

INDICE

ABSTRACT

INTRODUZIONE

Capitolo Primo. Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA)

1.1	Storia.....	1
1.2	Epidemiologia.....	1
1.3	Fisiopatologia della malattia.....	2
1.4	Sintomatologia.....	5
1.5	Diagnosi e trattamenti terapeutici.....	6
1.5.1	Diagnosi.....	6
1.5.2	Trattamenti Terapeutici attuali.....	7

Capitolo Secondo. Presa in carico della Persona affetta da SLA

2.1	Qualità di vita della persona affetta da SLA.....	11
2.2	Presa in carico e Piano assistenziale.....	12
2.3	Il ruolo e il carico del Caregiver informale.....	14
2.4	Tipologie di carico: fisico, emotivo, economico e sociale.....	15
2.5	Il Ruolo Difficile del Caregiver: Sfide, Stress e Strategie di Supporto.....	17

Capitolo Terzo. Progetto di Ricerca

3.1	Obiettivi.....	20
3.2	Materiali e metodi.....	20
3.2.1	Campione.....	22
3.3	Risultati.....	23

Capitolo Quarto. Conclusioni

4.1	Discussione.....	35
4.2	Conclusioni.....	45

Fonti Bibliografiche.....47

Allegati.....51

ABSTRACT

BACKGROUND

La Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) è una patologia caratterizzata dalla graduale degenerazione del I e II motoneurone, che progressivamente porta a una paralisi muscolare che crea deficit di movimento, respirazione, deglutizione e fonazione. La SLA influisce e modifica la vita della persona che ne è affetta ed il suo caregiver in quanto comporta un carico assistenziale sempre più gravoso. Infatti, la progressiva perdita di autonomia è gestita dal caregiver che si trova a modificare la propria vita per prendersi carico del congiunto.

OBIETTIVO

Lo studio mira ad esplorare come il carico assistenziale legato alla cura di un paziente con SLA influisca su vari aspetti della vita del caregiver informale, inclusi benessere fisico e psicologico, situazione economica, vita lavorativa, affettiva e sociale.

MATERIALI E METODI

Sono stati utilizzati tre questionari validati: ALSFRS-R (per valutare la disabilità del paziente), CBI (per misurare il carico assistenziale) e HADS (per valutare ansia e depressione nei caregiver). Il campione era composto da 63 coppie paziente-caregiver, di cui 59 valide. I dati sono stati raccolti da dicembre 2023 ad agosto 2024.

RISULTATI

I pazienti sono prevalentemente uomini, con il 40,7% che presenta disabilità grave. I caregiver sono per lo più donne (79,7%) e oltre il 74,6% riporta problemi fisici o mentali. I questionari CBI e HAD hanno rivelato un carico elevato, con il 57,6% dei caregiver che mostra ansia clinicamente rilevante e il 42,4% depressione.

CONCLUSIONI

Lo studio evidenzia come la SLA influisca negativamente sulla qualità della vita dei caregiver, soprattutto a livello fisico e psicologico. Il carico assistenziale è gravoso per quanto riguarda il tempo dedicato alla cura e lo stress emotivo associato. È essenziale offrire supporto psicologico ai caregiver e implementare strategie mirate per alleviare il carico e migliorare la qualità di vita di entrambi i soggetti coinvolti.

INTRODUZIONE

La Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) è una malattia neurodegenerativa progressiva che colpisce i motoneuroni, portando a una progressiva perdita delle capacità motorie e, in ultima analisi, all'incapacità di vivere autonomamente. Questa condizione non solo influisce sulla vita del paziente, ma comporta anche un significativo carico assistenziale per i caregiver, che sono spesso familiari o amici stretti. Il ruolo del caregiver è cruciale, poiché essi si fanno carico di molteplici aspetti dell'assistenza, dalla gestione quotidiana delle attività alla supervisione dei bisogni medici.

Il carico assistenziale è un concetto multidimensionale che abbraccia non solo gli aspetti fisici e pratici dell'assistenza, ma anche le componenti emotive e psicologiche legate alla cura di una persona affetta da una malattia cronica e debilitante come la SLA. Questo carico può generare stress significativo, ansia e depressione, influenzando negativamente il benessere del caregiver stesso. Pertanto, è fondamentale esaminare in modo approfondito le sfide e le pressioni che affrontano i caregiver, al fine di comprendere meglio le loro esigenze e promuovere politiche di supporto adeguate.

Il presente studio si propone di analizzare il carico assistenziale dei caregiver di pazienti affetti da SLA, esaminando le diverse dimensioni di questo fenomeno. Inoltre, l'obiettivo è contribuire a una maggiore sensibilizzazione riguardo alle problematiche legate al caregiving nella SLA, evidenziando l'importanza di riconoscere e valorizzare il ruolo dei caregiver all'interno della rete di assistenza.

La ricerca è stata condotta attraverso la somministrazione di una scheda demografica rivolta alla coppia paziente-caregiver, un questionario destinato al paziente e due questionari per i caregiver.

Il primo capitolo del lavoro si concentra sulla descrizione della SLA, fornendo una panoramica della malattia e delle sue implicazioni. Il secondo capitolo affronta la presa in carico del paziente affetto da SLA, analizzando il ruolo e il carico che grava sui caregiver. Nel terzo capitolo vengono presentati i materiali e i metodi utilizzati per la ricerca, insieme ai risultati ottenuti. Infine, il quarto capitolo è dedicato alla discussione dei risultati e alla conclusione dello studio, offrendo spunti per ulteriori riflessioni e possibili interventi nel campo del supporto ai caregiver.

Capito Primo

Cos'è la sclerosi laterale amiotrofica (SLA)

1.1 Storia

La scoperta della sclerosi laterale amiotrofica (SLA) si deve nel 1869 a Jean-Martin Charcot, un eminente neurologo francese del XIX secolo, che attraverso l'osservazione clinica e le autopsie, riuscì a correlare i sintomi della malattia con le modifiche patologiche nel sistema nervoso. Cinque anni dopo Charcot ha coniato il termine "sclerosi laterale amiotrofica" per descrivere la degenerazione dei motoneuroni nel midollo spinale, che porta alla sclerosi delle colonne laterali e all'atrofia muscolare progressiva. Questa terminologia ha fornito una descrizione precisa delle caratteristiche cliniche e patologiche della malattia, gettando le basi per una classificazione accurata delle malattie neurodegenerative.^[1]

Nel 1989 ottenne l'attenzione internazionale quando fu colpito dalla malattia il giocatore di baseball Lou Gehrig che diede il nome di "morbo di Lou Gehring" negli Stati Uniti.

