



UNIVERSITÀ POLITECNICA DELLE MARCHE
FACOLTÀ DI MEDICINA E CHIRURGIA

Corso di Laurea in Logopedia

La disfagia nella Sclerosi Laterale Amiotrofica:
identificazione precoce e correlazione con
l'andamento dei parametri respiratori

Relatore:
Dott.ssa Michela Coccia

Tesi di laurea di:
Giorgia Damiani

Anno Accademico 2018-2019

INDICE

Introduzione	5
1. La Sclerosi Laterale Amiotrofica	7
1.1. Definizione	7
1.2. Epidemiologia	7
1.3. Eziopatogenesi	8
1.4. Sintomatologia	8
1.5. Diagnosi	11
1.6. Terapia	12
1.7. Decorso	12
2. La deglutizione fisiologica	14
2.1. Definizione	14
2.2. Anatomia degli organi coinvolti	14
2.2.1. Cavità orale	14
2.2.2. Faringe	18
2.2.3. Laringe	18

2.2.4. Sistema nervoso centrale	19
2.3. Fisiologia della deglutizione	20
3. La disfagia	23
3.1. Inquadramento	23
3.2. Segni e sintomi	24
3.3. Complicanze	24
3.4. Valutazione	25
3.4.1. Valutazione clinica	25
3.4.2. Valutazione strumentale	27
3.4.3. Altre valutazioni	28
3.5. Trattamento	29
4. La disfagia nella SLA	31
4.1. Caratteristiche	31
4.2. Management clinico	37
5. Studio sperimentale	42
5.1. Obiettivo dello studio	42
5.2. Popolazione studiata	42

5.3. Iowa Oral Performance Instrument (IOPI)	43
5.4. Parametri respiratori	47
6. Analisi dei dati	49
7. Discussione dei risultati	60
Conclusione	62
Bibliografia	64
Sitografia	68
Ringraziamenti	69

INTRODUZIONE

La disfagia consiste in un'alterazione della deglutizione che può interessare una o più componenti anatomiche o fisiologiche coinvolte nel processo di transizione di sostanze dal cavo orale allo stomaco.

Essa non è una malattia, ma un sintomo (se avvertita dal paziente) o un segno (se identificata dal clinico), e in quanto tale può manifestarsi nell'ambito di quadri patologici diversi, comprese le sindromi neurologiche come la Sclerosi Laterale Amiotrofica, malattia neurodegenerativa caratterizzata da una progressiva perdita dei neuroni di moto che in breve tempo conduce alla morte con ingravescenza progressiva. Nella maggior parte dei casi la morte avviene per insufficienza respiratoria o per le complicanze della disfagia (polmonite ab ingestis, malnutrizione e disidratazione); da qui l'importanza di un'identificazione precoce delle problematiche deglutitorie nelle persone affette da SLA.

Studi recenti evidenziano come la lingua giochi un ruolo fondamentale nel determinare problemi di deglutizione in questa popolazione, tanto da suggerire di considerare il parametro "forza della lingua" un indicatore affidabile per l'identificazione e il monitoraggio dell'evoluzione della disfagia.

Ciò che non è stato sufficientemente indagato in letteratura è se la misurazione della forza della lingua sia utile non soltanto in riferimento alla disfagia, ma in un'ottica più generale, e se quindi abbia un valore prognostico in termini di sopravvivenza, al pari dei parametri respiratori.

Da qui l'interesse ad approfondire l'argomento, al fine di stabilire se gli indicatori di funzionalità della fase orale, misurati con l'Iowa Oral Performance Instrument, siano in grado di individuare la disfagia nella SLA e se ci sia una correlazione tra l'andamento dei parametri respiratori e la progressione della disfagia.

1. LA SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA

1.1. DEFINIZIONE

La Sclerosi Laterale Amiotrofica è una patologia degenerativa del sistema nervoso centrale ad andamento progressivo che interessa contemporaneamente il primo motoneurone (o motoneurone superiore, a livello della corteccia cerebrale) e il secondo motoneurone (o motoneurone inferiore, a livello spinale e/o bulbare).

1.2. EPIDEMIOLOGIA

È una patologia caratteristica dell'età adulta, che prevale leggermente nel sesso maschile, con un'età di insorgenza che va dai 45 ai 75 anni e un picco di incidenza intorno ai 65 anni. Sono possibili, però, anche forme giovanili con esordio tra i 20 e i 30 anni.

La prevalenza, cioè la percentuale di malati in una determinata popolazione in un anno, è di 4-6 casi su 100.000 abitanti, mentre l'incidenza, cioè il numero di nuovi casi in un anno, in Italia è di 2.5 casi su 100.000 abitanti.

Attraverso studi epidemiologici sono state individuate alcune popolazioni che sembrano particolarmente a rischio, tra le quali compaiono i calciatori professionisti, gli agricoltori, il cui rischio è doppio rispetto alla popolazione normale, e alcuni lavoratori a contatto con determinati metalli, ad esempio i saldatori.

1.3. EZIOPATOGENESI

La causa della malattia è ancora sconosciuta. Nel 10% dei casi la SLA è causata da una mutazione genetica ereditaria, motivo per cui si è soliti parlare di SLA familiare. Ad oggi i principali geni coinvolti nell'insorgenza della SLA sono quattro: SOD1, TDP-43, FUS e C9orf72.

La forma più comune, però, è quella sporadica, che rappresenta circa il 90% di tutti i casi di SLA. Sono state elaborate diverse ipotesi in merito alle possibili cause scatenanti ed è ormai assodato che la SLA non è dovuta ad una singola causa, piuttosto la degenerazione e la morte neuronale sono il risultato di meccanismi diversi, spesso variamente correlati e associati tra loro, identificabili in:

- Danno ossidativo, dovuto all'accumulo di radicali liberi all'interno della cellula;
- Eccitotossicità, dovuta all'eccesso di glutammato (neurotrasmettitore eccitatore) nel sangue e nel liquor dei soggetti con SLA che determina iperattività con effetti tossici sulle cellule del sistema nervoso;
- Alterazioni dei mitocondri, responsabili della produzione di energia all'interno della cellula;
- Alterazioni dei neurofilamenti, responsabili del trasporto assonale lento.

1.4. SINTOMATOLOGIA

La malattia è caratterizzata clinicamente dalla coesistenza di segni di compromissione del I

e del II motoneurone.

L'interessamento del motoneurone superiore si manifesta con ipostenia, ipertono spastico, iperreflessia osteotendinea e comparsa di riflessi patologici, tra cui il segno di Babinski che è un segnale diretto di compromissione del sistema piramidale.

I sintomi, in genere, vengono classificati in base al collocamento del motoneurone inferiore che va incontro a degenerazione: si parla di esordio bulbare, se sono colpiti per primi, o in prevalenza, i motoneuroni inferiori nella regione bulbare del tronco encefalico, e di esordio spinale, se sono colpiti per primi, o in prevalenza, i motoneuroni a livello del midollo spinale. L'esordio e l'evoluzione dei sintomi sono molto variabili da un caso all'altro: si stima che i tre quarti dei pazienti riportino un esordio spinale della malattia, mentre il restante quarto presenti un esordio bulbare.

La SLA ad esordio spinale, anche detta SLA tipica o comune, è caratterizzata da ipostenia, atrofia muscolare, riduzione del tono muscolare, spasticità, fascicolazioni e crampi muscolari. Inizialmente, tali sintomi rimangono confinati nel segmento d'esordio, ad un arto o ad un emilato, ma successivamente tendono ad estendersi a nuovi distretti in maniera progressiva e con una velocità variabile da paziente a paziente. Lungo il decorso della malattia a questi sintomi si aggiungono i segni di compromissione bulbare: disfagia, disartria, disfonia, scialorrea, atrofia e fascicolazioni della lingua, dispnea dovuta al coinvolgimento della muscolatura respiratoria. La compromissione e la riduzione funzionale della muscolatura respiratoria, sia inspiratoria che espiratoria, si traducono in debolezza muscolare e insorgenza della respirazione superficiale, con conseguente riduzione

dell'apporto di ossigeno ai polmoni.

Per quanto riguarda la forma bulbare, i sintomi iniziali interessano proprio i muscoli innervati dai motoneuroni localizzati nel tronco encefalico, come quelli responsabili dell'articolazione del linguaggio e della deglutizione. I sintomi bulbari si manifestano fin dall'esordio e per un lungo periodo in maniera isolata nel 25% dei casi: nelle prime fasi della malattia emergono difficoltà nella pronuncia dei fonemi consonantici (labiali e linguali), ipotrofia e fascicolazioni evidenti soprattutto nei margini linguali; in fasi più avanzate la protrusione della lingua diventa impossibile, la disartria diventa sempre più rilevante e si instaurano difficoltà crescenti di deglutizione, inizialmente per i liquidi, fino alla totale incapacità a deglutire. Nello specifico, la disfagia è presente fin dall'esordio nel 30% dei casi e con il progredire della malattia coinvolge l'80% dei pazienti. La compromissione delle corde vocali si manifesta con disfonia e con voce flebile fino all'afonia. Sono riscontrabili alterazioni anche a livello facciale, in particolare riduzione della mimica, debolezza nella chiusura delle labbra e nel gonfiare le guance, scolo di saliva e fascicolazioni a livello del mento.

Nel 25-50% dei casi sono presenti segni pseudobulbari, quali riso e pianto eccessivi o inopportuni dovuti alla perdita del controllo volontario dei muscoli facciali e respiratori. In genere sono risparmiate la funzione oculomotoria, la funzione sfinterica e genitale e la sensibilità. Anche le facoltà cognitive, nella maggior parte dei casi, rimangono totalmente integre, anche se raramente si possono osservare casi di demenza fronto-temporale, caratterizzata da disturbi comportamentali (perdita di consapevolezza, disinibizione, rigidità

mentale, distraibilità), sintomi emotivi (depressione, ansia e indifferenza emotiva), e disturbi comunicativi (riduzione progressiva dell'eloquio, mutismo, ecolalie e deficit delle funzioni esecutive).

1.5. DIAGNOSI

Non essendoci dei marcatori specifici per la SLA, la diagnosi si basa essenzialmente sulla storia clinica, sull'esame elettromiografico (che si caratterizza per la presenza di segni di denervazione diffusa), sull'aumento delle CK e sulla negatività dei reperti neuroradiologici. Tra questi, l'elemento cruciale per arrivare alla diagnosi è lo studio neurofisiologico.

L'EMG, infatti, deve dimostrare la copresenza di segni di attiva e cronica denervazione, non uniformemente rappresentati nei vari gruppi muscolari. La velocità di conduzione motoria può dimostrare un rallentamento del 10% che può essere attribuito alla perdita dei grossi assoni a conduzione rapida.

Secondo i criteri di El Escorial e la successiva revisione del 1998, la diagnosi di SLA richiede:

- Evidenza di segni di degenerazione del I e del II motoneurone;
- Progressione anamnestica e/o obiettiva dei segni e dei sintomi con diffusione nello stesso o in altri distretti;
- Esclusione di altre patologie capaci di spiegare i segni di compromissione del I e del II motoneurone e di altri processi patologici evidenziabili agli esami per immagini.

1.6. TERAPIA

Il fatto che, ancora ad oggi, l'eziologia della SLA sia sconosciuta, non ha consentito la realizzazione di una terapia specifica in grado di arrestare la malattia o addirittura far regredire i sintomi. È possibile, però, rallentare il decorso tramite farmaci antiglutamatergici come il Riluzolo, che prolunga la sopravvivenza dei motoneuroni.

Attualmente grande spazio è riservato alle terapie sintomatiche e palliative, che prevedono l'intervento integrato di numerose figure professionali. Il trattamento della SLA, infatti, è incentrato principalmente sul management del paziente, cioè sugli ausili e le tecniche che permettono di far fronte alle due problematiche principali: l'insufficienza respiratoria, tramite la ventilazione non invasiva (NIV) instaurata a domicilio prima che la dispnea sia clinicamente evidente, e la disfagia, tramite la gastrostomia percutanea endoscopica (PEG) eseguita nei casi con importante disfagia. Vanno ricordati anche tutti quegli ausili per la Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA), sia a bassa che ad alta tecnologia, necessari quando il paziente perde la capacità di comunicare. Questi interventi consentono di migliorare significativamente non solo la prognosi, grazie ad un prolungamento del decorso della malattia, ma anche la qualità di vita dei pazienti con SLA.

1.7. DECORSO

La prognosi è infausta conducendo a morte in media entro 3-5 anni dalla diagnosi, anche se ci sono pazienti con decorsi molto più lunghi (il 10% vive più di 10 anni).

L'outcome è significativamente influenzato dall'età alla diagnosi (più la diagnosi avviene in età avanzata, più la prognosi peggiora) e dal luogo d'esordio dei sintomi. Infatti, segni di coinvolgimento della regione bulbare sin dalla diagnosi sono associati ad una progressione peggiore della malattia; mentre si ha una prognosi migliore in quei casi con esordio spinale e coinvolgimento predominante dei motoneuroni superiori.

Le principali cause di decesso sono l'insufficienza respiratoria per atrofia del diaframma e dei muscoli intercostali, le complicanze respiratorie (polmoniti ab ingestis) e l'instaurarsi di un grave stato di denutrizione e disidratazione.

