafarmacia</u> ?	V	F	1
L'uomo citato nella storia si chiamava Bernard?	V	F	1
Il suo nome di battesimo era Platino?	V	F	1
Era del Comune?	V	F	1
Era particolarmente fiero dei bambini presenti all'evento?	V	F	1

Tabella del punteggio di riconoscimento	
Numero di risposte corrette	Punteggio Convertito
0-4	0
5	1
6	2
7	3
8	4

PUNTEGGI

Linguaggio	Denominazione, Comprensione, Spelling	/ 28
Fluente Verbale	Fluente Fonemica S, Fluente Fonemica C	/ 24
Funzioni Esecutive	Digit Span Inverso, Alternanza, Completamento di Frasi, Cognizione Sociale	/ 48
TEST SPECIFICI IRLA:		/ 100
Memoria	Rievocazione Immediata, Ritenzione Differita, Riconoscimento Differito	/ 24
Abilità visuo-spaziali	Conteggio di Punti, Conteggio di Cubi, Posizione di Numeri	/ 12
TEST NON SPECIFICI IRLA:		/ 36
PUNTEGGIO TOTALE IRLA:		/ 188

Figura 7

EDINBURGH COGNITIVE AND BEHAVIOURAL ALS SCREEN - ECA S			
SCREENING COMPORTAMENTALE – Intervista al Caregiver			
<p>Chiedere al caregiver se sono presenti i possibili comportamenti elencati. I sintomi dovrebbero essere presentati ripetutamente, e non solo in un'unica occasione, e potrebbero essersi presentati anche prima dell'esordio dei segni motori. Spuntare 'Sì', 'No' o 'Non lo so'. Se la risposta è 'Sì', si prega di fornire una breve descrizione scritta. Assegnare 1 punto per ogni risposta 'Sì' (punteggio massimo = 10).</p>			
A. Disinibizione comportamentale			
1	Comportamenti socialmente inappropriati, ad esempio: comportamenti inappropriati con estranei comportamenti che violano la legge e/o le norme sociali	Sì	No NS
2	Perdita delle buone maniere e del decoro, ad esempio: commenti volgari o con riferimento esplicito a temi sessuali, battute o commenti che possono risultare offensivi per le altre persone, scarsa risposta ai segnali sociali	Sì	No NS
3	Azioni impulsive, imprudenti o incuranti, ad esempio: gioco d'azzardo di nuova insorgenza, acquisto o vendita di proprietà senza tener conto delle conseguenze, fornire informazioni personali in modo inappropriato, ad es. il numero della carta di credito	Sì	No NS
B. Apatia o inerzia			
4	Perdita di interesse, energia o motivazione, ad esempio: passività e mancanza di spontaneità, necessità di stimolazione per iniziare o continuare le attività quotidiane	Sì	No NS
C. Mancanza di compassione o empatia			
5	Diminuita risposta ai bisogni e sentimenti delle altre persone: un punteggio positivo a questo item dovrebbe essere basato su esempi specifici che riflettono una mancanza di comprensione o di indifferenza ai sentimenti degli altri, ad es. commenti offensivi, insensibilità per il dolore e la sofferenza altrui.	Sì	No NS
6	Diminuito interesse sociale, vicinanza emotiva, calore interpersonale o generale chiusura nei rapporti interpersonali, ad esempio: freddezza, mancanza di contatto sociale.	Sì	No NS
D. Comportamenti perseverativi, stereotipati, compulsivi o ritualistici			
7	Movimenti semplici ripetitivi, ad esempio: picchiare, battere le mani, graffiare, pizzicare la pelle o i vestiti, ripetere parole	Sì	No NS
8	Comportamenti complessi, compulsivi o ritualistici, ad esempio: contare, rituali di pulizia, controllare, collezionare, accumulare	Sì	No NS

E. Incuria ed alterate preferenze alimentari			
9	Alterate preferenze alimentari, ad esempio: frazioni alimentari, forte desiderio di carboidrati (in particolare dolci)	Sì	No NS
10	Abbandone alimentari o vomito , ad esempio: rievogitare o vomitare, nonostante il senso di sazietà, mettere in bocca o ingerire prodotti non edibili	Sì	No NS
PUNTEGGIO			
TOTALE			/ 10
SINTOMI			
Spuntare la casella se almeno uno dei sintomi è presente per ciascuna delle seguenti categorie			
A. Disinibizione comportamentale			
B. Apatia o inerzia			
C. Mancanza di compassione o empatia			
D. Comportamenti perseverativi, stereotipati, compulsivi o ritualistici			
E. Incuria ed alterate preferenze alimentari			
ALS Psychosis Screen			
Chiedere al caregiver se sono presenti i seguenti possibili sintomi. Spuntare 'Sì', 'No' o 'Non lo so'. Se la risposta è 'Sì', si prega di fornire una breve descrizione scritta. Assegnare 1 punto per ogni risposta 'Sì' (punteggio massimo = 3).			
1	Sono presenti convinzioni o comportamenti strani e/o bizzarri	Sì	No NS
2	Il paziente sente o vede cose che non ci sono, e/o percepisce la presenza di qualcuno che non c'è.	Sì	No NS
3	Il paziente è eccessivamente sospettoso, e/o si sente perseguitato	Sì	No NS
PUNTEGGIO			
TOTALE			/ 3
ESORDIO E DURATA DEI SINTOMI			
Spuntare o compilare la casella per indicare la risposta			
1. I sintomi rappresentano un CAMBIAMENTO rispetto al comportamento precedente del paziente?			
		Sì	No
Se sì, i cambiamenti sono occorsi:			
a. PRIMA dell'esordio della malattia?		Sì	No
b. Contemporaneamente agli altri sintomi?		Sì	No
c. DOPO l'esordio della malattia?		Sì	No
2. Persistono anche al momento attuale?			
		Sì	No
3. Se sono cessati, per quanto tempo sono durati?			

Allegato 3- Raccolta delle informazioni anamnestiche

Figura 8

Data valutazione disfagia: _____

Uso di ventilazione meccanica non invasiva (CPAP/BiPAP): _____

Uso di ossigeno: _____

Calo ponderale: _____

Cibi evitati o sgraditi: _____

Modalità di assunzione farmaci: _____

Segni clinici di penetrazione/aspirazione durante i pasti riportati da paziente e/o caregiver (tosse, raclage, reflusso nasale): _____

Rialzi febbrili (specie serali): _____

Polmoniti pregresse/ polmoniti ab ingestis: _____

Pregressi episodi di soffocamento: _____

Comorbidità: _____

Saturazione pre-valutazione: _____ Saturazione post/durante la valutazione: _____

Auscultazione cervicale prima delle prove di deglutizione: _____

Auscultazione cervicale durante/ dopo le prove di deglutizione: _____

Sensibilità:

- Extraorale _____
- Periorale _____
- Intraorale _____

Correlazione efficacia tosse volontaria-soffio espiratorio _____

Annotazioni _____

Allegato 4- Protocollo di valutazione della disfagia (Cot e Desharnais modificato)