1.2 Epidemiologia

La sclerosi laterale amiotrofica ha un'incidenza stimata di 1,75-3 ogni 100.000 persone all'anno e una prevalenza di 10-12 ogni 100.000 in Europa, ma esistono differenze geografiche significative.

La fascia di età con il rischio più elevato di sviluppare la SLA va dai 45-75 anni e l'incidenza ammonta a 4-8 ogni 100.000 persone all'anno. L'età media all'esordio dei sintomi è variabile:

- 58-63 anni per la SLA sporadica
- 40-60 anni per la SLA familiare.

Una stima del rischio cumulativo nel corso della vita di sviluppare SLA è di 1:350 negli uomini e 1:400 nelle donne, ponendo quindi gli uomini a un rischio più elevato di sviluppare SLA sporadica a carico degli arti rispetto alle donne; il rapporto tra i sessi a livello globale è 1,2–1,5. Sebbene il numero di nuovi casi annuali (incidenza) rimanga costante, il numero totale di persone che vivono con la malattia (prevalenza) è in aumento. Questo incremento è dovuto principalmente al miglioramento delle cure e delle condizioni di vita dei pazienti, oltre a cambiamenti etici e culturali nelle scelte di vita quotidiana.^[2] In uno studio condotto nel 2015 si è stimato che nell'arco di 25 anni vi sarà

un aumento di casi di diagnosi di SLA del 69%. [3] L'aspettativa di vita dopo la diagnosi è in media di 3-5 anni, con circa il 20% dei pazienti che vive 5 anni o più e circa il 10% che vive 10 anni o più.

In Italia da un aggiornamento effettuato dall'AISLA (Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica) nel febbraio 2020, si stimano più di 6.000 persone affette da Sclerosi Laterale Amiotrofica e si prevede che ogni anno si registreranno circa 2.000 nuovi casi. (Figura.1)[4]

Figura.1



**dati calcolati in relazione ai dati di prevalenza forniti dall'EURALS Consortium – Consorzio Europeo Sclerosi Laterale Amiotrofica*

Aggiornato a febbraio 2020

1.3 Fisiopatologia ed Esordio della malattia

Cosa si intende con il termine “Sclerosi Laterale Amiotrofica”? Il termine "Sclerosi laterale" si riferisce all'indurimento dei tratti corticospinali anteriori e laterali, che diventano sclerotici quando i motoneuroni degenerano e sono sostituiti dalla gliosi; "Amiotrofia" indica l'atrofia delle fibre muscolari causata dalla denervazione quando le cellule del corno anteriore degenerano, provocando debolezza muscolare e fascicolazioni

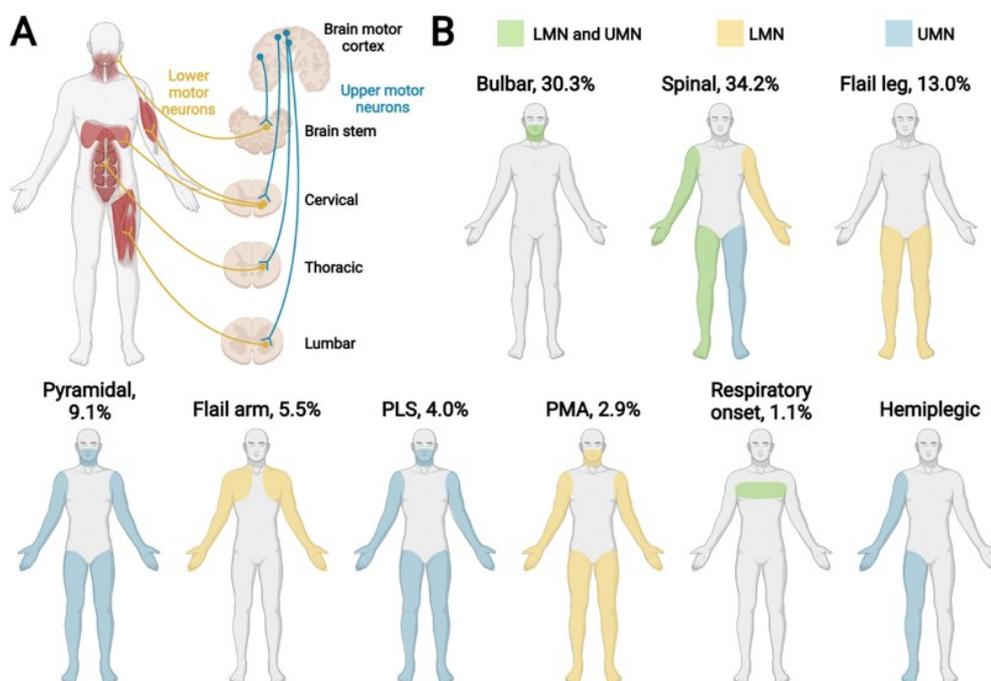
visibili. La Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) è un disturbo neurodegenerativo caratterizzato da una progressiva paralisi muscolare dovuta alla degenerazione dei motoneuroni superiori (UMN) e inferiori (LMN) nella corteccia motoria primaria, nel tronco encefalico e nel midollo spinale.^[5]

I motoneuroni superiori (Figura.2A-blu) trasmettono i segnali dalla corteccia motoria ai motoneuroni inferiori, ovvero ai nuclei dei nervi motori cranici nel tronco encefalico e alle cellule delle corna anteriori nel midollo spinale, (Figura 2A – giallo) che trasmettono i segnali ai muscoli. La SLA si presenta come fenotipi multipli e può avere esordi differenti. I pazienti affetti da SLA possono presentare segni di disfunzione UMN (blu), LMN (giallo) e UMN + LMN (verde). In base a come degenerano i motoneuroni la malattia può avere esordi differenti:

- Esordio bulbare (30,3%), dove si ha la degenerazione iniziale di UMN e LMN nel tronco encefalico;
- Esordio spinale (cervicale o lombare, 34,2%), dove si ha la degenerazione iniziale di UMN e LMN nelle regioni cervicale e lombare.

Essi sono gli esordi più frequenti della malattia, mentre esordi meno frequenti si hanno di sclerosi laterale primaria, atrofia muscolare progressiva, “flail arm and leg”, esordio respiratorio e presentazioni emiplegiche (FIGURA.2B).