2. LA DEGLUTIZIONE FISIOLÓGICA

2.1. DEFINIZIONE

La deglutizione è un atto fisiologico che consente la progressione di sostanze lungo il percorso che va dalla bocca allo stomaco e viceversa. È una funzione complessa che prevede il coinvolgimento di più apparati, respiratorio e digerente, le cui strutture anatomiche interagiscono in modo armonico e coordinato.

2.2. ANATOMIA DEGLI ORGANI COINVOLTI

Le strutture anatomiche che intervengono nel meccanismo della deglutizione comprendono la cavità orale (labbra, denti, guance, palato, lingua, ghiandole salivari), la faringe, la laringe, l'esofago, lo stomaco, il duodeno e il sistema nervoso.

2.2.1. CAVITÀ ORALE

La *cavità orale* rappresenta la parte più alta delle vie digestive. In essa è possibile individuare due zone: la zona vestibolare, tra labbra e guance da un lato e arcate dentarie dall'altro, e il cavo orale propriamente detto, formato dallo spazio localizzato posteriormente alle arcate dentarie fino all'istmo delle fauci. Le pareti laterali della cavità orale sono formate dalle guance, lamine cutaneo-mucose sostenute da un piano muscolare composto essenzialmente dal buccinatore. La volta è costituita dal palato, il quale è composto per i due terzi anteriori da una parete ossea formata dal mascellare e dalle ossa palatine e per il terzo posteriore da

una lamina fibro-muscolare terminante nell'ugola. Il palato molle partecipa attivamente alla deglutizione grazie al muscolo elevatore del velo e al muscolo tensore del velo che consentono la chiusura del rinofaringe durante l'atto deglutitorio, evitando in questo modo il passaggio di cibo nelle cavità nasali e favorendo contemporaneamente la spinta del bolo verso il basso.

L'orifizio che introduce al cavo orale è circondato dalle *labbra*, composte da tre strati; lo strato intermedio è formato da fasci muscolari, tra cui quelli che compongono l'orbicolare delle labbra, importante ai fini della deglutizione in quanto evita la fuoriuscita del cibo dal cavo orale.

All'interno della cavità orale si trovano i *denti*, i quali rappresentano i principali organi deputati alla masticazione. Nell'adulto, in condizioni normali, si presentano in numero di 32, disposti in due serie a forma di "U", una superiore e una inferiore.

L'azione della masticazione viene svolta grazie alla *muscolatura masticatoria*. Due sono i gruppi muscolari che intervengono nel processo: uno deputato all'elevazione della mandibola e uno deputato al suo abbassamento. La muscolatura elevatrice è costituita da quattro muscoli presenti bilateralmente: i masseteri, i temporali, gli pterigoidei esterni e gli pterigoidei interni, innervati dal nervo mandibolare del trigemino (V nervo cranico). I muscoli antagonisti sono rappresentati dai sovraioidei e dai sottoioidei, con funzione stabilizzatrice ancorando lo ioide al basicranio.

Il pavimento della cavità orale è composto, essenzialmente, dalla *lingua*. Si tratta di un organo muscolo-mucoso in grado di muoversi e di modificare la propria forma, pur

mantenendo costante il proprio volume. Si distinguono nella lingua due porzioni, il corpo e la radice, il cui limite è rappresentato sulla faccia superiore dal solco terminale a forma di “V” aperta in avanti. Il corpo è formato da un apice, da una faccia superiore detta dorso, da una faccia inferiore e da due margini laterali. La radice, parte non visibile dell’organo, consente alla lingua di connettersi ai suoi punti di attacco ossei, cioè mandibola, osso ioide e processi stiloidei.

La lingua è costituita da ben 17 muscoli, distinti in estrinseci ed intrinseci, ciascuno dei quali ha praticamente una sola inserzione.

I muscoli estrinseci si inseriscono sull’osso ioide e sulla mandibola e provocano spostamenti della lingua nella cavità orale in tutte le direzioni:

- Il genioglosso contraendosi abbassa la lingua facendola aderire al pavimento buccale con formazione di una concavità sulla superficie; inoltre genera la protrusione della lingua;
- L’ioglosso e il condroglosso contraendosi tirano la lingua indietro e in basso;
- Lo stiloglosso, al contrario, solleva la lingua all’indietro spostandola superiormente e dorsalmente;
- Il palatoglosso, infine, solleva la lingua apponendola al palato.

I muscoli intrinseci originano e si inseriscono all’interno della lingua stessa senza alcun rapporto con la struttura scheletrica e sono responsabili delle modificazioni di forma. In base al loro orientamento nello spazio vengono definiti:

- Longitudinale superiore, che copre la parte dorsale del corpo e della base linguale;

- contraendosi accorcia la lingua e la rende concava verso l'alto;
- Longitudinale inferiore, che decorre sotto le fibre del muscolo trasverso sulla faccia inferiore della lingua; contraendosi accorcia la lingua in direzione sagittale, rende convessa la superficie e trae l'apice in basso e indietro;
 - Trasverso, la cui contrazione accorcia il diametro trasverso della lingua accentuandone la convessità dorsale;
 - Verticale, responsabile dell'appiattimento della lingua.

Questo complesso sistema muscolare spiega le grandi possibilità della lingua, capace di permettere la parola rapida e di consentire, nella fase buccale, lo spostamento del cibo all'interno del cavo orale.

L'innervazione della lingua è eccezionalmente ricca: l'innervazione motoria per tutti i muscoli intrinseci ed estrinseci è data soprattutto dal nervo ipoglosso (XII nervo cranico), mentre l'innervazione sensitiva, sia generale che gustativa specifica, è fornita per i due terzi anteriori della lingua dal ramo linguale del nervo mandibolare del trigemino (V nervo cranico), per la base dal glossofaringeo (IX nervo cranico) e per la zona glossoepiglottica dal nervo laringeo superiore del vago (X nervo cranico).

Fanno parte della cavità orale anche le *ghiandole salivari* (parotidi, sottomascellari, sublinguali, salivari minori), composte da cellule a secrezione sierosa e mucosa in grado di produrre la saliva, la quale favorisce la formazione del bolo riducendone la consistenza ed aumentandone la coesione e la scivolosità.

2.2.2. FARINGE

La faringe è un organo impari e mediano a forma di cono tronco allungato. Dal punto di vista topografico è possibile riconoscere tre porzioni: rinofaringe, orofaringe e ipofaringe. La sua localizzazione fa sì che la faringe prenda parte sia all'apparato respiratorio che al digerente: a livello del rinofaringe, infatti, riceve l'aria dalle cavità nasali per indirizzarla alla laringe, mentre l'orofaringe riceve il bolo dall'istmo delle fauci per poi convogliarlo in esofago.

Nella linea mediana è attraversata da un sottile cordone fibroso (rafe faringeo) dal quale si dipartono i muscoli costrittori superiore, medio e inferiore, responsabili della contrazione peristaltica che permette la propulsione del bolo verso l'esofago. Oltre a questi, sono presenti due gruppi pari e simmetrici di muscoli estrinseci che provvedono all'elevazione della faringe: i muscoli palatofaringei e i muscoli stilofaringei.

L'innervazione è data da fibre nervose dei nervi trigemino (V nervo cranico), glossofaringeo (IX nervo cranico) e vago (X nervo cranico).

2.2.3. LARINGE

Anche la laringe è una struttura impari e mediana, scomponibile in tre regioni: la regione sopraglottica, anche detta "vestibolo laringeo", che partecipa attivamente nella chiusura delle vie aeree inferiori durante la deglutizione; la regione glottica, delimitata dalle corde vocali vere; infine la regione sottoglottica, delimitata anteriormente dalla cartilagine tiroidea e posteriormente dalla cartilagine cricoidea. Lo scheletro della laringe è costituito da cartilagini, le quali sono tenute insieme da articolazioni, legamenti e membrane e dalle quali ha origine la muscolatura intrinseca.

Durante l'atto deglutitorio, la laringe svolge una funzione essenziale nella difesa delle vie respiratorie secondo due modalità: una valvolare e una di elevazione. La funzione valvolare, che impegna principalmente la muscolatura intrinseca laringea, è garantita dalla chiusura delle corde vocali e del vestibolo laringeo, tramite l'adduzione delle false corde, l'avanzamento e l'avvicinamento delle aritenoidi contro il base lingua e l'abbassamento dell'epiglottide. La funzione di elevazione e avanzamento del complesso ioido-laringeo è assolta, invece, dalla muscolatura laringea estrinseca, in particolare dai muscoli sopraioidei.

La laringe svolge un ruolo importante anche nel supportare la tosse, sia riflessa che volontaria, grazie a meccanocettori e chemocettori localizzati nella mucosa.

L'innervazione sia motoria che sensitiva della laringe è fornita dal nervo vago (X nervo cranico).

2.2.4. SISTEMA NERVOSO CENTRALE

Sia la masticazione che la deglutizione sono attività motorie il cui inizio può essere volontario e gestito dalle aree corticali motorie primaria e supplementare, ma una volta avviate proseguono come attività riflesse grazie a centri localizzati nella parte inferiore del tronco encefalico. Infatti, la coordinazione di tali meccanismi è operata dal SNC grazie ad un centro della deglutizione (Central Pattern Generators) localizzato nella formazione reticolare del bulbo nel tronco encefalico, in grado di fornire un'attivazione sequenziale e ritmica di muscoli per l'esecuzione di attività motorie quali la respirazione, la masticazione, la suzione e la deglutizione. Tale centro riceve numerose afferenze, da strutture sia periferiche sia centrali, e coordina l'attività di numerose altre aree del SNC, come il nucleo

ambiguo e i nuclei dei nervi trigemino, facciale e ipoglosso.

2.3. FISIOLOGIA DELLA DEGLUTIZIONE

La deglutizione, nel soggetto adulto normale, si articola in sette fasi:

- *Fase anticipatoria*, in cui si verificano delle modificazioni (nella secrezione salivare e gastrica e nel tono della muscolatura liscia e striata) che preparano le strutture deglutitorie e digestive a svolgere al meglio le loro funzioni, ancor prima che il cibo oltrepassi lo sfintere labiale.
- *Fase 0 o di preparazione extraorale delle sostanze (volontaria)*, che prevede la preparazione del cibo, comprese le sue modificazioni fisiche per renderlo gradevole.
- *Fase 1 o preparatoria orale (volontaria)*, in cui il cibo viene trasformato in bolo pronto per essere deglutito grazie alla salivazione e alla masticazione.

In questa fase assume un ruolo fondamentale la lingua, i cui movimenti rotatori e laterali sono essenziali per il controllo del cibo all'interno della cavità orale, posizionandolo tra le arcate dentarie, raccogliendolo e mescolandolo alla saliva per poi riposizionarlo tra i denti per essere ulteriormente masticato. Inoltre, qualora nella cavità orale ci sia una quantità di cibo superiore al volume massimo che può essere deglutito comodamente, la lingua è in grado di formare due boli: uno pronto per essere spostato verso l'istmo delle fauci e un altro che rimane momentaneamente nella cavità orale. Senza questo fine controllo della lingua il bolo potrebbe spargersi nella bocca in maniera irregolare o cadere precocemente in faringe.

Al termine di questa fase il cibo si troverà raccolto in una sorta di palla, posizionato al centro del palato e circondato dalla lingua che, per azione della muscolatura intrinseca, assume una precisa conformazione con i margini elevati e un solco centrale che la attraversa.

- *Fase 2 o orale (volontaria)*, in cui il bolo viene convogliato verso l'istmo delle fauci con conseguente elicitazione del riflesso deglutitorio e inizio della deglutizione riflessa.

Anche in questa fase la lingua svolge un ruolo centrale: mentre la punta è fissa nella porzione anteriore del palato duro a livello delle papille retroincisive (spot palatino) e i margini linguali sono a contatto con la faccia orale dell'arcata dentaria superiore, la lingua spinge il bolo contro il palato duro e successivamente all'indietro verso l'orofaringe grazie alla contrazione ordinata e in successione della sua muscolatura che genera una vera e propria onda di deformazione della sua massa.

- *Fase 3 o faringea (involontaria)*, in cui il bolo transita in sicurezza nel punto di incrocio tra la via respiratoria e la via digerente.

È la fase più complessa, perché comprende una serie di eventi biomeccanici che si verificano in meno di un secondo: l'apertura dello sfintere glossopalatale; la chiusura dello sfintere velofaringeo per evitare il passaggio di cibo nelle cavità nasali; la peristalsi faringea, che contribuisce alla spinta del bolo verso il basso; i meccanismi di protezione delle vie aeree (elevazione del complesso ioido-laringeo, chiusura del piano glottico e del vestibolo laringeo, abbattimento dell'epiglottide); infine l'apertura dello sfintere esofageo superiore.

- *Fase 4 o esofagea (involontaria)*, in cui il bolo attraversa l'esofago fino al superamento dello sfintere esofageo inferiore, con una durata variabile tra gli 8 e i 20 secondi.
- *Fase 5 o gastrica*, che inizia con il superamento dello sfintere esofageo inferiore e termina con il passaggio del bolo attraverso lo sfintere pilorico.

Data la complessità del meccanismo, la deglutizione è gestita volontariamente soltanto nelle prime fasi, mentre dalla fase faringea è regolata da uno specifico centro localizzato nel bulbo del tronco encefalico (Central Pattern Generator), a sua volta gestito da centri corticali e sottocorticali. Il controllo esercitato dai centri situati nel tronco encefalico, dalle strutture soprannucleari e dal cervelletto consente un atto deglutitorio armonico e coordinato in ogni sua fase, sicuro ed efficiente.