COGNOME _____ NOME _____
DATA DI NASCITA _____ DATA DI SOMMINISTRAZIONE _____
RESIDENZA _____ PROFESSIONE _____

Dati anamnestici ed informazioni generali

- diagnosi neurologica (descrizione dell'intervento chirurgico):
- peso prima della malattia (o dell'intervento operatorio):
- peso attuale:
- apparato respiratorio:
- abuso di alcool o stupefacenti:
- livello di vigilanza:
- condizioni neuropsicologiche:
- livello comunicativo:
- condizioni della ferita chirurgica:
- radio-terapia:
- alimentazione: assunzione orale:

nulla solidi semisolidi liquidi autonoma supervisionata indipendente

SNG PEG

- respirazione: Cannula tracheale cuffiata N°....
Cannula tracheale non cuffiata N°....
- abitudini alimentari:

Valutazione morfo-dinamica degli organi coinvolti nella deglutizione:

[Normale = 2 Compromesso = 1 Deficit Totale = 0]

1.LABBRA

Movimenti di protrusione Movimenti di retrazione Chiusura

2.LINGUA

Movimenti di protrusione Movimenti di retrazione Movimenti di lateralità

Movimenti verso l'alto Movimenti verso il basso

3.REGIONE PALATINA

Palato duro:

Velo del palato: a riposo movimenti volontari: Controllo Elevazione Diadococinesia

Allegato 5- Mann Assessment of Swallowing Ability (MASA)

(traduzione italiana a cura di Biglia S., Blanc S., Bugalla M.L.)

- STATO DI RESPONSABILITÀ

Generale mancanza di consapevolezza dell'ambiente e di sé, insensibilità agli stimoli, difficoltà nel focalizzare il pensiero e l'attenzione.

Prove: osservare e valutare la risposta del paziente alla conversazione, al movimento o al dolore. È possibile acquisire informazioni anche dal personale medico e/o infermieristico.

Punteggio: 10= responsivo; 8= soporoso-stato di coscienza/vigilanza fluttuanti; 5= viene risvegliato, ma con difficoltà, dalla voce o dal movimento; 2= non risponde né alla voce né al movimento.

- COLLABORAZIONE

Il paziente è in grado di mantenere la propria attenzione e di interagire nello svolgimento di una attività.

Prove: ottenere l'attenzione del paziente per iniziare uno scambio comunicativo o un'attività.

Punteggio: 10= collaborante- si impegna in una forma di scambio (verbale/non verbale); 8= collaborazione fluttuante- distraibile in presenza di stimoli simultanei; 5= restio- non disposto all'interazione; 2= incapace di collaborare ad un'interazione o ad un'attività

- COMPrensione UDITIVA

Abilità nella comprensione di una semplice comunicazione verbale.

Prove: coinvolgere il paziente in una conversazione; chiedergli di eseguire un ordine semplice e uno più complesso (2 ordini). Utilizzare termini ad alta e bassa frequenza d'uso.

N.B. se è stata effettuata una valutazione formale delle abilità linguistiche, è possibile integrare i risultati.

Punteggio: 10= non si rilevano anomalie; 8= segue una conversazione ordinaria con poche difficoltà; 6= segue una conversazione semplice e ordini semplici- necessarie ripetizioni; 4= saltuarie risposte motorie su richiesta; 2= nessuna/minima risposta al dialogo.

- RESPIRAZIONE

Condizioni polmonari/respiratorie del paziente.

Prove: consultare il medico, il fisioterapista o un infermiere per ottenere informazioni sulle condizioni dell'apparato respiratorio del paziente.

Punteggio: 10= respiro normale, non si rilevano anomalie né clinicamente né radiologicamente; 8= secrezioni nelle alte vie respiratorie o altre affezioni respiratorie quali asma/broncospasmo, BPCO; 6= lievi crepitii basali/ self clearing; 4= grossolani crepitii basali, il paziente è sottoposto a fisioterapia respiratoria; 2= frequenti broncoaspirazioni/ fisioterapia respiratoria/ sospetta infezione/ dipendente dal respiratore.

- *COORDINAZIONE RESPIRAZIONE/DEGLUTIZIONE*

Prove: osservare il ritmo respiratorio a riposo; osservare la modalità respiratoria (nasale/orale); osservare le deglutizioni di saliva in rapporto all'inspirazione/espirazione e notare in che modo il paziente termina l'atto deglutitorio, se espirando oppure no; osservare quando compare la tosse (se presente) in relazione all'atto deglutitorio; chiedere al paziente di chiudere la bocca per respirare e quindi chiedere di mantenere l'apnea (senza sforzarsi): registrarne la durata.

Punteggio: 5= capace di coordinare respirazione/deglutizione. Il paziente riprende l'espirazione dopo l'atto deglutitorio ed è in grado di mantenere l'apnea senza sforzo per 5"; 3= poco controllo/incoordinazione. Il paziente può compiere la respirazione nasale e trattenere il respiro per un breve periodo. Saltuariamente il paziente dopo l'atto deglutitorio inizia a respirare inspirando; 1= manca controllo autonomo. Prevale la respirazione orale. Il paziente è incapace di mantenere l'apnea senza sforzo. Il ritmo respiratorio è variabile.

- *AFASIA*

Disturbo generale del linguaggio che interessa diverse abilità linguistiche: parlare, ascoltare, leggere, scrivere.

Prove: valutare l'espressione verbale del paziente in modo informale. Le informazioni ottenute vanno integrate con una valutazione della comprensione verbale; ripetizione di suoni, parole e frasi; denominazione di oggetti, numeri, parti del corpo, risposta a domande semplici SI/NO; denominazione funzionale.

Punteggio: 5=non si rilevano anomalie; 4=lievi difficoltà nel trovare le parole/esprimere idee; 3=si esprime in modo limitato/frasi brevi o singole parole; 2=manca il linguaggio funzionale-suoni o singole parole non intelligibili; 1=non valutabile.

- *DISPRASSIA*

Disturbo delle capacità di atteggiare la muscolatura fonoarticolatoria o eseguire in sequenza i movimenti necessari alla produzione volontaria della parola. Non è accompagnata da debolezza, lentezza o incoordinazione da parte di questi muscoli nei movimenti riflessi o automatici.

Prove: effettuare una valutazione informale come sopra. Includere la ripetizione di frasi con lunghezza sillabica crescente e l'esecuzione su comando di una serie di movimenti orofacciali. Registrare accuratezza, agilità, e produzioni spontanee vs esecuzioni su imitazione.

Punteggio: 5= non si rilevano anomalie; 4= articolazione accurata dopo prova ed errore, con pochi tentativi; 3=articolazione grossolana/carente in precisione o velocità su comando; 2=significativa incertezza/imprecisione, risposte parziali o assenti; 1=non valutabile.

- *DISARTRIA*

Disturbo di articolazione caratterizzato da alterazioni nel controllo della muscolatura fonoarticolatoria. Può includere paralisi, debolezza o incoordinazione della muscolatura fonoarticolatoria.

Prove: effettuare una valutazione informale come sopra. Sono incluse prove di articolazione di durata crescente, come ripetizione di frasi, lettura monologo e conversazione. Chiedere al paziente di contare fino a 5, prima sottovoce e poi aumentando il volume. Può essere ricercata la presenza di diadococinesia.