Figura.2



La SLA è attualmente classificata come familiare o sporadica:

- La SLA familiare (10-15% dei casi) è ereditata tra familiari, spesso con sindromi associate come la demenza frontotemporale (FTD). Circa il 70% dei casi familiari ha mutazioni in geni noti per la SLA.
- La SLA sporadica (85% dei casi) si manifesta in pazienti senza una storia familiare di SLA. Circa il 15% di questi pazienti ha mutazioni patogene "private" nei geni SLA noti, quindi senza una storia familiare.

Con l'aumento dei test genetici e delle terapie mirate, potrebbe essere utile passare dalla dicotomia familiare/sporadica a “SLA confermata geneticamente” e “SLA non confermata geneticamente”, classificazione basata sulla presenza o assenza di mutazioni genetiche.

L'architettura genetica della SLA è complessa, con oltre 40 geni associati identificati, variando in frequenza, modalità di ereditarietà (principalmente dominante, raramente recessiva) e penetranza. Le mutazioni comuni includono:

- C9orf72
- TARDBP
- SOD1
- FUS

Mentre altri geni aumentano il rischio di sviluppare la SLA, come:

- ANG
- ATXN2
- DCTN1

Le cause della malattia sono sconosciute, anche se negli ultimi anni è stato riconosciuto un ruolo sempre più importante alla genetica, come fattore predisponente, che unitamente ad altri fattori (ad esempio ambientali), può contribuire allo sviluppo della malattia. ^[4]

L'analisi dei profili genetici della SLA ha rivelato un rischio poligenico comune correlato al tabagismo, attività fisica, prestazioni cognitive, livello di istruzione e obesità. Inoltre, prove in continuo sviluppo mostrano che l'ambiente influisce sul rischio e sulla progressione della SLA in modo dipendente dai geni. ^[6]

1.4 Sintomatologia

La SLA è considerata una malattia multisistemica, che presenta sintomi motori e non motori, come cambiamenti cognitivi e comportamentali. Il sintomo iniziale primario è la debolezza progressiva e unilaterale delle gambe o delle braccia distali senza remissione o recidiva. Segni della disfunzione dei motoneuroni superiori (UMN) includono tono muscolare aumentato, movimenti lenti e iperreflessia. Il segno di Babinski o risposta verso l'alto del riflesso plantare è presente nel 30-50% dei pazienti. La SLA si manifesta con "insorgenza dell'arto" o "insorgenza bulbare". L'insorgenza dagli arti (esordio spinale) provoca difficoltà in azioni semplici, come tenere una tazza o abbottonare una camicia, inciampare più facilmente e sperimentare cambiamenti nelle loro andature di corsa o camminata; mentre l'insorgenza bulbare causa difficoltà a masticare, deglutire (disfagia) e parlare (disartria). Altri sintomi includono crampi muscolari, contrazioni, atrofia muscolare e fascicolazioni. La propagazione della malattia segue un modello contiguo, con i primi sintomi che si manifestano in un arto, successivamente diffondendosi all'arto controlaterale e, poi, alle regioni adiacenti.

Negli ultimi anni, il deterioramento cognitivo e comportamentale è stato osservato nel 50% dei pazienti, con il 10% che mostra sintomi completi di disfunzione frontotemporale (FTD) con prevalenza della variante comportamentale. Ciò è attribuibile ad un accumulo anomalo della proteina TDP-43. I pazienti che soddisfano i criteri per la disfunzione cognitiva o comportamentale sono etichettati come SLA con compromissione cognitiva (ALS-ci) e comportamentale (ALS-bi) o entrambi (ALS-bci). La progressione della malattia non è sempre lineare, può presentarsi con periodi di stabilità e rare "inversioni" temporanee. Possono passare settimane o mesi in cui c'è poca o nessuna perdita di funzionalità. Un paziente raro avrà notevoli miglioramenti, come il recupero della funzione perduta. Queste "inversioni" e "arresti" della SLA sono purtroppo fugaci, con meno dell'1% dei pazienti che mantiene un netto miglioramento per almeno 12 mesi.

Sfortunatamente, i pazienti affetti da SLA sono consapevoli della loro capacità di funzionare in graduale declino fisico. Di solito conservano funzioni mentali superiori, come la risoluzione dei problemi, il ragionamento, la comprensione e il ricordo portando la persona ad avere “una mente vigile ma prigioniera in un corpo che diventa via via immobile”.^[7,8]

1.5 Diagnosi e Trattamenti terapeutici

1.5.1 Diagnosi

La diagnosi di Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) rimane un'enorme sfida non solo per i medici generici, ma anche per i neurologi specializzati. Ad oggi purtroppo non esiste un test diagnostico specifico per la SLA. I medici si affidano principalmente all'identificazione della combinazione di segni UMN e LMN nella stessa regione del corpo, con successiva evidenza di progressione della malattia in altre regioni.

Spesso passa molto tempo prima che si raggiunga una diagnosi definitiva, in parte a causa dell'insorgenza insidiosa dei sintomi. Il tempo medio per arrivare alla diagnosi è di circa 14 mesi, questo perché presentazioni cliniche insolite, un basso indice di sospetto e un'interpretazione errata dei risultati neurofisiologici o neuroradiologici sono cause comuni di incertezza diagnostica. Purtroppo, il ritardo diagnostico può portare all'uso di terapie inappropriate, a un ritardo nell'inizio di terapie farmacologiche e sintomatiche appropriate e a problemi nella gestione dei fattori psicosociali. Vengono effettuati esami diagnostici e di laboratorio per escludere malattie che possono presentare un quadro sintomatico abbastanza simile.

La diagnosi di SLA è devastante per il paziente e i familiari e deve essere gestita con sensibilità. Pazienti e familiari possono portare il peso emotivo di una diagnosi fatta in modo insensibile per l'intero decorso della malattia e l'indecisione iniziale sulla diagnosi nei casi atipici può ritardare il processo di accettazione della prognosi terminale della malattia. Programmare un appuntamento di follow-up subito dopo la diagnosi è utile per rispondere a domande non affrontate durante la consultazione iniziale e può aiutare a fornire ulteriori informazioni sulle reti di supporto, che sono ben consolidate nella maggior parte delle nazioni sviluppate.