Una qualsiasi alterazione, sia essa sensoriale o motoria, che compromette uno o più stadi della deglutizione, può essere causa di disfagia.

3. LA DISFAGIA

3.1. INQUADRAMENTO

Il termine disfagia si riferisce a un qualsiasi disagio nel deglutire avvertito dal paziente o a qualsiasi disfunzione deglutitoria obiettivamente rilevabile direttamente o indirettamente per le sue conseguenze (Schindler O., 2011).

I disturbi della deglutizione si possono avere a tutte le età e si possono verificare per le cause più disparate: iatrogene, infettive, metaboliche, miopatiche, neurologiche o strutturali.

In età adulta le alterazioni deglutitorie possono essere ascritte a due quadri principali: la presbifagia primaria, cioè una deglutizione fisiologica per l'età, e la presbifagia secondaria, ossia secondaria ad eventi patologici. Esclusa la presbifagia primaria, in età adulta e senile la disfagia è principalmente legata a sindromi post-traumatiche (in particolare iatrogene, dopo interventi chirurgici del distretto cervico-facciale) e a sindromi neurologiche. In quest'ultimo caso si è soliti parlare di *disfagia neurogena*, cioè un disturbo di deglutizione che è conseguente a patologie neurologiche e che si manifesta generalmente con un'alterazione delle funzioni senso-motorie delle fasi orale e faringea. Nella maggior parte dei casi il riconoscimento della causa di disfagia è semplice essendo già noto il disturbo neurologico del paziente. Al contrario, quando la disfagia rappresenta il sintomo d'esordio della malattia neurologica, possono passare anche mesi prima di arrivare alla diagnosi: è questo il caso della Sclerosi Laterale Amiotrofica ad esordio bulbare, in cui circa il 50% dei

pazienti non viene correttamente diagnosticato se non dopo una latenza che spesso supera i 12 mesi (Chiò, 2000).

3.2. SEGNI E SINTOMI

I tipici segni e sintomi della disfagia neurogena comprendono episodi di tosse e soffocamento durante l'assunzione di cibo, residui di cibo nel tratto oro-faringeo dopo la deglutizione, difficoltà a deglutire le secrezioni oro-faringee, sensazione di corpo estraneo in gola, rigurgito dal naso, fuoriuscita di bolo dalla cavità orale, alternazioni della qualità vocale (ad esempio la voce umida, che rivela l'inondamento della laringe da parte della saliva) e disartria.

3.3. COMPLICANZE

La principale complicanza della disfagia è la polmonite da aspirazione, anche detta polmonite ab ingestis, dovuta ad un'alterazione dell'equilibrio tra meccanismi di difesa delle vie aeree inferiori e aspirazione di cibi o secrezioni.

La disfagia, in particolare quella oro-faringea, si caratterizza per un elevato rischio di penetrazione e aspirazione di cibo o secrezioni. Se la penetrazione di cibo nel vestibolo laringeo non è seguita da meccanismi riflessi di protezione (tosse volontaria e raclage), che permettono l'espulsione del corpo estraneo, si verifica l'aspirazione che può essere all'origine di patologie polmonari gravi. È questo il caso della polmonite ab ingestis, in cui

l'aspirazione di cibo contaminato nelle vie aeree, che non può essere espulso efficacemente dal meccanismo della tosse, determina un quadro polmonare infiammatorio anche grave, che frequentemente conduce all'exitus, tanto che la polmonite da aspirazione è considerata la causa più comune di morte nei pazienti con disfagia secondaria a disturbi neurologici (Holas M.A. et al., 1994).

Un'altra complicanza frequente nei soggetti disfagici è l'alterazione dello stato nutrizionale. Infatti, i pazienti affetti da turbe della deglutizione tendono a ridurre gradualmente la propria alimentazione, sia per il disagio percepito dovuto alla necessità di alimentarsi con cibi a consistenza differente dall'usuale, sia per l'incremento del tempo e della fatica necessari per deglutire il pasto. Tale riduzione delle ingesta dà luogo a quadri di malnutrizione e disidratazione che possono influenzare negativamente la prognosi della malattia di base, riducendo l'adeguatezza della risposta immunitaria e determinando alterazioni funzionali di organi e apparati importanti, come quello respiratorio.

3.4. VALUTAZIONE

3.4.1. VALUTAZIONE CLINICA

La valutazione clinica, anche detta bedside examination (BSE), è particolarmente utile per l'inquadramento clinico generale del soggetto disfagico e per evidenziare determinati aspetti relativi alle funzionalità orali, alla sensibilità e agli eventuali deficit associati, ma non fornisce elementi attendibili rispetto alla fase faringea che coinvolge organi non esplorabili con l'osservazione diretta.

La valutazione funzionale della disfagia si articola in diverse fasi:

- Raccolta dei dati anamnestici, fondamentale per orientare le fasi valutative successive; in questa fase è opportuno raccogliere informazioni relative alla diagnosi clinica, all'insorgenza e all'evoluzione del disturbo di deglutizione, alle terapie farmacologiche in atto, allo stato nutrizionale, alla funzione respiratoria e alle abilità comunicative e cognitive;
- Osservazione del comportamento del paziente, soprattutto per quanto riguarda la rilevazione dei prerequisiti (vigilanza, attenzione, orientamento, controllo posturale), del suo grado di collaborazione e di consapevolezza del disturbo deglutitorio;
- Valutazione morfo-dinamica delle strutture coinvolte nella deglutizione esplorabili direttamente (labbra, lingua, palato duro, velo del palato, mandibola, laringe, controllo muscolare del capo);
- Valutazione delle prassie bucco-facciali;
- Valutazione della sensibilità superficiale e profonda della cute peri-buccale, delle labbra, della lingua e del palato;
- Valutazione dei riflessi della tosse, del vomito e del riflesso deglutitorio;
- Valutazione della presenza di riflessi patologici (riflesso del morso, dei punti cardinali e di suzione-deglutizione);
- Prove di deglutizione con sostanze e/o alimenti di diversa consistenza.

Durante l'intero iter valutativo è fondamentale fare attenzione alla presenza o assenza di

segni patologici: evocazione di tosse riflessa associata all'atto deglutitorio, tosse debole, voce umida o gorgogliante, ristagno nella cavità orale, scialorrea, deficit laringeo o disartria.

Grazie alla sua estrema versatilità, la valutazione clinica consente di controllare frequentemente lo stato della deglutizione del paziente a fronte di complicazioni, in particolar modo organizzative, che altri tipi di valutazione comportano per i pazienti non istituzionalizzati.

3.4.2. VALUTAZIONE STRUMENTALE

La valutazione strumentale trova la sua utilità nello stabilire l'integrità e il fisiologico funzionamento delle strutture coinvolte nella deglutizione durante il passaggio del bolo. In particolare, essa permette di documentare la progressione di secrezioni o bolo nelle basse vie respiratorie, evidenziando eventuali fenomeni di penetrazione (progressione di materiale fino alle corde vocali vere) o aspirazione (progressione di materiale oltre le corde vocali vere in trachea), motivo per cui le linee guida¹ raccomandano di eseguire uno studio strumentale della deglutizione ogni qual volta sussista il sospetto di inalazione.

Le metodiche a disposizione più diffuse sono l'indagine videofluoroscopica (VFSS) e l'indagine endoscopica con studio dinamico della deglutizione (FEES).

La videofluoroscopia (VFSS) è un esame radiologico che permette lo studio di tutto l'atto deglutitorio, dalla cavità orale allo stomaco, senza alcuna informazione rispetto alla

¹ *Linee guida sulla gestione del paziente disfagico adulto in foniatría e logopedia*, Consensus Conference, Torino, 2007

sensibilità dei distretti.

L'endoscopia transnasale delle vie aero-digestive superiori con studio dinamico della deglutizione (FEES) si effettua tramite fibre ottiche flessibili. Al contrario della VFSS consente di esaminare soltanto la fase faringea (eccetto il tempo di whiteout) e dà maggiori informazioni per quanto riguarda la sensibilità e la visualizzazione dei ristagni.

Entrambi i metodi sono validi nella valutazione dell'atto deglutitorio e possono essere considerati complementari rispetto alle informazioni che forniscono, per cui sta all'esaminatore scegliere l'indagine più appropriata in base al paziente e al setting.

3.4.3. ALTRE VALUTAZIONI

La valutazione clinica e la valutazione strumentale possono essere integrate con ulteriori indagini, tra cui l'auscultazione cervicale e la valutazione della saturazione.

L'auscultazione cervicale si effettua posizionando uno stetoscopio sulla parte laterale della laringe e ascoltando i rumori laringei e faringei prodotti dal flusso d'aria durante la respirazione e durante la deglutizione. Questa tecnica fornisce informazioni sulla deglutizione, sui suoni respiratori e sulla coordinazione tra deglutizione e respirazione.

La valutazione della saturazione consente di rilevare, tramite l'utilizzo di un saturimetro, cambiamenti nella saturazione di ossigeno durante la deglutizione. Si ritiene, infatti, che l'aspirazione di materiale nelle vie aeree e in generale una deglutizione anomala possano causare una cattiva gestione della perfusione ventilatoria e quindi desaturazione. Tuttavia, l'efficacia dell'uso del saturimetro per predire o identificare l'aspirazione è tuttora

controversa non essendo ben chiara la relazione tra aspirazione e desaturazione, dal momento che la variazione di percentuale di ossigeno nel sangue può essere dovuta a numerose cause e non soltanto alle difficoltà deglutorie.

È importante sottolineare che entrambe le metodiche non sono sufficienti da sole a diagnosticare problematiche di deglutizione, ma devono essere inserite nell'ambito della valutazione bedside o della valutazione strumentale.

3.5. TRATTAMENTO

L'intervento riabilitativo della disfagia ha l'obiettivo di minimizzare le conseguenze della disfagia attraverso due diverse strategie che possono essere utilizzate contemporaneamente all'interno dello stesso piano di trattamento: la strategia diretta, che interviene sui fattori che determinano la disfagia, e la strategia di compenso, che riduce gli effetti funzionali negativi senza modificare le cause della disfagia.

La rieducazione della disfagia si caratterizza per l'approccio che tiene conto dell'intera globalità del paziente. Infatti, si interviene sugli aspetti generali che possono influenzare il training deglutitorio, attraverso la promozione dell'attenzione, della memoria, della consapevolezza del disturbo e della collaborazione; sugli aspetti aspecifici, tramite il potenziamento della muscolatura delle strutture anatomiche coinvolte nella deglutizione e della coordinazione tra deglutizione e respirazione; infine sugli aspetti specifici, per il raggiungimento di una deglutizione funzionale tramite l'adozione di limitazioni dietetiche e

compensi posturali. Non ultimo, è fondamentale il counselling rivolto al paziente e soprattutto ai familiari o ai caregiver tramite attività di informazione e formazione in merito alle tecniche di alimentazione, alle modificazioni posturali e dietetiche, alla gestione del comportamento e dei fattori ambientali, all'esecuzione dell'igiene orale e alla preparazione del cibo.

4. LA DISFAGIA NELLA SLA

4.1. CARATTERISTICHE

La disfagia nella SLA è causata dalla degenerazione delle proiezioni cortico-bulbari inibitorie ed eccitatorie sui centri bulbari della deglutizione, associata al progressivo indebolimento della muscolatura dell'apparato orofaringeo.

Si tratta di una disfagia mista da interessamento del motoneurone centrale e del secondo motoneurone situato nei nuclei motori del tronco encefalico: la compromissione del primo determina ipostenia e riflessi propriocettivi iperattivi, la compromissione del secondo provoca atrofia, debolezza e fascicolazioni dei muscoli facciali, della lingua e della faringe.

La disfagia si manifesta con caratteristiche diverse nella SLA ad esordio bulbare rispetto alla SLA ad esordio spinale. Ad esempio, durante la deglutizione di liquidi nei pazienti bulbari si verifica un prolungamento della fase orale, mentre nei pazienti spinali la durata della fase orale rimane invariata. Inoltre, alterazioni della motilità durante la fase orale si osservano nella SLA bulbare con cibi di qualsiasi consistenza, mentre nella SLA spinale sono evidenti soltanto nella deglutizione di cibi solidi. Infine, nei pazienti con SLA ad esordio bulbare sono molto più frequenti la ridotta elevazione della laringe, l'aspirazione e il ristagno di bolo nelle vallecule o nei seni piriformi.

La velocità di progressione dei sintomi bulbari è estremamente variabile, mentre la sequenza di apparizione degli stessi è in un certo senso prevedibile: in genere la lingua viene colpita

prima della mandibola e delle labbra, e la compromissione della fase preparatoria orale precede il coinvolgimento della fase faringo-laringea. In particolare, alcune funzioni (come il trasporto del bolo attraverso la cavità orale) sono interessate ancora prima dell'insorgenza dei sintomi bulbari; altre (ad esempio il mantenimento del bolo nella cavità orale e l'elevazione della laringe) peggiorano gradualmente nel tempo; altre ancora (come l'apertura dello sfintere esofageo superiore) si mantengono relativamente integre fino agli stadi avanzati di malattia.