Punteggio: 5=non si rilevano anomalie; 4=eloquio lento, talvolta con esitazioni o tendenza a "mangiare le parole", 3=linguaggio intelligibile ma deficitario nell'intelligibilità; 2=linguaggio non intelligibile; 1=non valutabile.

- *SALIVA*

Abilità nel gestire le secrezioni orali.

Prove: osservare come il paziente controlla la saliva; annotare eventuali fuoriuscite di secrezioni dalla bocca e controllare se gli angoli della bocca risultano bagnati. Chiedere al paziente se ha notato un'eccessiva perdita di saliva durante il giorno, la notte o mentre è sdraiato sul fianco.

Punteggio: 5=non si rilevano anomalie; 4=produzione aumentata di saliva, tendenza a sputare; 3=talvolta presente fuoriuscita di saliva durante la fonazione (quando è sdraiato

sul fianco oppure quando è affaticato); 2=scialorrea; 1=abbondante scialorrea.
Incapacità di controllare la saliva, tenere la bocca chiusa, necessità di utilizzare il bavaglino.

- *CONTINENZA LABIALE*

Abilità nel controllo dei movimenti e della chiusura delle labbra.

Prove: osservare le labbra a riposo; osservare il tono degli angoli della bocca; chiedere al paziente di stirare le labbra il più possibile pronunciando la vocale /i/ e di arrotondarle pronunciando la vocale /u/; chiedere al paziente di alternare i movimenti delle labbra passando da una vocale all'altra; osservare la funzionalità bilabiale durante la ripetizione immediata di suoni e durante esercizi verbali; osservare l'abilità nel paziente nel tenere stretto in bocca un cucchiaino vuoto; chiedere al paziente di gonfiare le guance mantenendo le labbra serrate.

Punteggio: 5=non si rilevano anomalie; 4=leggero deficit, occasionale fuoriuscita di secrezioni o alimenti; 3= debolezza monolaterale, scarsa continenza labiale, movimento ridotto; 2=chiusura incompleta, movimento limitato; 1=nessuna chiusura, non valutabile.

- *MOTRICITÀ LINGUALE*

Prove: Apice della lingua: -protrusione (chiedere al pz di protendere la lingua il più possibile e arretrarla il più possibile); -lateralizzazione (chiedere al pz di toccare con la lingua gli angoli della bocca e poi di ripetere più volte lo stesso movimento; chiedere al pz di muovere la lingua come per detergere la cavità buccale compresi i solchi gengivali); -elevazione (chiedere al pz di toccare con la punta della lingua le papille incisali, tenendo la bocca aperta e riportare la lingua in posizione di riposo; ripetere più volte il movimento).

Base della lingua: -elevazione (chiedere al pz di toccare con la base della lingua il palato e di mantenere tale posizione).

Punteggio: 10=buona escursione dei movimenti/nessuna anomalia; 8=leggero deficit nell'escursione dei movimenti; 6=movimento incompleto; 4=movimento minimo; 2=nessun movimento.

- *FORZA LINGUALE*

Forza bilaterale della lingua in prove contro resistenza.

Prove: chiedere al pz di spingere con la lingua lateralmente contro resistenza*, di spingere anteriormente con la lingua contro resistenza*, di spingere con la lingua durante l'elevazione e l'abbassamento della lingua; chiedere al pz di sollevare la base della lingua contro resistenza*.

Punteggio: 10=non si rilevano anomalie; 8= debolezza lieve; 5= evidente debolezza unilaterale; 2=debolezza generale

*la resistenza è esercitata con un abbassalingua, oppure, indossando i guanti, con un dito.

- *COORDINAZIONE DELLA LINGUA*

Abilità di controllare i movimenti linguali durante il parlato o richiesta di ripetizioni.

Prove: chiedere al pz di leccarsi le labbra, prima lentamente poi rapidamente; far ripetere velocemente la sillaba contenente il fonema apico-alveolo-dentale /ta/, una frase contenente consonanti apico-alveolo-dentali (es. tocca a te tuffarti); far ripetere velocemente la sillaba contenente la consonante dorso-alveolare /ka/-/ga/; far ripetere una frase contenente consonanti dorso-velari (es. chiedi al coro di cantare).

Punteggio: 10=non si rilevano anomalie; 8=lieve incoordinazione; 5=incoordinazione generale; 2=nessun movimento/non valutabile.

- *PREPARAZIONE ORALE*

Abilità di sminuzzare il cibo, amalgamarlo con la saliva per formare un bolo coeso e pronto per essere deglutito.

Prove: osservare il pz mentre mangia o mastica, chiedergli di osservare il bolo prima di deglutirlo; valutare la fuoriuscita di alimenti dalla bocca, la posizione del bolo, l'entità di residui di cibo nella cavità orale, la presenza di cibo nei solchi anteriori e laterali; osservare la masticazione e l'affaticamento relativo.

Punteggio: 10=non si rilevano anomalie; 8=labbro o lingua bloccati, fuoriuscita del bolo; 6=minima masticazione/il bolo è spinto dalla lingua al di fuori della cavità orale/preparazione orale incompleta, il bolo rimane sparso nella cavità orale/utilizzo della postura facilitante con capo flesso in estensione; 4=mancata formazione del bolo/assenza di tentativi; 2=non valutabile.

- *RIFLESSO DEL VOMITO*

Risposta motoria riflessa in risposta a stimoli dolorosi. Misura la risposta dei recettori tattili superficiali e la trasmissione dell'informazione afferente lungo il decorso del X nervo cranico (ed eventualmente di parte del IX).

Prove: utilizzando uno specchietto laringeo lungo tipo 00 (l'introduzione del freddo è opzionale), toccare la base della lingua o la parete faringea posteriore. Valutare eventuali contrazioni della parete faringea e del palato molle.

Punteggio: 5=non si rilevano anomalie, risposta accentuata simmetrica/iperreflessia; 4=risposta ridotta bilateralmente; 3=risposta ridotta unilateralmente; 2=risposta monolaterale; 1=riflesso assente.

- *PALATO*

Funzione del velo durante il parlato e nelle risposte riflesse.

Prove: chiedere al paziente di produrre una /a/ di intensità elevata e di mantenerla per qualche secondo; chiedere al pz di ripetere /a/ diverse volte, rilevare l'azione di elevazione; osservare l'eventuale presenza di rinofonia nelle prove precedenti; Test del riflesso palatale-toccare con uno specchietto laringeo freddo il punto di congiunzione tra palato duro e palato molle.

Punteggio: 10=non si rilevano anomalie; 8=lieve asimmetria, velo mobile; 6=ipomobilità unilaterale; 4=ipomobilità bilaterale, fuga d'aria nasale; 2=fuoriuscita di cibo dal naso, immobilità velare.

- *GESTIONE DEL BOLO E DETERSIONE*

Abilità di spostare efficacemente il bolo all'interno della cavità orale.

Prove: osservare il pz mentre mangia/deglutisce un bolo controllare se nella cavità orale permangono, dopo la deglutizione, residui di cibo.

Punteggio: 10=completa detersione del cavo orale; 8=buona detersione, minimo residuo; 5=detersione parziale, presenza di residui; 2=nessuna detersione.