Sebbene rari, l'esistenza di diversi disturbi che imitano la SLA richiede una valutazione diagnostica approfondita, che solitamente include immagini strutturali e indagini neurofisiologiche e di laboratorio, per ridurre la probabilità di una diagnosi errata.^[9]

I principali test diagnostici includono:

- **Elettromiografia (EMG):** Tecnica diagnostica impiegata per misurare l'attività elettrica dei muscoli durante la contrazione e a riposo, usando elettrodi superficiali o ad ago applicati in corrispondenza del muscolo da esaminare. L'elettromiografia fornisce principalmente un'indicazione sullo stato di salute del muscolo: a riposo un muscolo

sano non mostra attività elettrica, mentre un muscolo danneggiato o che ha perso il contatto con i neuroni, come nella SLA, presenta attività spontanea. Durante la contrazione, un muscolo distrofizzato presenterà una bassa attività elettrica, mentre un muscolo rigido (crampo) mostrerà un'attività prolungata nel tempo. Per confermare la diagnosi di SLA l'elettromiografia deve essere effettuata nuovamente dopo 6 mesi per accertare l'evidenza della progressione.

- Risonanza magnetica nucleare (RMN): Tecnica neuroradiologica (sia cranica che della colonna vertebrale) che, sfruttando le proprietà di un campo magnetico, è capace di dare un'immagine dei tessuti, evidenziandone, tramite diverse gradazioni di grigio, la densità. Viene effettuata per escludere altre patologie dell'encefalo e del midollo spinale.
- Rachicentesi: Puntura lombare con prelievo del liquor per poterlo analizzare. Viene effettuata per escludere infezioni o altre malattie neurologiche, ad esempio sclerosi multipla.
- Esami del sangue: lo scopo è quello di escludere altre malattie infiammatorie, infettive, del sangue, tumorali, tiroidee e autoimmunitarie
- Biopsia del muscolo e del nervo: consiste nel prelievo di una piccola porzione di muscolo o nervo che viene poi analizzata al microscopio con test biochimici. Può aiutare a differenziare un danno assonale da una polineuropatia demielinizzante qualora gli altri test diagnostici non siano stati dirimenti.

1.5.2 Trattamenti Terapeutici

È una malattia rara, fatale e incurabile che richiede un approccio terapeutico multidisciplinare e uno sforzo terapeutico collaborativo. Attualmente, non esiste una cura disponibile. Sono stati approvati pochi farmaci in grado di rallentare il decorso della malattia e migliorare la qualità della vita. Pertanto, la gestione della SLA rimane di supporto e basata sui sintomi. I farmaci approvati ed utilizzati ad oggi per rallentare il decorso della malattia sono:

- Riluzolo, (nome commerciale Rilutek) appartiene alla classe di farmaci benzotiazoli e agisce come antagonista del glutammato che contribuisce alla morte dei motoneuroni superiori e inferiori in questa malattia. Rallenta la progressione della malattia e influire sul deterioramento della funzione muscolare, comporta solo un piccolo aumento della sopravvivenza, che va da 3 a 6 mesi.^[10] È stato approvato per la prima volta nel 1995

da parte della Food and Drug Administration (FDA - l'agenzia federale statunitense che si occupa della regolamentazione dei prodotti alimentari e farmaceutici,)^[11], nel 1996 è stata autorizzata l'immissione in commercio da parte dell'Agenzia Europea per i medicinali (EMA) all'interno dell'Unione Europea^[12]. Ad oggi disponibile in Italia anche la formulazione orodispersibile di riluzolo, prodotta da Zambon, consiste in una sottile pellicola da sciogliere sopra la lingua senza acqua e senza necessità di sforzo muscolare da parte del paziente, ed è così in grado di assicurare l'assunzione della dose precisa del principio attivo, in quanto nei pazienti con disfagia nel frantumare le compresse per poterle inghiottire può portare ad assumere fino al 42% di principio attivo in meno, compromettendo pesantemente l'efficacia del trattamento.^[13]

- Edaravone (nome commerciale Redicava) funziona come un potente antiossidante e spazzino dei radicali liberi. Mentre il modo esatto in cui funziona per trattare la SLA non è completamente compreso, si pensa che le sue proprietà antiossidanti svolgano un ruolo cruciale, poiché lo stress ossidativo è un fattore che contribuisce alla progressione della malattia.^[10] È stata approvata dalla FDA nel 2017 la formulazione endovenosa (EV), sulla base dei risultati di uno studio clinico che ha mostrato un rallentamento del 33% nella perdita di funzionalità misurata dalla scala "ALS Functional Rating Scale Revised" (ALSFRS-R, misura aspetti del funzionamento fisico come difficoltà nel parlare, respirare, mangiare e svolgere attività quotidiane. Il punteggio ALSFRS-R varia da 0 nessuna funzione a 48 funzione normale) rispetto al placebo in 24 settimane. Questi risultati hanno indicato una progressione più lenta della malattia e una qualità della vita migliorata. Tuttavia, la sopravvivenza a lungo termine non è stata valutata a causa della durata limitata dello studio. Nel maggio 2022, la FDA ha approvato una sospensione orale di edaravone, con una biodisponibilità simile alla versione endovenosa.^[11] L'EMA nel 2015 ha concesso la designazione di farmaco orfano per il trattamento della SLA all'azienda statunitense produttrice (Mitsubishi Tanabe Pharma Europe). Tuttavia, la domanda di autorizzazione all'immissione in commercio è stata ritirata da Mitsubishi Tanabe Pharma Europe dopo una raccomandazione negativa del Comitato per i medicinali per uso umano (CHMP).^[12]

➤ Tofersen (nome commerciale Qalsody) è un oligonucleotide antisenso progettato per legarsi specificamente all'mRNA della proteina SOD1 mutata, riducendone l'espressione e rallentando la progressione della malattia. Il trattamento prevede la somministrazione per via intratecale (mediante un'iniezione spinale) di tre dosi iniziali a intervalli di 14 giorni, seguite da una dose di mantenimento ogni 28 giorni (dosaggio raccomandato di 100mg ovvero 15mL per somministrazione). L'efficacia di Qalsody è stata valutata in uno studio clinico randomizzato, in doppio cieco, che ha coinvolto pazienti con SLA associata a una mutazione nel gene SOD1. Nello studio, 72 pazienti hanno ricevuto Qalsody e 36 hanno ricevuto placebo per 28 settimane. La principale misura dell'efficacia era la velocità di peggioramento dei sintomi della malattia, valutata utilizzando la scala ALSFRS-R. Dopo 28 settimane, il punteggio ALSFRS-R è diminuito di 4,5 punti nei pazienti che hanno ricevuto Qalsody rispetto a 5,8 punti nei pazienti con placebo; tuttavia, questa differenza non era statisticamente significativa. Altre misurazioni a lungo termine hanno suggerito che Qalsody potrebbe rallentare la progressione della malattia. Inoltre, i risultati hanno mostrato una riduzione dei livelli della proteina SOD1 e della proteina NfL (neurofilamento leggero, un indicatore di danno ai nervi) nei pazienti trattati con Qalsody, indicando un potenziale ridotto danno ai nervi. La messa in commercio ha avuto approvazione della FDA il 25 aprile del 2023 e dell'EMA il 29 maggio 2024. Entrambe le approvazioni sono state date tramite un percorso di approvazione accelerata (approvazione non definitiva) e per confermare il beneficio clinico di Qalsody, è in corso uno studio di fase 3 randomizzato, in doppio cieco, controllato con placebo su individui portatori della mutazione genetica SOD1 che non hanno ancora sintomi. Lo studio valuterà la percentuale di individui trattati con Qalsody che sviluppano sintomi di SLA durante lo studio rispetto al placebo (per avere l'approvazione definitiva). ^[12;14]