La maggior parte dei pazienti presenta inizialmente un quadro di disfagia lieve (aspirazione solo per i liquidi) o entro i limiti della funzionalità (ritardo nella fase orale, lieve ritardo d'innescio del riflesso faringeo, ma assenza di aspirazione), mentre il 20% dei pazienti ha già una disfagia di grado lieve-moderato, con presenza di aspirazione associata a un debole e inefficace riflesso tussigeno e a ristagni sia orali sia faringei (Accornero et al., 2007).

In generale, la disfagia nella SLA compromette le prime fasi della deglutizione (Tabella 1). In uno studio, Ruoppolo et al. (2013) riferiscono che il 55% dei pazienti con SLA ha difficoltà di masticazione e dimostrano che la disfagia dipende essenzialmente dalla compromissione dei muscoli della lingua, che a sua volta correla con i ristagni e la penetrazione. D'Ottaviano (2013) riporta una percentuale addirittura più alta (il 73%) di pazienti con difficoltà nella fase preparatoria orale. Infatti, in questo stadio, la spasticità e la debolezza dei muscoli masticatori compromettono la triturazione del cibo, e l'ipomobilità della lingua non consente la formazione di un bolo coeso ed omogeneo. Dunque, la debolezza e la mancanza di coordinazione tra i muscoli masticatori e i muscoli linguali

ostacolano la formazione e il contenimento del bolo all'interno della cavità orale.

La disfunzione dei muscoli linguali influisce anche sulla fase orale, in cui la lingua ha un ruolo cruciale per la formazione e il trasporto del bolo. Infatti in questa fase l'ipostenia e il ridotto range di movimento della lingua, sia in senso verticale che antero-posteriore, determinano una spinta linguale insufficiente per la propulsione del bolo verso l'istmo delle fauci. Questa condizione aumenta le probabilità che il bolo scivoli a livello delle vallecule glosso-epiglottiche innescando un doppio o triplo atto deglutitorio, con conseguente rischio di inalazione pre-deglutitoria.

Infine, nella fase faringea si osserva frequentemente un ritardato o difficoltoso innesco dell'atto deglutitorio. Infatti, il tempo richiesto per l'elicitazione del riflesso è pari a 3.5 secondi in un paziente con SLA², mentre in condizioni normali è sufficiente 1 secondo. A questo si associa, ancora una volta, un aumento del rischio di inalazione del bolo nelle vie aeree inferiori; infatti, per l'incapacità della lingua di mantenere il bolo nella cavità orale, si può verificare un passaggio in faringe quando lo sfintere laringeo è ancora aperto, mentre lo sfintere esofageo superiore è ancora chiuso, con conseguente caduta pre- e intra-deglutitoria.

² Mansi Pankaj Jani and Geeta Bharat Gore, *Swallowing characteristics in Amyotrophic Lateral Sclerosis*, 2016

Fase coinvolta	Sintomi o segni	Deficit funzionali
Preparatoria orale	Deficit di chiusura delle labbra per ipostenia dell'orbicolare della bocca	Prolungamento del tempo di transito del bolo
	Ristagno di cibo nella cavità orale e difficoltà di impastare il bolo per ipostenia dei muscoli linguali e ridotta coordinazione e lateralizzazione dei movimenti della lingua	Affaticamento e allungamento dei tempi di preparazione orale del bolo, specie per le consistenze solide
	Ridotta capacità di masticare per ipostenia dei muscoli della masticazione	
Orale	Tosse	Deficit di propulsione del bolo e allungamento del tempo di propulsione
	Inalazioni predeglutitorie per movimenti linguali deboli e poco coordinati	Deficit di controllo a livello orale per le consistenze liquide
Faringea	Reflusso dal nasofaringe di cibo e liquidi durante la deglutizione per deficit di chiusura velofaringea	Deficit di gestione per consistenze liquide
	Tosse	Deficit di gestione per consistenze solide e/o semisolide a bassa componente di scivolosità e omogeneità
	Inalazioni pre e intradeglutitorie per lenta e incompleta elevazione laringea e per compromissione del ripiegamento dell'epiglottide	Deficit di gestione alimenti a doppia consistenza
	Aspirazioni postdeglutitorie per ristagni di cibo in faringe a causa della ridotta peristalsi	

Tabella 1 Anomalie della deglutizione nella SLA (da Schindler, modificata)

A ciò si aggiunge l'elevata faticabilità, caratteristica tipica della malattia che può rendere difficoltoso affrontare e portare a termine l'intero pasto.

Inoltre, il quadro disfagico nella SLA si caratterizza per la presenza di deficit della tosse volontaria e riflessa. Il riflesso tussigeno è una risposta senso-motoria che gioca un ruolo

chiave nella difesa delle vie aeree inferiori durante la deglutizione, in quanto protegge la laringe sopraglottica dall'aspirazione di cibo o di liquidi. Il meccanismo della tosse riflessa ha inizio con l'irritazione dei recettori localizzati nelle vie aeree superiori cui segue una prima fase inspiratoria caratterizzata da una rapida attivazione dei muscoli inspiratori, principalmente il diaframma, a glottide aperta. In questa fase il volume d'aria inspirato, detto pretussivo, rappresenta uno dei determinanti del flusso d'aria espulso durante la tosse, misurato come picco di flusso espiratorio durante tosse (PCEF). Successivamente si ha una fase compressiva, della durata di circa 200 msec, contraddistinta dall'attivazione dei muscoli espiratori addominali, toracici e del pavimento pelvico a glottide chiusa. Ciò determina un aumento della pressione sottoglottica che, nella terza fase espiratoria, provoca l'apertura improvvisa della glottide e quindi l'espulsione dello stimolo irritativo. La combinazione di un elevato volume pretussivo e di un'alta pressione intratoracica determina, all'apertura della glottide, un rapido aumento del flusso espiratorio cui corrispondono i valori di PCEF. La tosse volontaria, invece, non è necessariamente dovuta ad uno stimolo irritativo, ma può essere attivata fin dall'inizio da un atto decisionale del soggetto, che sottende, quindi, l'integrità dei centri corticali della tosse e un adeguato livello cognitivo.

Nella SLA, a causa dell'insufficienza respiratoria e della minor forza dei muscoli espiratori e dei muscoli laringei che provvedono alla chiusura del piano glottico, la tosse risulta ipovalida nella maggior parte dei casi, mettendo a rischio la prevenzione di potenziali complicanze respiratorie.

L'aggravamento della malattia a livello del diaframma e dei muscoli respiratori contribuisce

ad inasprire le difficoltà di deglutizione. È infatti assodato che i disordini respiratori e deglutitori si complicano a vicenda, per cui via via che le difficoltà respiratorie si accentuano, la funzionalità deglutitoria decade. Poiché l'atto deglutitorio richiede la fase di apnea e il ritardo di innesco del riflesso di deglutizione si fa sempre più marcato, è un segno predittivo negativo quando la riserva respiratoria del paziente è inadeguata per compensare la pausa richiesta dall'apnea deglutitoria.

Nelle fasi avanzate, sebbene si possa ancora verificare l'elicitazione riflessa della deglutizione, la frequenza degli atti spontanei di deglutizione delle secrezioni si fa sempre più rara determinando scialorrea, che quindi non va intesa come un'eccessiva produzione di saliva, quanto come una conseguenza delle difficoltà di gestione della saliva nel cavo orale e della diminuzione dell'efficienza degli atti deglutitori. Pertanto, la disfagia progredisce finché nella fase terminale si rende impossibile al paziente l'assunzione di qualsiasi tipo di alimento per os e si complica anche la gestione delle secrezioni salivari, con conseguente aspirazioni di saliva (Tabella 2).

Progressione della disfagia nella SLA

1. *Normali abitudini alimentari*
 2. *Iniziali problemi di alimentazione*
 - Fatica dei muscoli nella masticazione
 - Accumulo di cibo nei solchi della bocca
 - Senso di “corpo estraneo in gola”
 - Scolo di liquidi dalla bocca
 3. *Necessità di cambiamenti della consistenza della dieta*
 - Difficoltà ad iniziare la deglutizione
 - Raucedine, “voce umida”, aspirazione
 - Perdita di piacere nel mangiare
 - Passaggio a una dieta di consistenza morbida e omogenea
 4. *Necessità di una nutrizione enterale*
 - Aspirazione di cibi e liquidi
 - Aumentata faticabilità durante il pasto
 - Tempo di assunzione del pasto prolungato a causa degli sforzi per impedire il soffocamento
 5. *Cessazione dell'assunzione di cibi per os*
 - Aspirazione di saliva
-

Tabella 2 Progressione della disfagia nella SLA (da Schindler)

4.2. MANAGEMENT CLINICO

L'importanza che la deglutizione riveste nel mantenimento della salute è emersa progressivamente negli ultimi decenni, soprattutto per quanto concerne la prevenzione delle polmoniti ab ingestis e della malnutrizione, in particolare nel soggetto affetto da patologie neurologiche.

L'identificazione precoce e la corretta gestione della disfagia offrono benefici sia in termini di mantenimento della salute e della qualità di vita, che in termini di ottimizzazione della spesa sanitaria.

Le linee guida europee più recenti³ sottolineano come, nel management clinico della SLA, valutare la disfagia sia essenziale al fine di assicurare un'assunzione di cibo per os sicura ed efficiente e per stabilire quando è opportuno procedere con il posizionamento della PEG. Infatti, dal momento che anche nella SLA le problematiche deglutitorie accelerano la morte dei pazienti a causa di denutrizione e affezioni polmonari, la valutazione della funzionalità deglutitoria si rende cruciale per l'organizzazione degli interventi e la prevenzione di un rapido deterioramento clinico.

Indipendentemente dalla prognosi infausta della malattia, interventi di sostegno come l'adozione di manovre di compenso che favoriscono la deglutizione e modificazioni nella consistenza dei cibi permettono di preservare la nutrizione per via orale, rimandando la necessità di effettuare la gastrostomia percutanea. Successivamente, a causa della progressione della patologia, dell'aspirazione di cibi e di liquidi, dell'aumento di affaticabilità e del prolungato tempo di assunzione del pasto si renderà necessaria l'introduzione della nutrizione artificiale. A questo punto, il bilancio congiunto con gli altri membri dell'equipe può consentire la corretta scelta della nutrizione artificiale, nel momento in cui essa rappresenti la soluzione migliore per il paziente. Dunque, risulta fondamentale il

³ EFNS guidelines on the Clinical Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis (MALS) – revised report of and EFNS task force, 2011

timing con il quale si sceglie di posizionare la PEG, decisione che dipende principalmente dai sintomi della disfagia, dallo stato nutrizionale e della funzionalità respiratoria. Infatti, le Linee guida per la gestione del paziente disfagico adulto in foniatría e logopedia del 2007 riportano che “specialmente nelle malattie progressive l’applicazione della PEG non si dovrebbe effettuare troppo tardi, ma prima che la capacità vitale forzata diventi minore del 50-60%”.

La PEG dovrebbe essere proposta precocemente ai pazienti disfagici affetti da SLA, prima che vadano incontro a malnutrizione. Infatti, tale procedura andrebbe consigliata al paziente già quando il sintomo disfagia non permette un’alimentazione per bocca in maniera nutrizionalmente adeguata, ma è ancora possibile mantenere un’alimentazione per os per quantitativi ridotti di cibi, opportunamente selezionati sulla base delle restrizioni reologiche e dei gusti del paziente. Il mangiare per bocca, infatti, è un elemento fondamentale della qualità di vita, sia per la componente di piacere sia per il significato relazionale che il cibo riveste. Soprattutto in Italia mangiare con altre persone è considerato un importante fattore che incoraggia e rafforza le relazioni sociali e familiari ed è associato ad una sensazione generale di benessere. In un contesto di questo tipo la PEG viene considerata negativamente, in quanto abbassa la qualità di vita togliendo alla persona la possibilità di mangiare con parenti e amici e il passaggio da una nutrizione per via naturale ad una nutrizione per via enterale è altamente traumatico per il paziente. Questi fattori sociali e culturali possono ostacolare e ritardare la decisione del paziente di dare il proprio consenso alla PEG ed è compito del logopedista, insieme agli altri membri dell’equipe, sottolinearne la positività

come mezzo per mantenere e migliorare la qualità di vita. I benefici di questo sistema sono ampiamente documentati in uno studio italiano del 2011⁴ in cui si dimostra che il posizionamento precoce della PEG prolunga la sopravvivenza in media di 6 mesi: nello specifico si parla di 3 mesi per i pazienti con esordio bulbare e 8 mesi per i pazienti con esordio spinale.

Considerando la progressione rapida della malattia, si ritiene opportuno effettuare controlli sullo stato di salute generale del paziente e sulla capacità deglutitoria regolarmente e a brevi intervalli di tempo (a cadenza bi-trimestrale), perché la disfagia si può manifestare indipendentemente dalla durata di malattia e perché le sue manifestazioni possono cambiare in qualsiasi momento.