- *TRANSITO ORALE*

Tempo trascorso tra l'inizio del movimento linguale e del momento in cui il bolo raggiunge sulla lingua il punto all'altezza del margine inferiore della mandibola e la base della lingua. Esso corrisponde al tempo che intercorre tra l'inizio del movimento linguale e la comparsa dell'elevazione ioidea e laringea; corrisponde

approssimativamente al tempo che intercorre tra l'inizio del movimento linguale e l'innesco del riflesso faringeo.

Prove: porre la mano sotto il mento del pz, con le dita posizionate secondo il metodo della palpazione manuale (Logemann, 1983), applicando solo un tocco leggero; chiedere al pz di deglutire; confrontare il tempo trascorso tra l'inizio del movimento linguale e l'inizio dell'elevazione ioidea e laringea (normalmente è di 1" circa).

Punteggio: 10=non si rilevano anomalie, innesco del riflesso entro 1"; 8=ritardo d'innesco superiore a 1"; 6=ritardo d'innesco superiore a 5"; 4=ritardo d'innesco superiore a 10"; 2=non si rileva alcun movimento/non valutabile.

- *TOSSE*

Tosse riflessa-tosse spontanea in risposta ad uno stimolo irritante.

Prove: informazioni sull'efficacia di questo riflesso dovrebbero essere ottenute valutando il pz insieme al fisioterapista o ad un altro membro dello staff medico-infermieristico. Rilevare ogni colpo di tosse spontaneo durante l'esame; la tosse può essere stimolata insieme al terapeuta della respirazione o ad un terapeuta fisico.

Punteggio: 5=non si rilevano anomalie; 3=tosse riflessa ipovalida; 1=tosse riflessa assente/non valutabile.

Tosse volontaria-colpo di tosse su comando

Prove: chiedere al pz di tossire il più forte possibile. Rilevare la forza e la chiarezza della tosse.

Punteggio: 10=non si rilevano anomalie, tosse volontaria efficace; 8=tosse presente ma ipovalida; 5=tentativi non efficaci; 2=nessun tentativo/non valutabile.

- *VOCE*

Valutazione della funzione laringea con particolare attenzione alla qualità vocale.

Prove: chiedere al pz di pronunciare una /a/ continua mantenendola il più a lungo possibile; produrre vocalizzi con frequenza crescente e decrescente; emettere e tenere una /s/ e una /z/; osservare la qualità della fonazione, la frequenza fondamentale, l'eventuale presenza di break vocali, raucedine, difficoltà nelle modulazioni di frequenza e di intensità, peggioramento della qualità vocale durante la fonazione.

Punteggio: 10=non si rilevano anomalie; 8=lieve disfonia; 6=disfonia, difficoltà nel controllo di intensità e frequenza; 4=voce umida, gorgogliante; 2=afono/non valutabile.

- *CANNULA TRACHEALE*

La cannula tracheale consente di fornire un supporto ventilatorio, facilita l'aspirazione delle secrezioni tracheobronchiali e/o permette di bypassare un'ostruzione respiratoria. Prove: osservare la presenza di cannula tracheale; identificare il motivo per cui è stata posizionata.

Punteggio: =cannula tracheale assente; 5=presente cannula tracheale fenestrata o tradizionale; 1=presente cannula tracheale cuffiata in situ (si includono in questa categoria anche le cannule che vengono tenute scuffiate in alcuni momenti della giornata).

- *FASE FARINGEA DELLA DEGLUTIZIONE*

Integrità della fase faringea della deglutizione compresa fra l'innescò del riflesso di deglutizione e l'apertura del UES. Viene identificata attraverso l'elevazione laringea. Prove: osservazione dell'elevazione laringea con il metodo della palpazione manuale (Logemann, 1983); rilevare qualità e quantità dell'escursione; chiedere al paziente di pronunciare dopo la deglutizione; una /a/ tenuta qualche secondo e rilevare la qualità della voce; chiedere al paziente di inspirare profondamente dopo la deglutizione e poi riprodurre un vocalizzo e rilevare la qualità della voce; chiedere al paziente di voltare il capo da entrambi i lati e vocalizzare rilevando la qualità della voce; chiedere al paziente di sollevare il mento e vocalizzare e rilevare la qualità della voce.

Punteggio: 10= elevazione laringea immediata e completa progressione del bolo; 8= elevazione laringea leggermente ridotta e ritardata, sensazione di ristagno dopo la deglutizione; 5= incompleta elevazione laringea, progressione del cibo rallentata che necessita di più atti deglutitori, ristagno/voce gorgogliante; 2= deglutizione assente/non valutabile.

- *RISPOSTA FARINGEA*

Controllo del bolo lungo la regione faringea, gestione del ristagno di cibo.

Prove: valutare la qualità della voce e l'eventuale comparsa di tosse; completare la valutazione con altre prove.

Punteggio: 10= non si rilevano anomalie; 5= tosse prima/durante/dopo la deglutizione; 1= non adeguata/voce gorgogliante.

- *DIETA CONSIGLIATA*

Essa viene desunta dall'esito della valutazione clinica della deglutizione effettuata.

Queste indicazioni consentono l'avvia dell'alimentazione per os anche se in attesa di un approfondimento diagnostico strumentale. Prima o in assenza di suddetti esami occorre, nel selezionare le consistenze di cibi e bevande, considerare attentamente il rischio di inalazione.

Solidi: niente per bocca- alimentazione per os troppo rischiosa; dieta semisolida; dieta semisolida disomogenea; dieta solido-morbida; dieta libera.

Liquidi: niente per bocca; liquidi addensati-consistenza semisolida; liquidi addensati-consistenza semiliquida; liquidi leggermente addensati-es. succo di frutta; liquidi normali.

- *INTEGRITA DELLA FUNZIONE DEGLUTITORIA*

A conclusione dell'osservazione clinica della deglutizione, la disfagia risulta: accertata; probabile; possibile; improbabile.

Allegato 6- Scala ASHA-NOMS

Figura 9

Livelli	Restrizioni e caratteristiche dei suggerimenti
Livello 1	La persona non è in grado di assumere per bocca <u>nulla</u> in modo sicuro. Alimentazione e idratazione sono somministrate in modalità <u>non-orale</u> (p.e. SNG o PEG).
Livello 2	L'individuo non è in grado di assumere per bocca alimenti e liquidi in modo sicuro, ma può deglutire qualcosa di denso solo durante la terapia, con stimoli massimi costanti. Sono necessari <u>metodi di alimentazione alternativi</u> .
Livello 3	Sono necessari metodi di alimentazione alternativi dal momento che il paziente assume meno del 50% di nutrizione e idratazione, e/o la deglutizione è sicura con un uso costante di stimoli moderati a usare le strategie compensative e/o richiede una restrizione dietetica massima.
Livello 4	La deglutizione è sicura, ma generalmente richiede stimoli moderati per usare le strategie compensative e/o la persona ha una moderata restrizione dietetica e/o richiede ancora sonda alimentare e/o supplemento orale.
Livello 5	La deglutizione è sicura con un minimo di restrizione dietetica e/o occasionalmente richiede stimoli minimi per usare le strategie compensative. Occasionalmente la persona può autostimolarsi. Il fabbisogno alimentare e idrico è soddisfatto oralmente durante il pasto.
Livello 6	La deglutizione è sicura e la persona mangia e beve in modo indipendente e solo raramente può richiedere stimoli minimi. In caso di difficoltà, è generalmente in grado di autostimolarsi. Può avere bisogno di evitare cibi particolare (p.e. popcorn e noci), o richiede un tempo più lungo (dovuto alla disfagia).
Livello 7	La funzione deglutitoria non pone nessun limite alla capacità della persona di alimentarsi in modo indipendente. La deglutizione è sicura ed efficiente per tutte le consistenze. Le strategie compensative sono usate in modo efficace quando servono.