Nonostante centinaia di studi clinici in tutto il mondo stiano arruolando pazienti per trovare nuove opportunità di cura, la lotta contro la SLA è molto difficile. Numerosi trial clinici hanno fallito i loro obiettivi e oggi il campo di ricerca più promettente sembra essere quello della genetica. Questo è cruciale sia per sviluppare molecole destinate a sottogruppi di pazienti con specifiche mutazioni, sia per creare modelli di malattia robusti che permettano di comprendere meglio la patogenesi della SLA. Attualmente, la gestione multidisciplinare dei pazienti è imprescindibile. Questa coinvolge neurologi, psicologi,

nutrizionisti, pneumologi, professionisti della riabilitazione respiratoria, fisioterapisti, logopedisti, infermieri specializzati ed esperti di cure palliative. I pazienti devono essere inclusi in percorsi di cura che prevedano l'uso di farmaci anticolinesterasici, antispastici o anticolinergici, l'applicazione della PEG e l'uso di strumenti per il supporto ventilatorio. È essenziale anche l'erogazione di servizi di fisioterapia e l'uso di ausili meccanici per il movimento, oltre all'assistenza psicologica estesa anche ai familiari che si prendono cura del malato, insieme a farmaci contro il dolore.

Capito Secondo

Presa in carico della Persona affetta da SLA

2.1 Qualità di vita della persona affetta da SLA

“Ti ritrovi a vivere con una mente vigile, ma intrappolata in un corpo che diventa sempre più immobile”. Sebbene questa condizione possa essere vista come un incubo dai neurologi, la mente vigile permette ai pazienti di sviluppare strategie di adattamento che possono portare a un'accettazione sorprendentemente tranquilla della malattia. Molti professionisti che lavorano con persone affette da SLA e le loro famiglie concordano sul fatto che questi pazienti sono spesso eccezionalmente gentili e calorosi. Questa osservazione, pur essendo difficile da spiegare, è così impressionante che è stata discussa in vari incontri scientifici. Per i medici, è un privilegio assistere alla straordinaria forza interiore che emerge in risposta a tali avversità apparentemente insormontabili. I pazienti con SLA e le loro famiglie tendono a voler partecipare attivamente alle decisioni riguardanti il trattamento dei sintomi. Pertanto, è fondamentale che il medico costruisca una relazione collaborativa con il paziente e la famiglia, permettendo loro di essere pienamente coinvolti in tutti gli aspetti delle cure palliative, le quali devono già essere pianificate e attuate dal momento in cui viene comunicata loro la diagnosi. ^[16]

Da cosa è determinata la qualità della vita? La qualità della vita (“Quality of life”) è determinata dal piacere e dalla soddisfazione che un individuo trae dalla propria vita, e se rapportata alla salute, è determinata dall’influenza che la salute di un individuo ha sulla propria esperienza di vita.^[22] Per misurare la qualità di vita (QoL), il professor Ciaran O'Boyle ha sviluppato un metodo basato sul feedback dei pazienti, chiamato Schedule for the Evaluation of Individual Quality of Life-Direct Weighting (SEIQOL-DW). In uno studio randomizzato, i pazienti con SLA hanno valutato questa scala come più efficace e meno emotivamente gravosa rispetto ad altri strumenti standard. Tra gli aspetti più frequentemente citati dai pazienti, spicca il tema della "famiglia", mentre circa la metà degli intervistati ha ritenuto che i problemi di salute influissero significativamente sulla loro QoL. Pertanto, uno studio recente indica che la qualità della vita dei pazienti con SLA è influenzata da fattori che vanno oltre la forza e la funzionalità fisica.^[16]

Gli studi qualitativi mostrano che i pazienti con SLA incontrano grandi difficoltà nell'accettare la diagnosi, poiché tendono ad associarla alla morte. Sebbene desiderino

ricevere cure, molti sviluppano pensieri suicidi, specialmente con il progredire della malattia. La diagnosi improvvisa porta spesso a una sensazione di irrealtà, incredulità e negazione. Questi sentimenti sono accompagnati da preoccupazioni per il futuro, che provocano depressione, tristezza e isolamento sociale.

I cambiamenti fisici causati dalla SLA, come il camminare in modo anomalo, il dimagrimento e la perdita di controllo della salivazione, impattano profondamente sull'immagine di sé, causando imbarazzo e vergogna. I pazienti si sentono spesso isolati perché temono che gli altri non comprendano la malattia o il suo impatto sulla loro vita. Questa condizione di isolamento è aggravata da un senso di perdita di autonomia, mutamenti nella percezione della propria identità e cambiamenti nelle relazioni familiari. I pazienti devono affrontare anche questioni pratiche legate alla gestione quotidiana della malattia e alla continua incertezza sulla sua evoluzione. La sensazione di essere privati del proprio futuro, unita alle difficoltà di adattarsi ai rapidi cambiamenti fisici e alle preoccupazioni per la mancanza di un supporto adeguato da parte dei professionisti sanitari, accresce il disagio emotivo. Questo genera sentimenti di frustrazione, rabbia, tristezza, dolore per la perdita dell'indipendenza e sensi di colpa per il carico emotivo che la malattia impone alle loro famiglie.