All'interno dell'equipe multidisciplinare, che consente un'adeguata gestione della malattia attraverso una presa in carico globale ed efficiente, gioca un ruolo fondamentale il logopedista, principale responsabile della valutazione, della gestione e del monitoraggio delle capacità deglutitorie. Infatti, la diagnosi precoce del disturbo di deglutizione, il counselling logopedico rivolto ai pazienti e ai familiari, l'intervento diretto e indiretto per la gestione della disfagia e i follow-up aiutano a mantenere la qualità di vita, a massimizzare le funzioni fisiche e psicosociali del soggetto e a migliorare la prognosi. Dunque, non essendo possibile una restitutio ad integrum, per la natura della malattia stessa che determina il sintomo disfagia, l'intervento logopedico non va inteso con valenza rimediativa, ma con

⁴ Spataro R., Ficano L., Piccoli F., La Bella V., *Percutaneous endoscopic gastrostomy in amyotrophic lateral sclerosis: effect on survival*, Journal of the Neurological Sciences, 2011

l'obiettivo di incidere sul rallentamento della progressiva degenerazione dei sintomi. Lo scopo è ridurre al minimo le conseguenze della disfagia, garantendo il più a lungo possibile un'alimentazione libera, grazie al mantenimento di una deglutizione efficace ed efficiente sia in termini di apporto nutrizionale, sia in termini di sicurezza, evidenziando tempestivamente l'insorgenza della disfagia così da avviare modalità di compenso e prevenire polmoniti ab ingestis, infine monitorando l'eventuale peggioramento della funzionalità deglutitoria per offrire dati utili alla decisione di posizionare la PEG.

5. STUDIO SPERIMENTALE

5.1. OBIETTIVO DELLO STUDIO

L'obiettivo dello studio è individuare le correlazioni tra il declino della funzionalità deglutitoria e il declino della funzionalità ventilatoria e valutare il valore predittivo degli indicatori di funzionalità della fase orale misurati con l'Iowa Oral Performance Instrument (Forza Massima, Forza Spontanea e Resistenza) al fine di individuare tempestivamente la disfagia.

5.2. POPOLAZIONE STUDIATA

Lo studio è stato condotto selezionando 17 pazienti (età media 67 anni, range 41-81 anni) affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica con sintomi bulbari all'esordio, afferiti consecutivamente al Centro Regionale per le Malattie Neuromuscolari dell'Azienda Ospedaliero Universitaria Ospedali Riuniti di Ancona.

Sono stati esclusi dal campione i soggetti < 18 anni, i portatori di cannula tracheale, i pazienti con SLA severa (ALS-FR < 21) e che non erano in grado di eseguire le prove con lo Iowa Orale Performance Instrument per marcato deficit della muscolatura orale.

Durante ciascuna visita i pazienti sono stati sottoposti a:

- Spirometria;

- Emogasanalisi (EGA);
- Visita neurologica;
- Visita fisiatrica;
- Bilancio clinico-funzionale della deglutizione (BSE), compresa la valutazione della Forza Massima, della Forza Spontanea e della Resistenza della lingua tramite lo IOPI;
- Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale (ALS-FR);
- Colloquio psicologico.

La ricerca è stata condotta nell'arco temporale di 6 mesi e le rilevazioni effettuate alla prima visita (T0) sono state ripetute a distanza di 3 mesi (T1).

I dati raccolti riguardano il bilancio clinico-funzionale della deglutizione, con particolare riferimento ai parametri di Forza Massima, Forza Spontanea e Resistenza della lingua ottenuti con lo IOPI, e i parametri respiratori acquisiti dalla spirometria.

5.3. IOWA ORAL PERFORMANCE INSTRUMENT (IOPI)

La riduzione della forza della lingua può annunciare un coinvolgimento bulbare nei pazienti con SLA ancora prima che si manifestino disartria e disfagia e comunque, indipendentemente dal luogo d'esordio dei sintomi, la diminuzione della forza della lingua è associata a una sopravvivenza minore. Ciò può essere dovuto sia al fatto che pazienti con una ridotta forza della lingua sviluppano più facilmente disfagia che a sua volta dà luogo a malnutrizione, aspirazione e infezioni polmonari, sia al fatto che un'anormale forza della

lingua è legata alla degenerazione dei motoneuroni inferiori a cui si associa una progressione più veloce della malattia.

Quindi, la riduzione della forza della lingua risulta essere un importante fattore prognostico per la sopravvivenza dei pazienti con SLA, motivo per cui si suggerisce l'impiego di tale misurazione nell'ambito della valutazione funzionale della disfagia. È una valutazione utile e non invasiva che consente di quantificare la forza della lingua individuando le eventuali disfunzioni nella deglutizione, suggerendone la gravità e l'andamento, e che aiuta il clinico nel management della disfagia in quanto offre informazioni utili per l'attivazione di modalità di compenso e per il posizionamento della PEG.

Negli anni '90 sono stati sviluppati degli strumenti in grado di misurare la pressione generata dal contatto tra la lingua e il palato, al fine di fornire ai logopedisti dati oggettivi sulla forza e sulla resistenza della lingua.

Uno di questi è l'Iowa Oral Performance Instrument (IOPI) (Figura 1), che è nato negli USA originariamente con lo scopo di esaminare la relazione tra la forza e la resistenza della lingua e il linguaggio; successivamente il suo uso è stato esteso anche nell'ambito della deglutizione. Il dispositivo è costituito da un misuratore di pressione a batteria connesso tramite un piccolo tubo ad un bulbo di plastica contenente aria; la pressione esercitata sul bulbo viene visualizzata su un display e misurata in chiloPascal (kPa).



Figura 1 Iowa Oral Performance Instrument (IOPI)

In una revisione sistematica della letteratura del 2013⁵, che include 38 studi, sono stati individuati i valori medi della forza massima e della resistenza sia nei soggetti sani che nelle persone affette da patologie di vario genere, comprese le malattie neuromuscolari. Per quanto riguarda la forza massima, i valori medi riportati nei soggetti sani sono compresi tra 43 e 78 kPa; in particolare, si è visto che la forza massima è maggiore negli uomini rispetto alle donne e maggiore negli adulti under 60 anni rispetto agli over 60 anni. Per quanto riguarda la resistenza, essa si aggira intorno ai 44.80 ± 28 secondi, senza differenze degne di nota rispetto al genere o all'età. Dal confronto tra la popolazione sana e la popolazione affetta da malattie si evincono differenze significative, essendo riportati per quest'ultima

⁵ Adams A., Mathisen B., Baines S., Lazarus C., *A systematic review and meta-analysis of measurements of tongue and hand strength and endurance using the Iowa Oral Performance Instrument (IOPI)*, Dysphagia, 2013

valori inferiori sia per la forza massima che per la resistenza.

Nel presente studio, attraverso lo IOPI sono state effettuate le seguenti misurazioni:

- *Forza massima*, data dalla massima pressione che il paziente è in grado di esercitare sul bulbo, posizionato al centro della lingua (Figura 2), premendolo contro il palato duro con la lingua; tale misurazione è stata ripetuta tre volte consecutive ed è stato poi calcolato il valore medio;
- *Forza spontanea*, risultante dalla pressione esercitata dalla lingua sul bulbo, posizionato al centro della lingua (Figura 2), durante la deglutizione di saliva;
- *Resistenza*, ottenuta quantificando il tempo in cui il paziente riesce ad esercitare sul bulbo una pressione pari al 50% della sua forza massima media; tale parametro risulta particolarmente interessante in quanto consente di esprimere un giudizio sulla faticabilità: dal momento che faticabilità e resistenza sono inversamente proporzionali, bassi valori di resistenza indicano un'alta faticabilità.

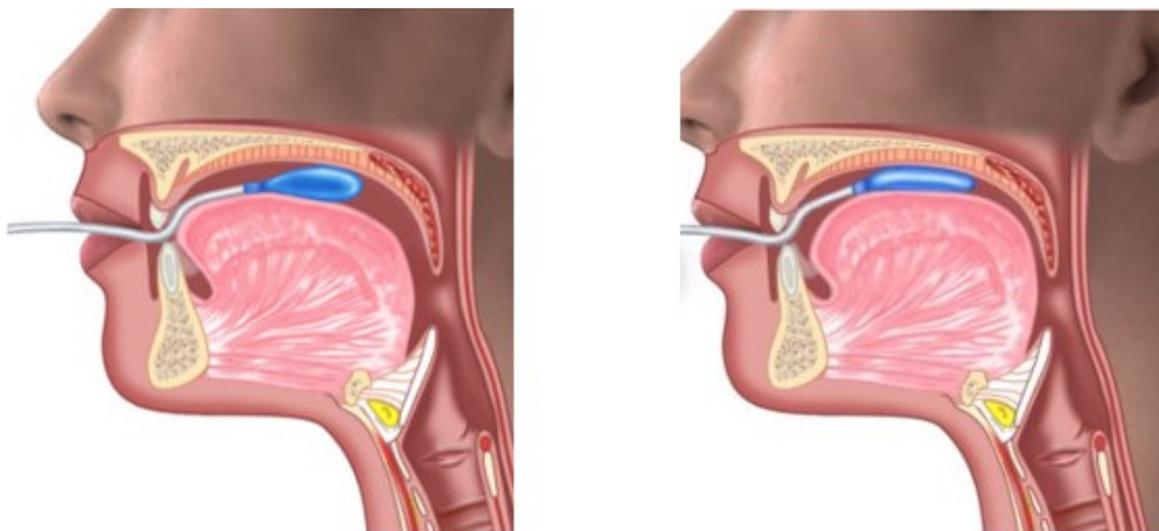


Figura 2 Posizione del bulbo all'interno della cavità orale durante le misurazioni

5.4. PARAMETRI RESPIRATORI

L'esame spirometrico è il più utilizzato per la diagnosi e il follow-up delle patologie in cui è compromessa la funzione respiratoria, fornendo misure sia di volume sia di flusso, inspiratorio ed espiratorio. Per il presente studio sono stati selezionati alcuni tra i parametri respiratori ottenibili dalla spirometria:

- *Capacità Vitale (CV)*, ovvero il massimo volume polmonare mobilizzabile alla bocca del soggetto tramite un'inspirazione massima immediatamente seguita da un'espirazione massima lenta;
- *Capacità Vitale Forzata (CVF)*, cioè il volume d'aria mobilizzato dopo un'espirazione massimale completa eseguita nel più breve tempo possibile con una manovra esplosiva;

- *Picco di Flusso Espiratorio* (PEF), ossia il massimo valore di flusso sviluppato durante un'espiazione massimale misurabile sulla curva flusso/volume.

Al fine di valutare l'efficacia della tosse è stato preso in considerazione anche il *Picco di Flusso Espiratorio durante tosse* (PCEF), il quale consente di verificare la capacità espulsiva dell'atto tussigeno rappresentando il miglior indicatore fisiologico dell'efficacia della tosse. Esso viene misurato tramite un Peak Flow Meter collegato al paziente tramite maschera facciale; il dispositivo è costituito da un tubo cilindrico nel quale l'aria espirata dal paziente muove un pistone collegato a una molla, che a sua volta fa spostare un cursore su una scala graduata. Il flusso d'aria espirato durante un colpo di tosse muove il cursore che si posiziona sul più alto valore raggiunto.

6. ANALISI DEI DATI

Si procede ora con l'analisi dei dati ottenuti dal confronto del campione studiato tra T0 e T1.

Grafico 6.1 Andamento della Forza Massima della lingua

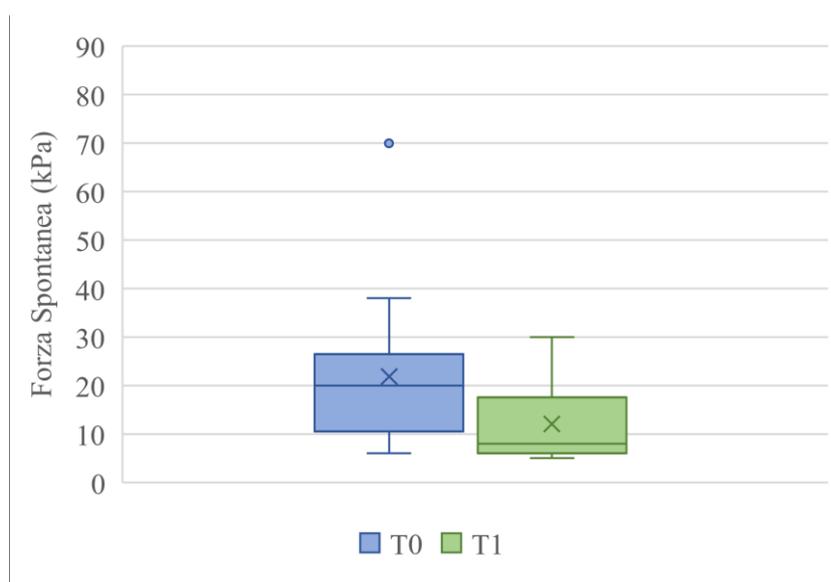


I soggetti studiati nel presente elaborato alla misurazione della Forza Massima della lingua ottengono in media valori inferiori al range di normalità riportato nella revisione sistematica della letteratura del 2013 sopra citata (43-78 kPa), sia a T0 che a T1. Infatti, a T0 la Forza Massima della lingua in media è pari a 32 kPa, mentre a T1 scende in maniera significativa a 21 kPa.

Il più alto valore di Forza Massima (77 kPa) è stato raggiunto da un paziente giovane (49 anni), il quale anche nella BSE ha dimostrato buone competenze oro-motorie, mentre il valore più basso (7 kPa) è stato ottenuto da una paziente di 80 anni la cui valutazione clinica

della disfagia ha evidenziato basse prestazioni in tutte le prove. Ciò è in linea con quanto riportato negli studi presenti in letteratura riguardo l'influenza dell'età e del sesso sulla forza della lingua e per i quali il sesso maschile e l'età inferiore a 60 anni si associano a prestazioni migliori nella Forza Massima della lingua.