Note: Nei Livelli 3-5, alcuni pazienti possono incontrare solo uno dei criteri "e/o" elencati. In caso di difficoltà a decidere il livello più adatto alla singola persona, basarsi sul livello della dieta e considerarlo come il più importante, se è il risultato della funzionalità deglutitoria. I livelli 6 e 7 dovrebbero essere giudicati solo nella funzionalità deglutitoria, e dovrebbero essere disaggregati dall'influenza di una dentizione scarsa.

Un miglioramento dal livello 3 al 4 ha importanti conseguenze cliniche, infatti per il paziente al livello 3 è richiesto un metodo di alimentazione alternativa, mentre per il livello 4 sono necessarie solo strategie compensatorie e modificazione della dieta.³¹⁹

Descrizione del punteggio in sette livelli

Ciascuno dei livelli contiene riferimenti all'intensità ed alla frequenza del metodo degli stimoli e dell'uso delle strategie di compenso utili per aiutare il paziente a diventare funzionalmente indipendente in diverse situazioni ed attività. Entrambi i parametri devono essere considerati nel punteggio.

Frequenza degli stimoli		Intensità degli stimoli (Cueing)	
Costante	Lo stimolo è richiesto nell'80-100% delle volte.	Massima	Stimoli multipli. Ogni combinazione di stimoli uditivi, visivi, pittorici, tattili o scritti
Abituale	Lo stimolo è richiesto nel 50-79% delle volte.	Moderata	Combinazione di tipi di stimoli, alcuni dei

³¹⁸ ASHA. (2003). Op.Cit.

³¹⁹ Schindler A, Vincon E, Grosso E, Miletto AM, Di Rosa R, Schindler O (2008) Rehabilitative Management of Oropharyngeal Dysphagia in Acute Care Settings: Data from a Large Italian Teaching Hospital *Dysphagia* Volume 23, Number 3

Allegato 7- Test per il monitoraggio della capacità deglutitoria EAT-10

Figura 10



Sesso:	Età:	Data:
--------	------	-------

Obiettivo:

Il test EAT-10 aiuta a misurare le sue difficoltà di deglutizione.

Può essere importante parlare con il suo medico per stabilire il trattamento adeguato ai suoi sintomi.

Risponda ad ogni domanda barrando il valore corrispondente all'entità del sintomo.

Consideri che: 0= nessun problema e 4= problema serio.

1) La difficoltà a deglutire mi ha causato una perdita di peso

0 1 2 3 4

6) Deglutire mi causa dolore

0 1 2 3 4

2) La difficoltà a deglutire mi rende difficile pranzare fuori casa

0 1 2 3 4

7) La difficoltà a deglutire mi riduce il piacere del pasto

0 1 2 3 4

3) Deglutire i liquidi mi risulta difficoltoso

0 1 2 3 4

8) Quando deglutisco, il cibo mi si ferma in gola

0 1 2 3 4

4) Deglutire cibi solidi mi risulta difficoltoso

0 1 2 3 4

9) Quando mangio tossisco

0 1 2 3 4

5) Ho difficoltà a deglutire i medicinali (pillole, compresse, capsule)

0 1 2 3 4

10) Deglutire mi genera ansia

0 1 2 3 4

B. Punteggio:

Sommi i singoli punteggi e scriva il totale nelle caselle.

Punteggio totale (massimo 40 punti)

C. Cosa fare dopo:

Se il suo punteggio totale è pari o maggiore di 3, potrebbe avere problemi a deglutire in modo corretto e sicuro. Le consigliamo di condividere i risultati del test EAT-10 con il suo medico.

EAT-10). Annals Otolaryngology & Laryngology 2008; 117(12): 919-924

referenze: sono state determinate la validità e l'affidabilità del questionario EAT-10.

elafsky PC, Mouadeb DA, Rees CJ, Pryor JC, Postma GN, Allen J, Leonard RJ. Validity and reliability of the Eating Assessment Tool

Allegato 8- Griglia di osservazione al pasto Mealttime Assessment Tool (MAT)

Compilazione a cura del caregiver: pre-trattamento, durante il trattamento (resoconto settimanale), post trattamento.

Data di compilazione: _____

Figura 11

Mealttime Assessment Tool (M.A.T.)											
1. Durante il pasto il paziente partecipa attivamente?											
Sempre	5	Quasi sempre	4	A volte	3	Quasi mai	2	Mai	1	NV	0
2. Durante il pasto il paziente è seduto?											
Sempre	5	Quasi sempre	4	A volte	3	Quasi mai	2	Mai	1	NV	0
3. Durante il pasto il computer, tablet, televisore sono spenti?											
Sempre	5	Quasi sempre	4	A volte	3	Quasi mai	2	Mai	1	NV	0
4. Il paziente è autonomo nell'assunzione del cibo?											
Sempre	5	Quasi sempre	4	A volte	3	Quasi mai	2	Mai	1	NV	0
5. Il paziente beve durante il pasto?											
Sempre	5	Quasi sempre	4	A volte	3	Quasi mai	2	Mai	1	NV	0
6. Il paziente consuma interamente le pietanze?											
Sempre	5	Quasi sempre	4	A volte	3	Quasi mai	2	Mai	1	NV	0
7. Il paziente mangia in silenzio?											
Sempre	5	Quasi sempre	4	A volte	3	Quasi mai	2	Mai	1	NV	0
8. Il paziente mangia senza tossire?											
Sempre	5	Quasi sempre	4	A volte	3	Quasi mai	2	Mai	1	NV	0
9. La voce del paziente è uguale prima e dopo il pasto?											
Sempre	5	Quasi sempre	4	A volte	3	Quasi mai	2	Mai	1	NV	0
10. Dopo la masticazione le labbra del paziente sono pulite da residui di cibo?											
Sempre	5	Quasi sempre	4	A volte	3	Quasi mai	2	Mai	1	NV	0
11. Dopo la masticazione la lingua è pulita da residui di cibo?											
Sempre	5	Quasi sempre	4	A volte	3	Quasi mai	2	Mai	1	NV	0
12. Dopo la masticazione le narici sono pulite da residui di cibo?											
Sempre	5	Quasi sempre	4	A volte	3	Quasi mai	2	Mai	1	NV	0