Nonostante tutto, la speranza gioca un ruolo fondamentale per i pazienti con SLA: è ciò che li aiuta a mantenere un atteggiamento positivo e a cercare strategie per migliorare il loro benessere emotivo. Insieme alla speranza, il bisogno di controllo è cruciale, e può essere esercitato concentrandosi sul presente, mantenendo una routine o prendendo decisioni riguardo alle cure e ai trattamenti. L'esperienza della SLA è, quindi, un processo continuo di perdite e incertezze che influisce non solo sul paziente, ma anche su chi si prende cura di lui, il caregiver.^[23,24]

2.2 Presa in carico e Piano Assistenziale

Il trattamento della SLA richiede un approccio multidisciplinare, rispettando il principio dell'autonomia del paziente, con interventi tempestivi che assicurino l'accesso a tutte le opzioni terapeutiche disponibili, facilitando l'uso dei servizi e garantendo la formazione e l'informazione sia per i pazienti che per la famiglia e i caregiver, con l'obiettivo di migliorare la qualità della vita.^[17]

L'approccio multidimensionale ha inizio nel momento in cui viene comunicata la diagnosi e continua per tutta la durata della malattia, fino al decesso del paziente. La

comunicazione della diagnosi rappresenta sia il termine di un percorso, sia l'inizio di un nuovo capitolo: il passaggio da una realtà fino a quel momento sconosciuta a una nuova condizione di vita. Questo segna la conclusione di una vita vissuta dal paziente dalla nascita, sostituita da una nuova gestione del quotidiano e del tempo. Un tempo scandito da visite mediche, esami e trattamenti, e una nuova esistenza caratterizzata da preoccupazioni, ansie e un costante monitoraggio della malattia. L'insorgenza della malattia costituisce un momento cruciale sia per il paziente che per tutta la famiglia; tutti i soggetti coinvolti sono chiamati a riadattarsi a nuovi ritmi e schemi di vita quotidiana. Le relazioni familiari rivestono un ruolo essenziale, poiché è impossibile prendersi cura di un paziente senza considerare le persone a lui care. ^[18] Nell'équipe di assistenza multidimensionale, la figura dell'infermiere è imprescindibile, offrendo supporto fisico e psicologico ai pazienti con SLA. L'infermiere affronta tutte le problematiche assistenziali legate alla malattia, che causano al paziente disagi fisici, psicologici ed etici. Oltre all'assistenza diretta al paziente, l'infermieristica è focalizzata anche sul supporto alla famiglia, per garantire un funzionamento ottimale. L'assistenza, quindi, è un diritto sia per il singolo individuo che per l'intera collettività. ^[19] Come evidenziato in precedenza, la SLA è una patologia debilitante dal punto di vista fisico, con un forte impatto sociale, che coinvolge tutti gli aspetti della vita del paziente. La Sclerosi Laterale Amiotrofica determina la necessità di un percorso assistenziale specifico, in quanto comporta la progressiva perdita dell'autonomia del paziente, che richiederà un supporto continuo anche nelle attività quotidiane più semplici, come la comunicazione. Essendo classificata come malattia rara, comporta sfide nella ricerca clinica, nello sviluppo di nuovi farmaci e nel soddisfacimento dei bisogni assistenziali del paziente. In quanto malattia neurodegenerativa, compromette funzioni vitali come la respirazione e la deglutizione, rendendo indispensabile un monitoraggio costante e un supporto continuo, per cui la pianificazione di un percorso assistenziale diventa un elemento fondamentale per la sopravvivenza del paziente. La complessa gestione della SLA richiede quindi la creazione di percorsi assistenziali diversificati, flessibili e adattabili, prevedendo il coinvolgimento del Servizio Sanitario Regionale, garantito dai centri di riferimento, dalla rete di servizi satellitari e dal sistema di emergenza, con un'assistenza territoriale completa, che spazia dall'assistenza domiciliare alle cure intermedie (RSA, lungodegenza, hospice), e che

consenta un passaggio rapido e agevolato tra l'assistenza domiciliare e quella residenziale, sia temporanea che continuativa. ^[17,20]

2.3 Il ruolo e il carico del caregiver informale

Chi è realmente il caregiver? Il termine inglese deriva da "care," che significa cura, e "giver," che si traduce in chi dà. In sostanza, un caregiver è colui che si dedica a prendersi cura di un'altra persona, sia in modo pratico che emotivo. Il suo ruolo è di primaria importanza, specialmente per chi affronta malattie gravi, disabilità o situazioni di non autosufficienza.

Nella maggior parte dei casi, i caregiver sono familiari (caregiver informali, da distinguere dai caregiver formali che forniscono assistenza in maniera retribuita), come coniugi, genitori e figli, che si trovano immersi in una realtà difficile, dove le esigenze dell'assistito spesso sovrastano le proprie.^[21] Ad assumere tale ruolo sono solitamente donne e coniugi (oltre il 70%), in misura minore i figli che forniscono più che altro un supporto strumentale sotto forma di aiuto nel caregiving, nelle commissioni e nelle faccende domestiche. Inoltre, hanno rilevato che le donne risultano essere maggiormente coinvolte nei compiti di cura rispetto agli uomini, sia in ambienti mediterranei caratterizzati da un alto familismo sia in paesi con un basso familismo.^[25]

Pur non essendo direttamente colpiti dalla malattia, i caregiver vivono un impatto significativo sulla loro vita quotidiana, talvolta a costo del loro benessere fisico ed emotivo. È quindi fondamentale che un caregiver riesca a preservare il proprio equilibrio. Mantenere spazi e tempi per sé stessi non è solo un atto di cura verso la propria persona, ma anche una necessità per continuare a svolgere il proprio ruolo in modo efficace. Una figura di supporto esausta, infatti, può risultare meno efficiente nel prendersi cura dell'altro.

Spesso il caregiver si identifica così tanto con la persona malata da vivere il proprio benessere come uno specchio della condizione dell'accudito. Questa dinamica porta alla luce una serie di problematiche complesse. Tra queste, vi sono la difficoltà di comunicare apertamente riguardo alla malattia con i familiari, i cambiamenti nei rapporti con gli amici — alcuni che si allontanano, altri che si avvicinano — e una frequente frustrazione nei rapporti con il sistema sanitario. La gestione di questa realtà può suscitare emozioni intense: rabbia verso le carenze del sistema, impotenza nel fronteggiare situazioni difficili e sensi di colpa per il desiderio di concedersi attimi di svago. Inoltre, le preoccupazioni

per il futuro e le paure legate alla sofferenza e alla solitudine possono affacciarsi in modo opprimente.

Le dinamiche familiari, in questo contesto, richiedono una ristrutturazione. Ogni relazione è unica e varia a seconda del legame tra caregiver e assistito. Se parliamo di partner, possiamo osservare avvicinamenti o allontanamenti; nei genitori, il rischio è di un'ossessiva presenza che può risultare oppressiva. Tra i fratelli, la protezione spesso ricade a discapito del benessere individuale. E nei figli adulti, la malattia può trasformarsi in un'opportunità di crescita, ma anche di conflitto.