Grafico 6.2 Andamento della Forza Spontanea della lingua



Non esistono valori normativi per la Forza Spontanea in letteratura: nel campione in esame il valore medio a T0 è 21 kPa, mentre a T1 è 12 kPa. A T0 il punteggio più alto di Forza Spontanea raggiunto è 70 kPa e il più basso 6 kPa; a T1 rispettivamente 30 kPa e 5 kPa.

Confrontando i grafici 6.1 e 6.2 si può notare come i valori della Forza Spontanea risultino inferiori a quelli della Forza Massima. Ciò può essere spiegato riferendosi alla quantità di forza linguale reclutata in funzione della viscosità del bolo. Infatti, il reclutamento di una forza linguale maggiore è necessario nel momento in cui bisogna spingere posteriormente un bolo più viscoso rispetto a boli meno resistenti al flusso. Pertanto, nella deglutizione di

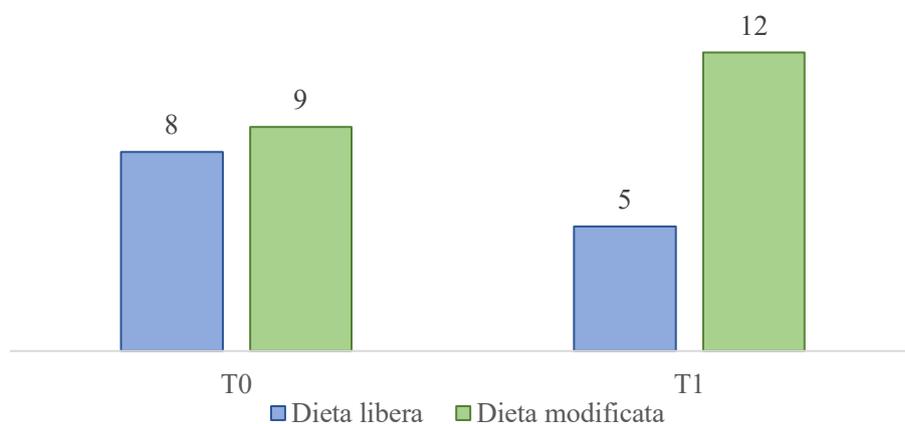
saliva è sufficiente una spinta linguale minore della forza massima che il soggetto può produrre. Lo scarto tra la Forza Spontanea e la Forza Massima della lingua può fornire indicazioni sulla capacità del paziente di far fronte a quei cibi la cui preparazione orale è più elaborata e complessa (ad esempio semi-solidi e solidi).

Grafico 6.3 Andamento della Resistenza della lingua



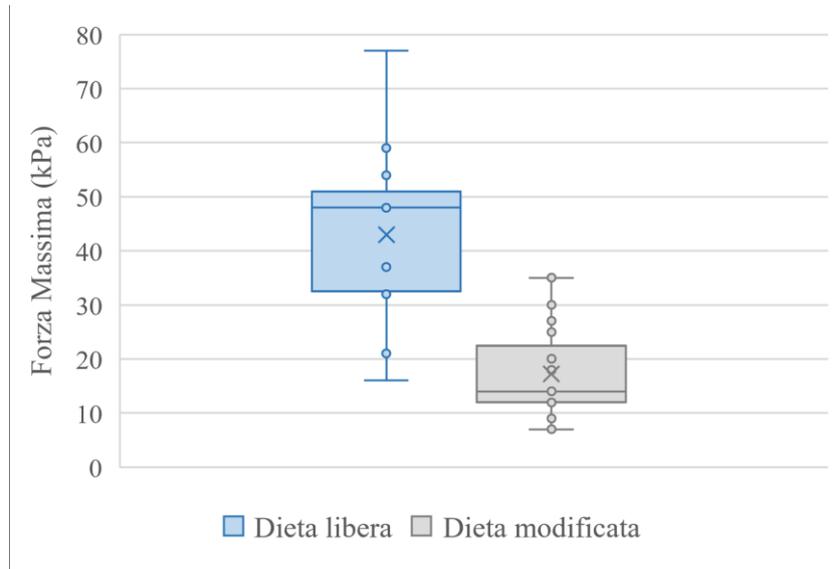
Come per la Forza Massima della lingua, anche per quanto riguarda la Resistenza i valori ottenuti sono notevolmente inferiori ai valori normativi (44.80 ± 28 secondi), con una media di 7.1 secondi a T0 e 5.5 secondi a T1. Dall'andamento della Resistenza nel tempo si può ipotizzare che questa sia la caratteristica più invalidante per i malati di SLA: è notevolmente ridotta fin da subito e si mantiene a livelli molto bassi diminuendo lentamente con il progredire della malattia. Anche quei soggetti che hanno una Forza Massima della lingua nella media rispetto alla popolazione sana, possiedono però una Resistenza molto bassa, dimostrando così che la faticabilità viene sperimentata anche nel distretto oro-facciale.

Grafico 6.4 Distribuzione dei soggetti in base all'alimentazione in atto a T0 e T1



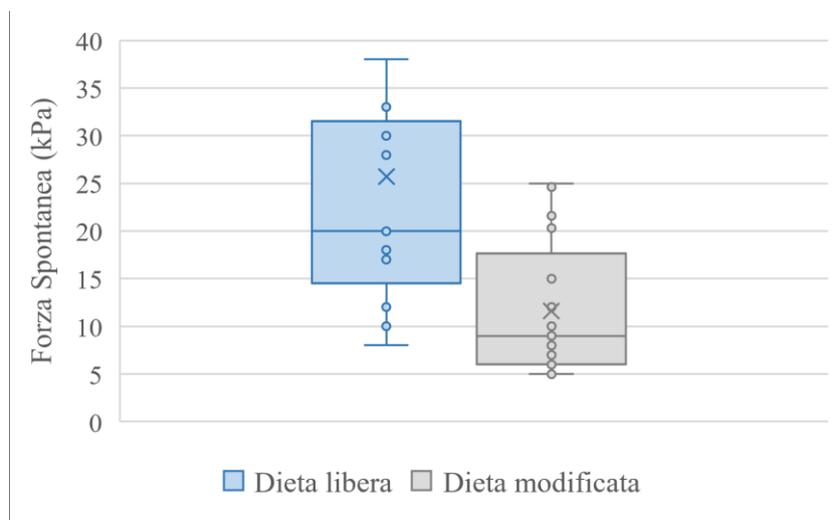
Osservando poi la distribuzione di pazienti che a T0 e a T1 si alimentano con dieta libera o modificata, si può concludere che alla riduzione della Forza Massima, della Forza Spontanea e della Resistenza della lingua si associano cambiamenti nel tipo di alimentazione in atto. Già a T0 il numero di soggetti con dieta modificata è più della metà (9 persone), in linea con i risultati delle valutazioni effettuate con lo IOPI che dimostrano debolezza nella muscolatura della lingua in circa il 76% del campione. Successivamente, il numero di persone a cui viene consigliato di modificare la consistenza dei cibi o di procedere con il posizionamento della PEG aumenta da 9 a 12, dimostrando che il peggioramento della funzionalità oro-motoria ha delle conseguenze sul management clinico della disfagia. Inoltre, bisogna considerare che il grafico non tiene conto dei cambiamenti all'interno della stessa dieta modificata, in cui si può passare dalla restrizione di una sola consistenza alla restrizione di due o più consistenze, all'adozione di posture facilitanti, per arrivare poi alla nutrizione artificiale.

Grafico 6.5 Tipologia di dieta in atto in funzione della Forza Massima della lingua



Volendo approfondire la relazione che intercorre tra le valutazioni quantitative effettuate con lo IOPI e il tipo di dieta in atto, si può notare come per valori di Forza Massima della lingua inferiori a 35 kPa si associ prevalentemente una dieta modificata.

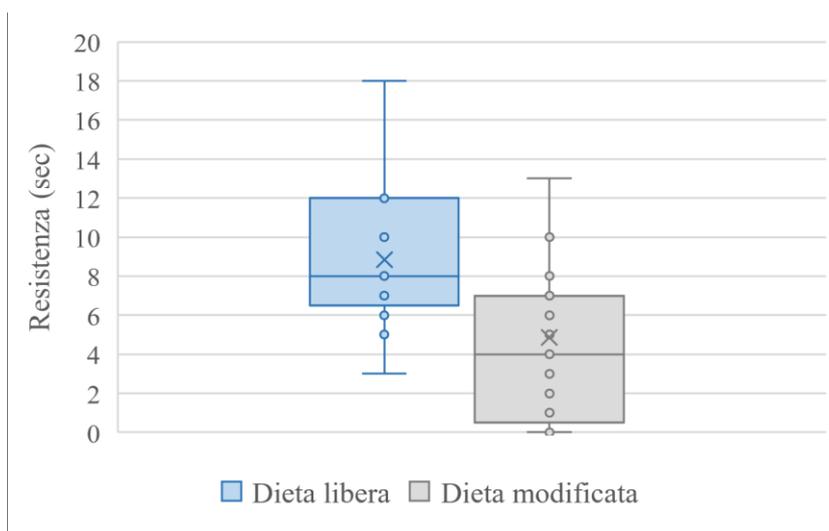
Grafico 6.6 Tipologia di dieta in atto in funzione della Forza Spontanea della lingua



Per quanto riguarda la Forza Spontanea della lingua il cut-off può essere fissato a 15 kPa.

Infatti, la maggior parte dei soggetti che ha ottenuto valori < 15 kPa si alimenta con una dieta modificata, mentre chi ha ottenuto valori superiori continua ad alimentarsi per os senza alcun tipo di restrizione.

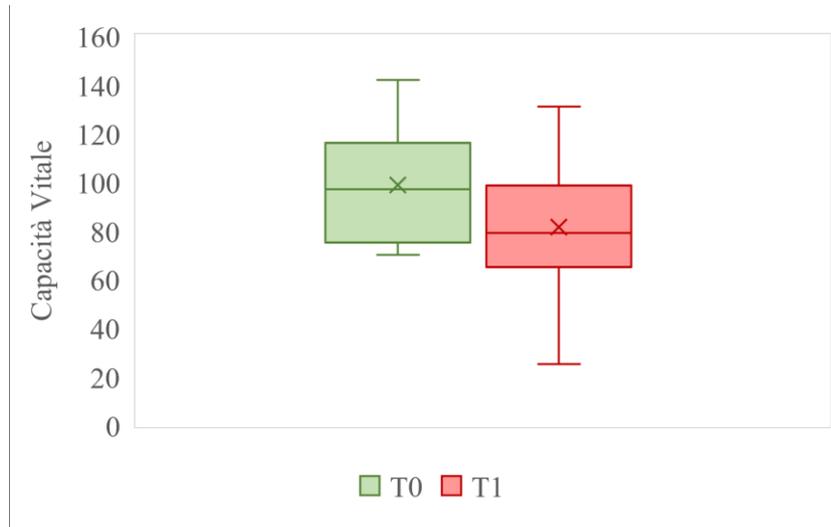
Grafico 6.7 Tipologia di dieta in atto in funzione della Resistenza della lingua



Infine, analizzando la relazione tra Resistenza e tipo di alimentazione in atto si può dire che una Resistenza inferiore a 5 sec è indice di una impossibilità ad alimentarsi con dieta normale. Oltre i 5 sec coesistono pazienti con dieta comune e pazienti con dieta modificata.

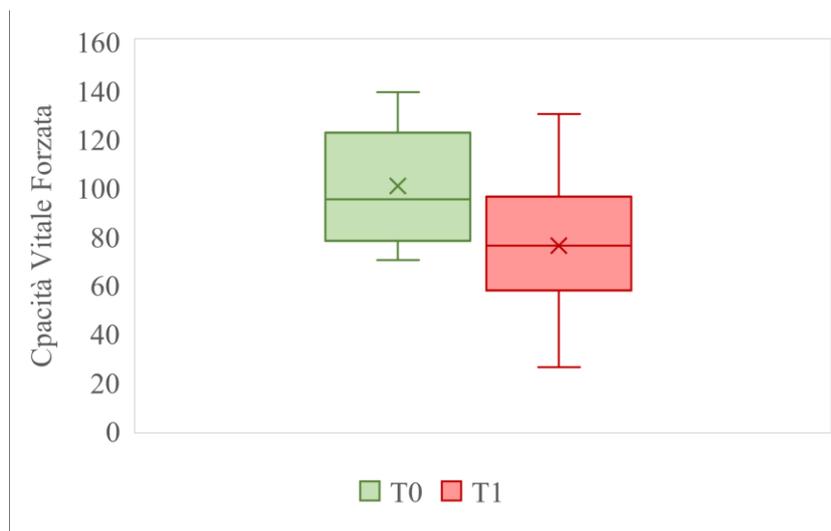
In tutti i casi (grafici 6.5, 6.6 e 6.7) si hanno delle eccezioni, da qui l'importanza di sottolineare che la decisione di cambiare o non cambiare la modalità di alimentazione del paziente scaturisca dall'integrazione di più informazioni. Ad esempio, un riflesso tussigeno efficace, buone capacità cognitive o la presenza di un caregiver affidabile che supervisioni il paziente al momento del pasto possono far scegliere al clinico di proseguire con una dieta comune, benché ci siano dei valori borderline di Forza Massima, Forza Spontanea o Resistenza della lingua.