Allegato 9- Diario alimentare

Compilazione giornaliera a cura del caregiver

NB: se si è mangiato con qualcuno, specificare con chi

Figura 12

	DATA	CON CHI	TIPO DI CIBO O BEVANDA	QUANTITÀ	TOSSE	FASTIDI DUR. DEGLUTIZ.	POSTURE
D A T A	Colazione	<input type="radio"/> Solo <input type="radio"/> Con altri		⊗	Si No	Si No	
	Spuntino	<input type="radio"/> Solo <input type="radio"/> Con altri		⊗	Si No	Si No	
	Pranzo	<input type="radio"/> Solo <input type="radio"/> Con altri		⊗	Si No	Si No	
	Merenda	<input type="radio"/> Solo <input type="radio"/> Con altri		⊗	Si No	Si No	
	Cena	<input type="radio"/> Solo <input type="radio"/> Con altri		⊗	Si No	Si No	

Allegato 10- Scala GIRBAS

Data valutazione: _____

	0 (nella norma)	1 (alterazione lieve)	2 (alterazione moderata)	3 (alterazione grave)
G (grado globale della disfonia)				
I (grado instabilità della voce)				
R (grado di voce rauca)				
B (grado di voce soffiata)				
A (grado di astenia della voce)				
S (grado di voce pressata)				

Registrazione (nome, data, numeri 1-10, vocali prolungate); TMF _____

Annotazioni _____

Allegato 11- Voice Handicap Index-10 (VHI-10)

Voice Handicap Index-10 (VHI-10)						
1	La mia voce rende difficile farmi sentire dalla gente	Mai	Quasi Mai	Qualche Volta	Quasi Sempre	Sempre
2	La gente ha difficoltà a capirmi in una stanza rumorosa	Mai	Quasi Mai	Qualche Volta	Quasi Sempre	Sempre
3	Le mie difficoltà vocali restringono la mia vita personale e sociale	Mai	Quasi Mai	Qualche Volta	Quasi Sempre	Sempre
4	Mi sento escluso/a dalle conversazioni a causa della mia voce	Mai	Quasi Mai	Qualche Volta	Quasi Sempre	Sempre
5	Il mio problema di voce mi causa perdita di entrate economiche	Mai	Quasi Mai	Qualche Volta	Quasi Sempre	Sempre
6	Sento che devo fare sforzo per produrre la voce	Mai	Quasi Mai	Qualche Volta	Quasi Sempre	Sempre
7	La chiarezza della mia voce è imprevedibile	Mai	Quasi Mai	Qualche Volta	Quasi Sempre	Sempre
8	Il mio problema di voce mi disturba	Mai	Quasi Mai	Qualche Volta	Quasi Sempre	Sempre
9	La mia voce mi fa sentire disabile	Mai	Quasi Mai	Qualche Volta	Quasi Sempre	Sempre
10	La gente mi chiede "cosa c'è che non va nella tua voce?"	Mai	Quasi Mai	Qualche Volta	Quasi Sempre	Sempre
Punteggio: _____		0	1	2	3	4

Allegato 12- Profilo di valutazione della disartria Robertson (versione italiana Fussi e Cantagallo)

Legenda: 1=SCARSO, 2=DISCRETO, 3=BUONO, 4=OTTIMO

1) RESPIRAZIONE

ITEM	1	2	3	4
1- Emissione /s/ prolungata *				
2- Crescendo su /s/				
3- Diminuendo su /s/				
4- Serie di /s/				
5- Coordinamento pneumo-fonico				

*da 1 a 9 sec=1, da 10 a 14 sec=2, da 15 a 19 sec=3, da 20 a 30 sec=4

2) FONAZIONE

ITEM	1	2	3	4
1- Attacco su /a/				
2- Emissione /a/ prolungata				
3- Emissione /a/ intensità elevata				
4- Crescendo su /a/				
5- Diminuendo su /a/				
6- Serie di /a/				
7- Scala ascendente su /a/				
8- Scala discendente su /a/				
9- Glissato ascendente su /a/				
10- Glissato discendente su /a/				
11- Adeguata intensità di conversazione				
12- Qualità vocale				

* 1-5 durata fonatoria=1, 6-10 sec=2, 11-14 sec=3, 15-25 sec=4

3) MUSCOLATURA FACCIALE

ITEM	1	2	3	4
<i>FACCIA</i>				
1- Simmetria facciale a riposo				
2- Cambio di espressione su sorriso				
<i>LABBRA</i>				
3- Mantenimento chiusura labiale a riposo				
4- Stiramento labbra				
5- Protrusione labbra				
6- Chiusura labiale durante la conversazione				
<i>MANDIBOLA</i>				
7- Bocca aperta/bocca chiusa				
8- Lateralizzazione mandibola a destra				
9- Lateralizzazione mandibola a sinistra				
<i>LINGUA</i>				
10- Protrudere la lingua				
11- Retrarre la lingua				
12- Muovere la lingua a destra				
13- Muovere la lingua a sinistra				
14- Passare la lingua sopra i denti				
15- Punta lingua contro guancia destra				
16- Punta lingua contro guancia sinistra				
17- Alzare la punta della lingua nella bocca				
18- Alzare la punta della lingua fuori dalla bocca				
<i>VELO</i>				
19- Elevazione velo del palato su /a/				
20- Elevazione velo del palato su serie di /a/				

4) **DIADOCOCINESI**

ITEM	N° in 5 sec	1	2	3	4
1- Aprire e chiudere la bocca rapidamente					
2- Protrudere e retrarre le labbra rapidamente					
3- Protrudere e retrarre la lingua rapidamente					
4- Alzare e abbassare punta lingua rapidamente					
5- Muovere la lingua da parte a parte rapidamente					
6- Ripetere "u-i" rapidamente					
7- Ripetere "pa" rapidamente					
8- Ripetere "ta" rapidamente					
9- Ripetere "ka" rapidamente					
10- Ripetere "kala" rapidamente					
11- Ripetere "p-t-k" rapidamente					

Assegnazione punteggi:

- 1) 1= 1-4 volte; 2= 5-9 vv; 3=10-14 vv; 4=15-20 vv
- 2) Vedi 1)
- 3) 1=1-7 vv; 2=8-13vv; 3=14-17 vv; 4= 18-25 vv
- 4) Vedi 3)
- 5) Vedi 3)
- 6) Vedi 1)
- 7) 1= 1-7 vv; 2= 8-14 vv; 3=15-19 vv; 4=20-30 vv
- 8) Vedi 7)
- 5) **RIFLESSI**

ITEM	1	2	3	4
1- Masticare				
2- Deglutire cibi solidi				
3- Deglutire liquidi				
4- Inibire scialorrea a riposo				
5- Inibire scialorrea durante l'alimentazione				
6- Inibire scialorrea in conversazione				
7- Tossire/Raschiare				

6) **ARTICOLAZIONE**

ITEM	1	2	3	4
1- Ripetizione consonanti iniziali #				
2- Accuratezza vocali #				
3- Ripetizione gruppi consonantici ###				
4- Ripetizione parole polisillabiche ####				
5- Ripetizione frasi #####				

PIPA BUCO TOPO DADO CASA GATTO FILO VASO MURO NEVE LUNA
RETE ZERO SCIA CIAO GIRO SOLE UOMO IUTA GNOMO GLIELO
POZZO

BRODO PLAGIO TRENO CLASSE GRIGIO FLOTTA CRETA DRAGO FRATE
SPESA STUFA SCALA SLITTA SPLENDE STRADA SCRIVE SPRUZZO SGRIDO
SFREGGIO SDRAIO SBRIGO PROVA

CALENDARIO AUTOBIOGRAFIA MONOTONO PERICOLOSO MONTAGNOSO
PRESTIGIO

- ##### - Oggi è una bella giornata per sciare
- Voglio una maglia di lana color ocra
 - Il motociclista attraversò una strada stretta di montagna
 - Patrizia ha pranzato a casa di Fabio

Assegnazione punteggi:

- 1 e 2) 1=1-11 parole; 2=12-17; 3=18-21; 4=21-22 3) Vedi 1 e 2); 4)1=1-2 parole, 2=3-4, 3=5, 4=6

Vi è un profondo silenzio nel buio della notte.