Essere un caregiver significa anche affrontare un grande cambiamento di vita: le esigenze dell'assistito diventano prioritarie. Le emozioni che accompagnano questa esperienza possono essere pesanti, e per questo è vitale avere una visione realistica di come offrire aiuto. È essenziale ascoltare le esigenze dell'assistito, rispettare i suoi tempi e mantenere aperta una comunicazione trasparente con i medici. Inoltre, dedicare attenzioni a se stessi non è un atto egoistico, ma una necessità: il caregiver deve rimanere in contatto con il mondo esterno e riconnettersi con le proprie passioni e relazioni. Imparare a delegare e chiedere supporto è altrettanto cruciale per evitare di sentirsi sopraffatti.

Ricordiamo che una relazione carente impoverisce entrambe le parti. È necessario prestare attenzione ai significati e ai valori che si nascondono dietro le interazioni quotidiane. La comunicazione in questi contesti di cura è complessa: avviene attraverso l'ascolto, le parole, i silenzi e il linguaggio del corpo. Gestire questa interazione richiede sensibilità e attenzione, poiché l'alternanza tra apertura e chiusura può influenzare profondamente l'efficacia del supporto.

Concludendo, il caregiver non è solo un fornitore di cure, ma un ponte che connette mondi e emozioni. È la persona che, con amore, compassione e dedizione, si impegna a sostenere chi si trova ad affrontare le sfide più grandi della vita. Per questo motivo, è fondamentale riconoscere il valore e le sfide del ruolo di caregiver, supportandoli nel loro difficile ma determinante compito.^[21]

2.4 Tipologie di carico: fisico, emotivo, economico e sociale

Il carico di lavoro del caregiver di un paziente affetto da sclerosi laterale amiotrofica (SLA) aumenta notevolmente con il progredire della malattia. Nelle fasi iniziali, il compito principale può limitarsi all'assistenza nella mobilità e nell'igiene personale, ma man mano che la SLA avanza, il paziente perderà completamente la capacità di muoversi,

parlare, nutrirsi autonomamente o respirare, richiedendo un'assistenza totale fino a sostituirlo completamente.

Con la progressiva perdita del controllo muscolare, i pazienti non sono più in grado di muoversi o camminare autonomamente. Il caregiver, quindi, deve intervenire nei trasferimenti fisici del paziente, utilizzando ausili come il sollevatore per spostarlo dal letto alla sedia a rotelle. Inoltre, deve impegnarsi nella prevenzione delle piaghe da decubito, attraverso un'alimentazione corretta, la movimentazione regolare del paziente a letto e l'uso di ausili specifici come materassi e cuscini antidecubito, oltre a indumenti appropriati. La mancata gestione delle piaghe può causare infezioni, che, se non trattate, possono evolvere in sepsi e portare alla morte.

Il caregiver si occupa anche dell'igiene personale del paziente, fondamentale per prevenire infezioni e garantire il benessere generale. Quando la funzione dei muscoli coinvolti nella deglutizione si riduce, è necessario che il caregiver intervenga per assistere il paziente nell'alimentazione, gestendo dispositivi come la PEG (gastrostomia endoscopica percutanea) nei casi più gravi.

Oltre a questo, il caregiver deve saper utilizzare dispositivi di ventilazione assistita, sia non invasiva (come CPAP e BiPAP) che invasiva (tramite tracheostomia), e deve essere in grado di rimuovere le secrezioni bronchiali con apparecchi per l'aspirazione. Infine, è spesso responsabile della somministrazione di farmaci per il controllo della spasticità, per la gestione del dolore o per trattare condizioni psicologiche come la depressione, che sono comuni nei pazienti con SLA.

Per far sì che questo avvenga in maniera corretta e senza conseguenze nei confronti della persona malata è necessaria una buona educazione terapeutica da parte di infermieri e specialisti in maniera tale da evitare l'instaurarsi di conseguenze piuttosto gravi.

Il caregiver ricopre un ruolo essenziale non solo nell'assistenza fisica, ma anche nel supporto emotivo e psicologico del paziente affetto da SLA. Spesso si trova a relazionarsi con una persona che, oltre alle difficoltà fisiche, affronta pensieri negativi legati alla malattia, paura per il futuro incerto e, talvolta, depressione o negazione della propria condizione. In queste circostanze, il caregiver deve essere presente, offrendo un ascolto empatico e fornendo un sostegno emotivo che può alleviare sentimenti di solitudine e ansia.

Nonostante le sfide della malattia, il caregiver può cercare di mantenere un ambiente positivo, trovando piccoli modi per migliorare la qualità della vita del paziente anche nelle attività quotidiane più semplici. Con il progredire della SLA, il paziente affronta cambiamenti fisici drammatici, e il caregiver gioca un ruolo chiave nell'aiutare il paziente a gestire e adattarsi a queste transizioni.

Quando la capacità di comunicare verbalmente del paziente diminuisce, il caregiver deve adattarsi a nuovi metodi di comunicazione. Questo può includere l'uso della comunicazione non verbale, come sguardi, gesti o segnali, per comprendere i bisogni e le emozioni del paziente. Nei casi in cui sia possibile, la tecnologia assistiva, come software di sintesi vocale, può permettere al paziente di esprimersi anche quando la parola diventa impossibile.

Il caregiver diventa inoltre un tramite tra il paziente e la sua rete sociale, aiutandolo a mantenere i rapporti con familiari, amici e professionisti sanitari, riducendo così l'isolamento e cercando di preservare una vita sociale attiva.