Grafico 6.8 Andamento della Capacità Vitale



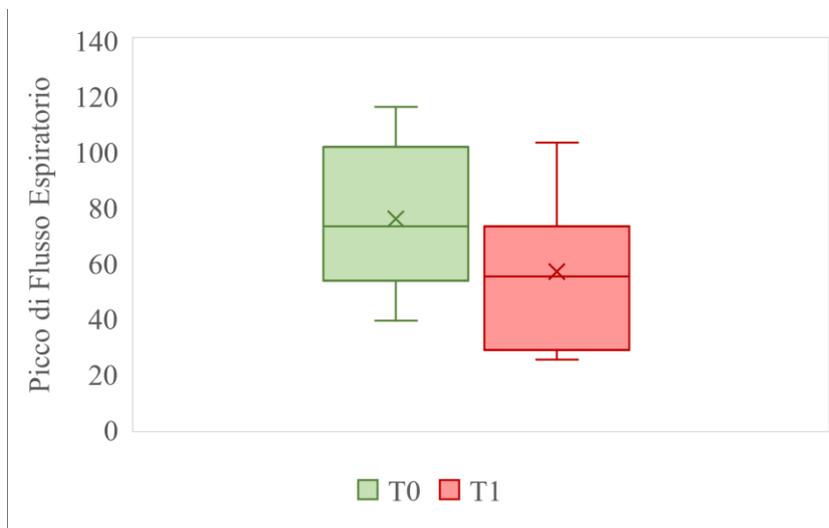
A T0 la Capacità Vitale si colloca in media a 98 cl, il valore massimo è 142 cl, il minimo 70 cl. A T1 la Capacità Vitale media scende a 81 cl, il massimo a 131 cl e il minimo a 25 cl.

Grafico 6.9 Andamento della Capacità Vitale Forzata



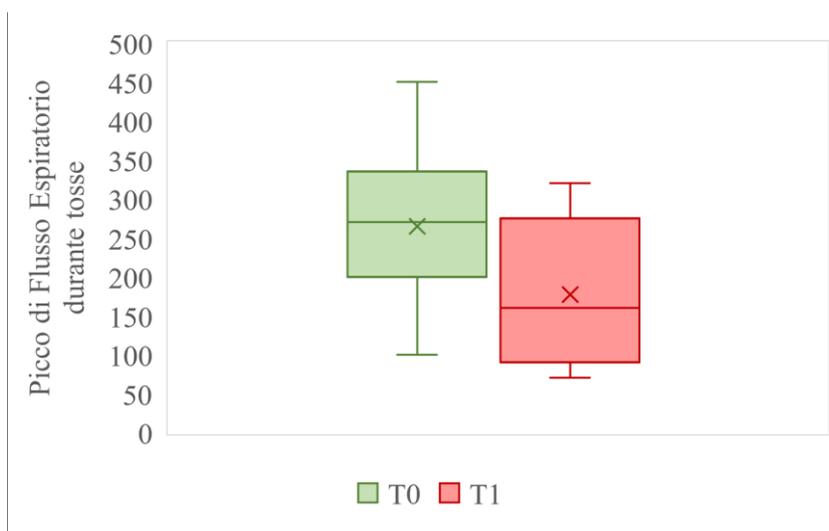
Anche la Capacità Vitale Forzata si riduce nel tempo: a T0 la media è 100 cl, il massimo 139 cl e il minimo 70 cl; a T1 i valori diventano rispettivamente 75 cl, 130 cl e 26 cl.

Grafico 6.10 Andamento del Picco di Flusso Espiratorio



Il Picco di Flusso Espiratorio a T0 in media è 75 cl/sec, il massimo 116 cl/sec e il minimo 39 cl/sec. A T1 la media scende a 56 cl/sec, il massimo a 103 cl/sec e il minimo a 25 cl/sec.

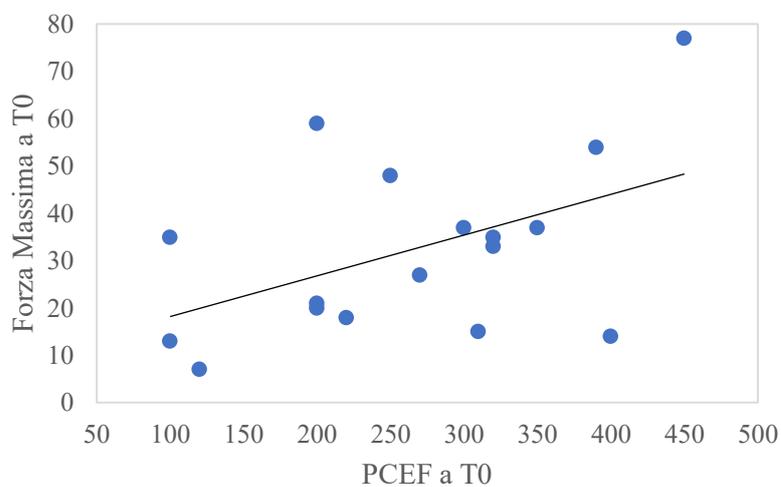
Grafico 6.11 Andamento del Picco di Flusso Espiratorio durante tosse



Infine, per quanto riguarda il Picco di Flusso Espiratorio durante tosse, la media passa da 264 a 177 L/min, il massimo da 450 a 320 L/min e il minimo da 100 a 70 L/min.

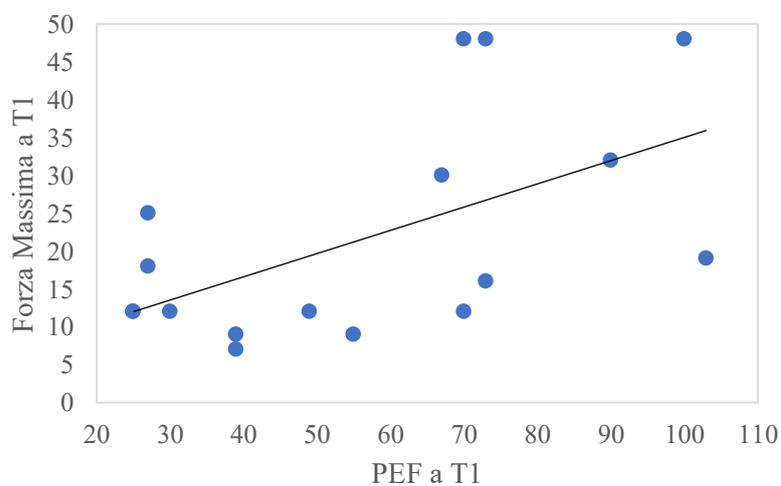
Di seguito si propone l'analisi di regressione condotta per indagare la relazione tra i parametri ottenuti con lo IOPI e i parametri respiratori.

Grafico 6.12 Associazione tra il PCEF a T0 e la Forza Massima della lingua a T0



Il grafico mostra una correlazione positiva debole (P-value 0.0515) tra il Picco di Flusso Espiratorio durante tosse a T0 e la Forza Massima della lingua a T0.

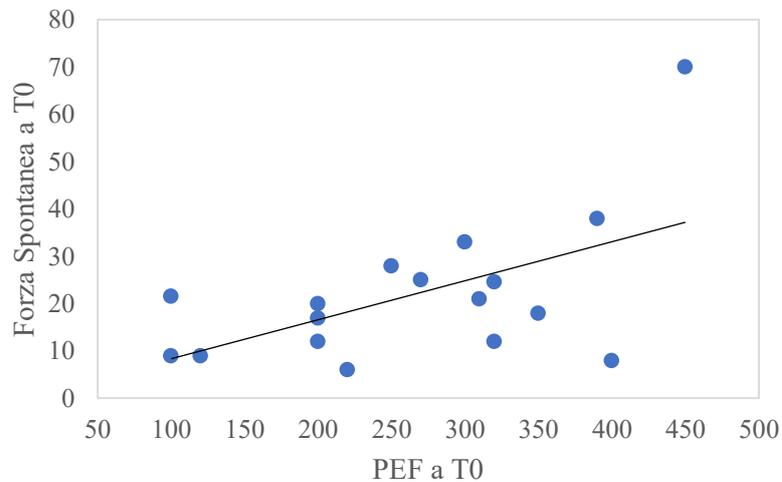
Grafico 6.13 Associazione tra il PEF a T1 e la Forza Massima della lingua a T1



Si ha un'evidenza di relazione (P-value 0.0179) tra il Picco di Flusso Espiratorio a T1 e la

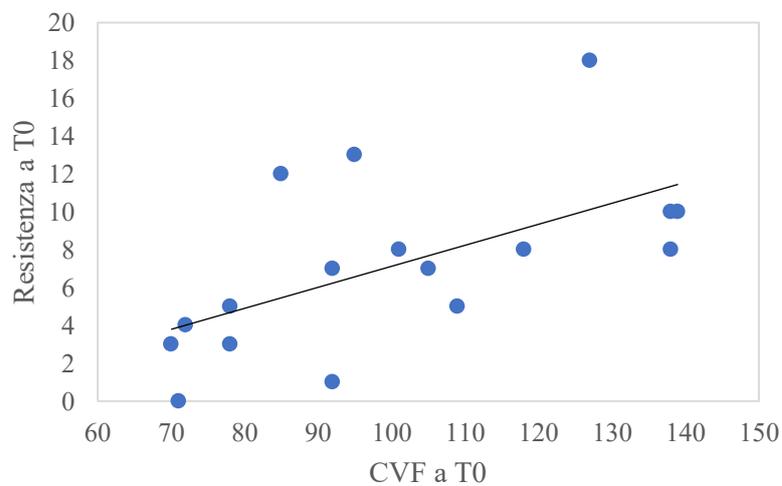
Forza Massima a T1.

Grafico 6.14 Associazione tra il PCEF a T0 e la Forza Spontanea a T0



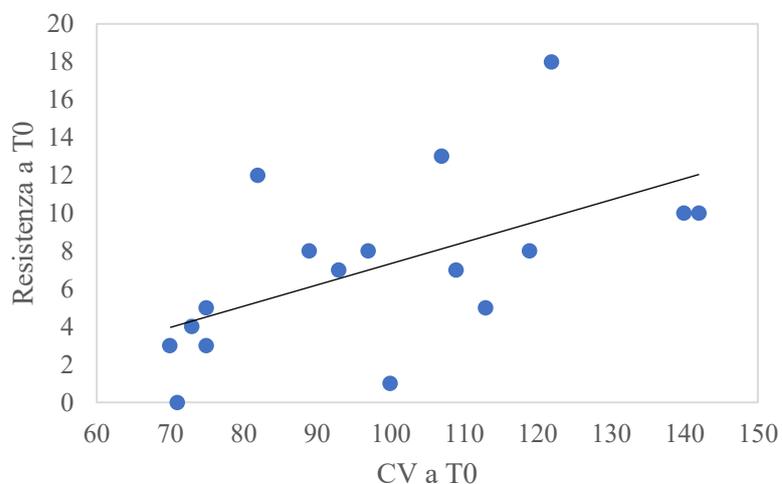
Come rappresentato nel grafico, anche per il Picco di Flusso Espiratorio e la Forza Spontanea, entrambi a T0, si ha una correlazione positiva (P-value 0.0189).

Grafico 6.15 Associazione tra la CVF a T0 e la Resistenza a T0



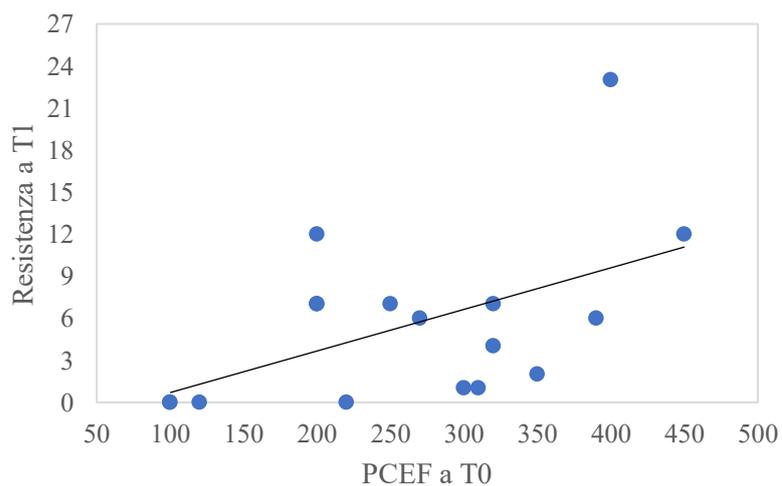
Allo stesso modo, esiste una correlazione positiva (P-value 0.0131) tra la Capacità Vitale Forzata a T0 e la Resistenza a T0.

Grafico 6.16 Associazione tra la CV a T0 e la Resistenza a T0



Correlano positivamente (P-value 0.0166) anche la Capacità Vitale a T0 e la Resistenza a T0

Grafico 6.17 Associazione tra il PCEF a T0 e la Resistenza a T1



Infine, una correlazione positiva (P-value 0.0335) si ottiene anche tra il Picco di Flusso Espiratorio durante tosse a T0 e la Resistenza a T1.