Vicino al pozzo, nella cui acqua si specchiano la luna ed una scia di stelle, la magnolia stende i suoi rami.

Cespugli di rose olezzano nell'aria.

Il temporale è cessato, e la pioggia ormai non cade più.

Solo le rane gracidano, nei fossi, oltre quel prato.

7) INTELLIGIBILITÀ

ITEM	1	2	3	4
1- Intelligibilità lettura (terapista)				
2- Intelligibilità lettura (familiare)				
3- Intelligibilità lettura (estraneo)				
4- Intelligibilità eloquio (terapista)				
5- Intelligibilità eloquio (familiare)				
6- Intelligibilità eloquio (estraneo)				

Assegnazione punteggi: 4= nessuna alterazione 3= leggera difficoltà ma sempre intellegibile

2= generalmente intellegibile, ma l'ascoltatore deve fare molta attenzione. Alcune parole hanno bisogno di essere ripetute e se la stanza è rumorosa o l'argomento è sconosciuto c'è difficoltà di comprensione

1= l'eloquio è spesso inintellegibile ma con una ripetizione più accurata può essere compreso

8) PROSODIA

ITEM	1	2	3	4
1- Mantenimento adeguata velocità d'eloquio#				
2- Aumento di velocità#				
3- Mantenimento ritmo adeguato#				
4- Uso di intonazione adeguata#				
5- Imitazione differenti modalità accentazione*				

#ripetizione mesi anno, ripetizione mesi anno più veloce, come si fa il caffè

*-GIOVANNI è venuto domenica

-Giovanni È VENUTO domenica

-Giovanni è venuto DOMENICA

Annotazioni: _____

Allegato 13- The dysarthria related quality of life questionnaire (QoL-Dys) - (Piacentini et al. 2011)

DATA DI SOMMINISTRAZIONE: _____

Legenda 0=MAI, 1=RARAMENTE, 2=QUALCHE VOLTA, 3=SPESSE, 4=SEMPRE

CARATTERISTICHE DELLA PAROLA	0	1	2	3	4
1 Il mio modo di parlare è difficile da comprendere per gli estranei					
2 Il mio modo di parlare è lento					
3 Il volume della mia voce è a volte o troppo debole o troppo forte					
4 Il mio modo di parlare sembra innaturale					
5 La mia famiglia fa fatica a comprendermi a causa dei miei problemi di parola					
6 Ho grandi difficoltà a parlare quando sono di fretta					
7 Il mio modo di parlare è peggiore al termine della giornata					
8 Faccio molto sforzo per parlare					
9 Il mio modo di parlare ha qualità nasali					
10 Finisco l'aria mentre parlo					

SITUAZIONI DIFFICOLTOSE	0	1	2	3	4
1 Tentare di dare informazioni importanti al telefono durante un'emergenza					
2 Parlare con qualcuno mentre sto guardando la TV o sto ascoltando la radio					
3 Chiedere informazioni ad un gruppo di persone					
4 Durante una cena conversare con alcune persone					
5 Farsi capire da qualcuno che ha poco tempo					
6 Parlare con qualcuno che è in un'altra stanza					
7 Essere turbato e cercare di far comprendere un messaggio					
8 Cercare di risolvere una discussione con qualcuno					
9 Porre una richiesta lunga ed articolata a qualcuno					
10 Raccontare ad un amico qualcosa di eccitante che mi è successo					
STRATEGIE DI COMPENSO	0	1	2	3	4
1 Non cambio l'argomento della conversazione senza prima farlo sapere al mio interlocutore.					
2 Mi assicuro che quando parlo le persone siano di fronte a me.					
3 Chiedo alle persone di ripetere quello che ho detto, così sono sicuro che abbiano capito bene.					
4 Attiro l'attenzione delle persone prima di cercare di comunicare con loro.					
5 Anche nei discorsi che mi riguardano preferisco ascoltare piuttosto che intervenire attivamente.					
6 Nelle situazioni difficili cerco di posizionarmi di fronte alle persone con cui parlo.					
7 Se qualcuno non mi capisce subito uso parole diverse per farmi capire					
8 Se le persone non mi stanno guardando quando parlo, mi sposto in modo tale che possano vedermi.					
9 Evito di parlare con qualcuno a distanza o in un'altra stanza.					
10 Se qualcuno sembra perdere la pazienza quando non mi capisce, sono meno motivato a ripetere.					
PERCEZIONE DELLE REAZIONI ALTRUI	0	1	2	3	4
1 A causa dei miei problemi di parola, le persone mi trattano come se avessi difficoltà a capire.					
2 Gli altri perdono la pazienza a causa del mio modo di parlare.					
3 Gli altri mi ignorano se non hanno capito cosa ho detto.					
4 Gli altri mi trattano come un bambino quando si tratta di comunicare.					
5 Le persone sembrano diventare impazienti perché parlo piano.					
6 Le persone correggono le mie parole prima che io termini la frase.					
7 Le persone mi escludono dalla conversazione.					
8 Le persone mi parlano più forte perché credono che io abbia problemi di udito.					
9 Gli altri si sono presi le mie responsabilità a causa dei miei problemi.					
10 Quando parlo le persone fanno finta di capirmi.					

Allegato 14- Protocollo riabilitativo

- **ESERCIZI DI RILASSAMENTO COLLO E SPALLE**

1. Spalla indietro (1 spalla per volta) X 5 VOLTE
2. Spalla avanti (1 spalla per volta) X 5 VOLTE
3. Entrambe le spalle in avanti X 5 VOLTE
4. Entrambe le spalle indietro X 5 VOLTE
5. Sollevare la spalla in 3 tempi, restare qualche secondo, scendere in 3 tempi (una spalla per volta) X 5 VOLTE
6. Sollevare entrambe le spalle in 3 tempi, restare qualche secondo, scendere in 3 tempi X 5 VOLTE
7. Sollevare la spalla (una alla volta), restare qualche secondo, scendere X 5 VOLTE
8. Sollevare entrambe le spalle, restare qualche secondo, scendere X 5 VOLTE
9. Portare il capo verso la spalla dx e restare qualche sec X 5 VOLTE
10. Portare il capo verso la spalla dx e restare qualche sec X 5 VOLTE
11. Portare il capo verso l'alto, restare qualche secondo e riscendere X 5 VOLTE
12. Portare il capo verso il basso, restare qualche secondo e risalire X 5 VOLTE
13. Disegnare un semicerchio con il capo da sinistra a destra e da destra a sinistra X 5 VOLTE