7. DISCUSSIONE DEI RISULTATI

L'analisi dei risultati suggerisce spunti interessanti e di rilevanza clinica, nonostante la ridotta numerosità del campione in esame.

Il confronto del campione studiato tra la prima visita e quella di controllo dimostra una diminuzione significativa di tutte le misure analizzate. Infatti, sia i parametri dello IOPI (Forza Massima, Forza Spontanea e Resistenza della lingua) che i parametri respiratori (Capacità Vitale, Capacità Vitale Forzata, Picco di Flusso Espiratorio e Picco di Flusso Espiratorio durante tosse) si riducono in tutti i pazienti da T0 a T1.

Andando ad analizzare più nello specifico i parametri dello IOPI si può vedere come non siano fini a se stessi, ma abbiano una rilevanza nell'ambito del management clinico della disfagia nella SLA, dal momento che al loro peggioramento si accompagna un cambiamento nel tipo di alimentazione in atto. Nel presente elaborato si è cercato di individuare i punteggi cut-off, ma data la ristrettezza del campione non è possibile giungere ad una loro definizione certa. Lo studio condotto, però, rappresenta un buon punto di partenza per ulteriori approfondimenti a questo proposito.

Passando all'analisi di regressione, essa evidenzia una correlazione positiva a T0 tra:

- Forza Massima della lingua e Picco di Flusso Espiratorio durante tosse;
- Forza Massima della lingua e Picco di Flusso Espiratorio;
- Forza Spontanea della lingua e Picco di Flusso Espiratorio;

- Resistenza e Capacità Vitale;
- Resistenza e Capacità Vitale Forzata.

A T1, l'analisi di regressione mostra una correlazione positiva soltanto tra la Forza Massima e il Picco di Flusso Espiratorio.

Questi risultati suggeriscono la possibilità di interpretare i punteggi assegnati mediante lo IOPI alla Forza Massima, alla Forza Spontanea e alla Resistenza della lingua alla luce dei parametri spirometrici e viceversa.

Infine, si riscontra una correlazione positiva tra la Resistenza a T1 e il Picco di Flusso Espiratorio durante tosse a T0. Quest'ultimo è, probabilmente, il risultato più importante in quanto suggerisce che la Resistenza sia il parametro con valore predittivo più significativo rispetto agli altri indicatori di funzionalità della fase orale della deglutizione.

CONCLUSIONE

Lo IOPI rappresenta uno strumento efficace e affidabile nell'identificazione precoce della disfagia nella Sclerosi Laterale Amiotrofica, consentendo di indagare specificatamente la fase orale, che è la prima ad essere compromessa negli stadi precoci di malattia soprattutto in termini di riduzione della forza della lingua.

Lo IOPI si dimostra utile nei casi di SLA ad esordio bulbare ai fini della diagnosi di disfagia, dal momento che il meccanismo della deglutizione risente della diminuita forza linguale. Il suo utilizzo è vantaggioso anche nella SLA ad esordio spinale, permettendo di monitorare la funzionalità deglutitoria nel tempo e di individuare tempestivamente i segni di disfagia che in questo caso si manifesta nelle fasi intermedie e avanzate di malattia.

Forza Massima, Forza Spontanea e Resistenza della lingua possono essere considerate misure attendibili dell'inabilità del paziente con SLA di alimentarsi efficacemente per via orale soddisfacendo i bisogni nutrizionali. Infatti, il loro peggioramento nel tempo è indice, in generale, del peggioramento della malattia e, in particolare, del peggioramento della capacità deglutitoria.

Al contrario dei metodi usati tradizionalmente per valutare la funzionalità della lingua che sono di natura soggettiva, lo IOPI consente una valutazione oggettiva, dal momento che fornisce dati quantitativi rendendo in questo modo più facile diagnosticare accuratamente il grado di disfunzione della lingua e di monitorare nel tempo l'andamento della funzionalità

deglutitoria. La disponibilità di misure oggettive in questo ambito rappresenta un supplemento alla valutazione clinica della disfagia da non sottovalutare, perché questi dati aiutano il clinico a capire qual è il momento opportuno per suggerire al paziente le strategie di compenso, le modificazioni nella consistenza dei cibi o la nutrizione artificiale.

Infine, vanno considerate alcune importanti caratteristiche che rendono lo IOPI uno strumento adatto per la valutazione della funzionalità deglutitoria. Prima di tutto è un dispositivo facilmente reperibile e con un costo contenuto; per il clinico è agevole da trasportare e semplice da utilizzare. Inoltre, il suo utilizzo è accettato da tutti i pazienti perché è indolore, di breve durata e richiede loro una minima collaborazione. Infine, restituisce misure ripetibili e sensibili ai cambiamenti nel tempo.

Pertanto, si raccomanda un'implementazione del suo utilizzo ai fini della diagnosi precoce della disfagia, della definizione della sua severità, nonché della prognosi di declino clinico-funzionale nella persona con SLA.

BIBLIOGRAFIA

1. Adams A., Mathisen B., Baines S., Lazarus C., *A systematic review and meta-analysis of measurements of tongue and hand strength and endurance using the Iowa Oral Performance Instrument (IOPI)*, Dysphagia, 2013
2. Clark H., Henson P., Barber W., Stierwalt J., Sherrill M., *Relationships among subjective and objective measures of tongue strength and oral phase swallowing impairments*, American Journal of Speech-Language Pathology, 2003
3. De Vincentiis M., *Il recupero delle funzioni laringee in seguito a malattie neurologiche, psichiatriche e chirurgia cervico-facciale*, 2016, Milano, FrancoAngeli
4. D'Ottaviano F., Filho T., de Andrade H., Alves P., Rocha M., *Fiberoptic endoscopy evaluation of swallowing in patients with amyotrophic lateral sclerosis*, Brazilian Journal Otorhinolaryngology, 2013
5. Easterling C., Antinoja J., Cashin S., Barkhaus P., *Changes in tongue pressure, pulmonary function, and salivary flow in patients with amyotrophic lateral sclerosis*, Dysphagia, 2013

6. *EFNS guidelines on the clinical management of amyotrophic lateral sclerosis (MALS) – revised report of an EFNS task force*, European Journal of Neurology, 2011
7. Federazione Logopedisti Italiani (a cura di), *La deglutizione*, 2003, Roma, Carocci
8. Gingrich L., Stierwalt J., Hageman C., LaPointe L., *Lingual propulsive pressures across consistencies generated by the anteromedian and posteromedian tongue by healthy young adults*, Journal of Speech, Language, and Hearing Research, 2012
9. Higo R., Tayama N., Nito T., *Longitudinal analysis of progression of dysphagia in amyotrophic lateral sclerosis*, International Journal of ORL and HNS, 2004
10. Hiraoka A., Yoshikawa M., Nakamori M., Hosomi N., Nagasaki T., Mori T., Oda M., Maruyama H., Yoshida M., Izumi Y., *Maximum tongue pressure is associated with swallowing dysfunction in ALS patients*, Dysphagia, 2017
11. Jani M.P., Gore G.B., *Swallowing characteristics in Amyotrophic Lateral Sclerosis*, NeuroRehabilitation, 2016
12. Korner S., Hendricks M., Kollwe K., Zapf A., Dengler R., Silani V., Petri S., *Weight loss, dysphagia and supplement intake in patients with amyotrophic lateral sclerosis (ALS): impact on quality of life and therapeutic options*, BMC Neurology, 2013
13. Lazzeri M., Clini E., Repossini E., Corrado A., *Esame clinico e valutazione in*

- riabilitazione respiratoria*, 2006, Milano, Masson
14. *Linee guida sulla gestione del paziente disfagico adulto in foniatría e logopedia*, Consensus Conference, 2007, Torino
 15. Logemann J., *Dysphagia: evaluation and treatment*, Folia Phoniátrica et Logopaedica, 1995
 16. Onesti E., Schettino I., Gori M.C., Frasca V., Ceccanti M., Cambieri C., Ruoppolo G., Inghilleri M., *Dysphagia in amyotrophic lateral sclerosis: impact on patient behavior, diet adaptation, and riluzole management*, 2017
 17. Raimondo S., Accornero A., Rossetto T., *Logopedia e disfagia. Dalla teoria alla pratica clinica*, 2011, Roma, Carocci Faber
 18. Ruoppolo G., Schettino I., Frasca V., Giacomelli E., Prosperini L., Cambieri C., Roma R., Greco A., Mancini P., De Vincentiis M., Silani V., Inghilleri M., *Dysphagia in amyotrophic lateral sclerosis: prevalence and clinical findings*, Acta Neurologica Scandinavica, 2013
 19. Schindler O., Ruoppolo G., Schindler A., *Deglutologia*, 2011, Torino, Omega
 20. Spataro R., Ficano L., Piccoli F., La Bella V., *Percutaneous endoscopic gastrostomy in amyotrophic lateral sclerosis: effect on survival*, Journal of the Neurological Sciences, 2011

21. Umemoto G., Furuya H., Tsuboi Y., Fujioka S., Arahata H., Sugahara M., Sakai M.,
Characteristics of tongue and pharyngeal pressure in patients with neuromuscular diseases, Degenerative Neurological and Neuromuscular Disease, 2017
22. Yoshida M., Kikutani T., Tsuga K., Utanohara Y., Hayashi R., Akagawa Y.,
Decreased tongue pressure reflects symptom of Dysphagia., Dysphagia, 2006
23. Youmans S., Stierwalt J., *Measures of tongue function related to normal swallowing*,
Dysphagia, 2006
24. Youmans S., Youmans G., Stierwalt J., *Differences in tongue strength across age and gender: is there a diminished strength reserve*, Dysphagia, 2009
25. Weikamp J.G., Schelhaas H.J., Hendriks J.C.M., de Swart B.J.M., Geurts A.C.H.,
Prognostic value of decreased tongue strength on survival time in patients with amyotrophic lateral sclerosis, Journal of Neurology, 2012
26. Zoccolella S., Beghi E., Palagano G., Fraddosio A., Guerra V., Samarelli V., Lepore V., Simone I., Lamberti P., Serlenga L., Logroscino G., *Analysis of survival and prognostic factors in amyotrophic lateral sclerosis: a population based study*,
Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry, 2008

SITOGRAFIA

1. www.airisla.org
2. www.aisla.it
3. www.uildm.org

RINGRAZIAMENTI

Giunta al termine di questo percorso desidero ringraziare tutte le persone che, in modi diversi, mi sono state vicine e hanno permesso i miei studi e la realizzazione di questa tesi.

Ringrazio la mia relatrice, la Dott.ssa Michela Coccia, per avermi proposto questo progetto e avermi dato la possibilità di portarlo avanti, supportandomi nella stesura della tesi con competenza e disponibilità. Grazie anche alla Dott.ssa Michela Aringolo e alla Logopedista Federica Splendiani che mi hanno permesso di assistere alle visite e di apprendere dalla loro esperienza.

Grazie ai miei genitori, che mi hanno dato la possibilità di studiare e mi hanno sostenuto in questo percorso condividendo le mie ansie e preoccupazioni, i successi e gli insuccessi. Grazie per guidarmi con il vostro amore nelle scelte importanti e per essere un luogo sicuro dove fare ritorno sempre (come la civietta).

Grazie a tutta la mia famiglia: ai miei tanto amati nonni Anna e Bruno, ai quali spero di restituire almeno un decimo dell'amore che mi trasmettono, e ai miei zii Francesca e Stefano, esempio di amore e pazienza, perché solo loro sanno quanto sia difficile gestire quelle birichine delle mie cuginette Valentina, Viola e Vittoria che amo con tutto il cuore e per le quali spero di essere un punto di riferimento e un esempio positivo.

Ringrazio i miei amici Ludo, Save, Betta, Gigi, Rachi e Marco, che sono stati una costante in questo periodo di cambiamento, crescita e trasformazione.

Ringrazio le mie coinquiline del cuore, Arianna e Claudia, perché non avrei potuto incontrare persone migliori con cui condividere un periodo di così grandi novità. Grazie per aver riempito la casa con le vostre risate e per essere state per me una seconda famiglia in una seconda casa.

Grazie a Marica, Ludovica e Valentina, compagne di corso speciali che mi hanno insegnato che l'unione fa la forza. Grazie per ogni serata trascorsa con le lacrime agli occhi per le risate, per le cene improvvisate e anche per le notti in bianco. Vi voglio bene.

Un abbraccio grandissimo va a Marica, per essere un'amica sincera, buona e solare. Grazie per la tua sensibilità, per la capacità di ascoltarmi dandomi sempre i consigli giusti, per essere stata presente nello studio, ma soprattutto nella vita. Ora che le nostre strade si allontaneranno, mi impegnerò con tutto il cuore affinché il nostro rapporto rimanga saldo e forte come lo è ora.

Grazie a Federica, con la quale siamo così simili ma allo stesso tempo così diverse. Con ogni tua scelta mi dimostri cosa siano l'indipendenza, il coraggio, la passione e la libertà. Grazie per esserci sempre stata in questi anni nonostante la lontananza e perché so che ci sarai sempre.

Grazie a Matteo, che ha creduto in questo percorso ancora prima che lo facessi io, incoraggiandomi a puntare dritta all'obiettivo senza farmi impaurire dal tragitto. Grazie per appoggiarmi in ogni scelta, per l'impegno e il sacrificio costanti per costruire passo dopo passo il nostro futuro insieme e per l'amore incondizionato che mi dimostri ogni giorno.