- **ESERCIZI DI RESPIRAZIONE**

1. Prendo l'aria lentamente dal naso, trattengo il respiro per qualche secondo, rilascio l'aria dalla bocca X 5VOLTE
2. Prendo l'aria dal naso, trattengo il respiro per qualche secondo, rilascio l'aria dalla bocca a scatti in 3 tempi con una F (F-F-F) X 5 VOLTE
3. Prendo l'aria dal naso a scatti in 3 tempi, trattengo il respiro per qualche secondo, rilascio l'aria dalla bocca X 5 VOLTE
4. Prendo l'aria dal naso a scatti in 3 tempi, trattengo il respiro per qualche secondo, rilascio l'aria dalla bocca a scatti in 3 tempi X 5VOLTE
5. Prendo l'aria, apnea, contraggo il diaframma per 5-8 secondi e rilascio, buttando fuori l'aria X 3 VOLTE
6. Soffiare nella bottiglietta creando delle bolle costanti, delle stesse dimensioni, controllando il respiro X 3 VOLTE

7. Soffiare nella bottiglietta prima piano, poi più forte, fino ad arrivare al massimo della forza, creando bolle grandi X 3 VOLTE

8. Soffiare sulla candela, piegandola senza spegnerla X 3 VOLTE

9. Soffiare da lontano sulla candela, prima piano poi aumentare la forza del soffio fino a spegnerla X 3 VOLTE

- PRASSIE LINGUO-BUCCO-FACCIALI

1. Aprire e chiudere la bocca X 10 VOLTE

2. Fare un fischio, dosando la forza, iniziare piano e poi sempre più forte X 5 VOLTE

3. Sbadiglio con massima apertura della bocca X 10 VOLTE

4. Gonfiare le guance e poi rilasciare X 10 VOLTE

5. Gonfiare le guance e farle “scoppiare” X 5 VOLTE

6. Gonfiare le guance e fare una pernacchia, prima piano poi aumentare l’intensità X 5 VOLTE

7. Gonfiare le guance, trattenere il respiro per 3-5 secondi e poi buttare fuori l’aria, prima piano e poi con più forza X 5 VOLTE

- ESERCIZI DI VOCE

1. Inspirazione nasale profonda- apnea- colpo di tosse X3 VOLTE

2. Inspirazione nasale profonda-apnea- dire una A (E/I/O/U) forte e decisa 3 VOLTE X OGNI VOCALE

3. Inspirazione nasale profonda-apnea-vocale+K+vocale CON LE MANI SULLE GAMBE, SPINGENDO SULLE GINOCCHIA (ka/ke/ki/ko/ku) 3 VOLTE X OGNI VOCALE

4. Inspirazione nasale profonda-apnea-vocale+K+vocale CON LE MANI SULLE GAMBE, SPINGENDO SULLE GINOCCHIA (akka/ekke/ikki/okko/ukku) 3 VOLTE X OGNI VOCALE

5. Inspirazione nasale profonda-apnea- P+vocale CON LA MANO SOTTO ALLA SEDIA E TIRANDO (pa/pe/pi/po/pu) 3 VOLTE X OGNI VOCALE

6. Inspirazione nasale profonda-apnea-vocale+P+vocale CON LA MANO SOTTO ALLA SEDIA E TIRANDO (appa/eppi/ippi/oppo/uppu) 3 VOLTE X OGNI VOCALE

- ESERCIZI CON IL BICCHIERE

1. Fare un colpo di tosse forte e deciso dentro al bicchiere X 3 VOLTE

2. Inspirazione nasale profonda-apnea- A forte e decisa (E/I/O/U) 3 VOLTE X OGNI VOCALE
3. Inspirazione nasale profonda-apnea-K+vocale (ka/ke/ki/ko/ku) 3 VOLTE X OGNI VOCALE
4. Inspirazione nasale profonda-apnea-vocale+K+vocale (akka/ekke/ikki/okko/ukku) 3 VOLTE X OGNI VOCALE
5. Inspirazione nasale profonda-apnea-P+vocale (pa/pe/pi/po/pu) 3 Volte per ogni vocale
6. Inspirazione nasale profonda-apnea-vocale+P+vocale (appa/eppi/ippi/oppo/uppu) 3 VOLTE X OGNI VOCALE
7. Inspirazione nasale profonda-apnea-K+vocale ASPIRATO (k-ha/k-he/k-hi/k-ho/k-hu) 3 VOLTE X OGNI VOCALE
8. Inspirazione nasale profonda-apnea-vocale+K+vocale ASPIRATO (ak-ha/ek-he/ik-hi/ok-ho/uk-hu) 3 VOLTE X OGNI VOCALE
9. Inspirazione nasale profonda-apnea-P+vocale ASPIRATO (p-ha/p-he/p-hi/p-ho/p-hu) 3 VOLTE X OGNI VOCALE
10. Inspirazione nasale profonda-apnea-vocale+P+vocale ASPIRATO (ap-ha/ep-he/ip-hi/op-ho/up-hu) 3 VOLTE X OGNI VOCALE

- ESERCIZI CON LA MASCHERA AMBU

Prendere l'aria, trattenendo il respiro mettere la maschera e una volta messa produrre il colpo di tosse/ vocalizzo il più forte possibile,

1. Fare un colpo di tosse forte e deciso dentro alla maschera X 3 VOLTE
2. Inspirazione nasale profonda-apnea-A forte e decisa (E/I/O/U) 3 VOLTE X OGNI VOCALE
3. Inspirazione nasale profonda-apnea-K+vocale (ka/ke/ki/ko/ku) 3 VOLTE X OGNI VOCALE
4. Inspirazione nasale profonda-apnea-vocale+K+vocale (akka/ekke/ikki/okko/ukku) 3 VOLTE X OGNI VOCALE
5. Inspirazione nasale profonda-apnea-P+vocale (Pa/Pe/Pi/Po/Pu) 3 VOLTE X OGNI VOCALE
6. Inspirazione nasale profonda-apnea-vocale+P+vocale (appa/eppi/ippi/oppo/uppu) 3 VOLTE X OGNI VOCALE

7. Inspirazione nasale profonda-apnea-K+vocale ASPIRATO (k-ha/k-he/k-hi/k-ho/k-hu) 3 VOLTE X OGNI VOCALE
8. Inspirazione nasale profonda-apnea-vocale+K+vocale ASPIRATO (ak-ha/ek-he/ik-hi/ok-ho/uk-hu) 3 VOLTE X OGNI VOCALE
9. Inspirazione nasale profonda-apnea-P+vocale ASPIRATO (p-ha/p-he/p-hi/p-ho/p-hu) 3 VOLTE X OGNI VOCALE
10. Inspirazione nasale profonda-apnea-vocale+P+vocale ASPIRATO (ap-ha/ep-he/ip-hi/op-ho/up-hu) 3 VOLTE X OGNI VOCALE
- Ripetere gli esercizi senza maschera ambu e senza bicchiere.