Oltre al supporto emotivo, il caregiver si occupa anche della gestione pratica, burocratica ed economica delle cure del paziente. Questo include l'organizzazione e l'accompagnamento a visite mediche e terapie, il coordinamento dei servizi assistenziali e la ricerca di eventuali supporti finanziari per coprire le spese. [26,27,28]

Nella fase finale della malattia, il caregiver deve affrontare decisioni complesse, tra cui quelle riguardanti il fine vita del paziente. La persona malata può redigere anticipatamente le proprie volontà riguardanti le cure future tramite il testamento biologico o Disposizioni Anticipate di Trattamento (DAT), secondo quanto previsto dalla Legge 22 dicembre 2017, n. 219. Tale normativa all'articolo 1 "tutela il diritto alla vita, alla salute, alla dignità e all'autodeterminazione della persona e stabilisce che nessun trattamento sanitario può essere iniziato o proseguito se privo del consenso libero e informato della persona interessata, tranne che nei casi espressamente previsti dalla legge", nel rispetto dei principi della Costituzione (art. 2, 13 e 32) e della Carta dei diritti fondamentali dell'Unione Europea.[29]

2.5 Il Ruolo difficile del caregiver: sfide, stress e strategie di supporto

Il carico di lavoro che il caregiver deve affrontare influisce profondamente e, nella maggior parte dei casi, in modo negativo, portandolo spesso a una condizione di burnout. Questo accade perché il caregiver si trova a gestire situazioni che possono sembrare "più

grandi di lui". A livello fisico, deve affrontare sforzi notevoli che, a seconda dell'età e delle sue condizioni di salute, possono aggravare ulteriormente il suo stato fisico. L'uso di tecnologie assistive può alleggerire il carico del caregiver, permettendo al paziente con SLA di mantenere una certa autonomia. Ad esempio, i dispositivi di comunicazione aumentativa e alternativa (CAA) possono facilitare la comunicazione del paziente, mentre i sistemi di sollevamento e i letti ortopedici riducono il carico fisico del caregiver.^[31]

Oltre allo sforzo fisico, al caregiver viene richiesta un'elevata dose di empatia, ovvero la capacità di comprendere e condividere le emozioni del paziente. Questa continua immersione nei bisogni emotivi e psicologici di chi assiste, unita alla consapevolezza che la malattia è progressiva e incurabile, può portare a livelli elevati di ansia, depressione e stress cronico. L'aggravamento delle condizioni del paziente, che può attraversare fasi di negazione e depressione, costringe inoltre il caregiver a un costante adattamento psicologico.

La crescente responsabilità assistenziale spesso porta il caregiver a ridurre o interrompere le sue attività sociali e lavorative, aumentando il senso di isolamento e riducendo la sua partecipazione alla vita sociale al di fuori dell'ambito di cura.

Dal punto di vista economico, il caregiver si trova spesso a sostenere spese considerevoli, che includono l'acquisto di dispositivi medici (come ventilatori e sollevatori), l'adattamento dell'ambiente domestico e le cure mediche necessarie. A questo si aggiunge il fatto che, in molti casi, è costretto a ridurre o abbandonare il proprio lavoro per dedicarsi completamente all'assistenza, aggravando ulteriormente il peso economico della situazione.^[30]

Per prevenire l'insorgenza del burnout nei caregiver, è fondamentale adottare strategie di supporto che migliorino la loro qualità di vita e aumentino la capacità di offrire cure adeguate. Uno dei punti chiave è fornire un sostegno psicologico mirato, come consulenze con psicoterapeuti o la partecipazione a gruppi di supporto. Questi strumenti aiutano i caregiver a gestire stati d'ansia, depressione e solitudine, offrendo loro uno spazio in cui condividere esperienze e sviluppare strategie di coping. Partecipare a gruppi con persone che vivono situazioni simili contribuisce a normalizzare il vissuto emotivo e a ridurre il senso di isolamento.

Un altro aspetto cruciale è la formazione specifica per i caregiver, affinché possano assistere adeguatamente il paziente. La conoscenza delle tecniche di movimentazione,

dell'uso dei dispositivi di ventilazione e nutrizione tramite PEG, e della prevenzione delle piaghe da decubito, non solo migliora la qualità dell'assistenza, ma riduce anche lo stress legato all'incertezza. Il supporto di un infermiere specializzato che fornisca un'educazione continua diventa sempre più necessario con il progredire della malattia.

Anche il sostegno della comunità, delle associazioni e dei servizi sociali gioca un ruolo essenziale. Ottenere aiuti pratici, come agevolazioni fiscali, servizi di trasporto o dispositivi assistivi, allevia il carico economico e organizzativo del caregiver. Organizzazioni come l' AISLA (Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica) offrono supporto logistico, consulenze e risorse educative fondamentali per facilitare la gestione della malattia.

Infine, la pianificazione delle fasi terminali della malattia è essenziale per rispettare le volontà del paziente e ridurre l'angoscia del caregiver, aiutandolo a vivere il lutto in modo più sereno e senza conseguenze drastiche. a. Le morti percepite come buone favoriscono un lutto più semplice, mentre le morti traumatiche o improvvise e impreviste possono rendere il processo del lutto più complesso.^[31]

Capito Terzo

Progetto di Ricerca

3.1 Obiettivi

L'obiettivo di questo studio osservazionale è quello di esplorare in profondità come il carico assistenziale legato alla cura di un paziente affetto da SLA influenzi ogni aspetto della vita del caregiver informale. In particolare, si propone di analizzare l'impatto su più dimensioni, quali la sfera personale (salute fisica e psicologica), economica (spese per assistenza e perdita di reddito), lavorativa (riduzione o cessazione dell'attività professionale), affettiva (dinamiche familiari e relazionali), e sociale (isolamento e ridotta partecipazione alla vita comunitaria). Lo studio mira a fornire una visione chiara e basata sui dati riguardo alle sfide che i caregiver devono affrontare.

3.2 Materiali e metodi

Lo studio è stato condotto attraverso la somministrazione di 3 questionari validati ed una scheda demografica da dicembre 2023 ad agosto 2024.

La scheda demografica (Allegato A) ha lo scopo di raccogliere dati chiave sia sul paziente che sul caregiver informale primario, al fine di comprendere meglio le caratteristiche delle persone coinvolte e le dinamiche dell'assistenza. La scheda demografica è stata strutturata in due parti: la prima rivolta al paziente, costituita da 3 domande; la seconda rivolta al caregiver, costituita da 10 domande di cui una a risposta aperta (non obbligatoria). Quest'ultima offre al caregiver, mantenendo l'anonimato, la possibilità di descrivere come la sua vita sia cambiata da quando ha assunto il ruolo di assistenza.

Questionario "ALS Functional Rating Scale Rivisitata - ALSFRS-R"- (Allegato B), rivolto al paziente, è costituito da 12 domande che valutano il livello di disabilità dei pazienti affetti da SLA in quattro aree funzionali: attività della vita quotidiana, funzione bulbare (parlare, deglutire), funzione motoria (camminare, alzarsi) e funzione respiratoria. Ogni domanda prevede un punteggio da 0 a 4, a seconda delle condizioni del paziente. Il punteggio totale varia da 0 a 44: dove un punteggio più basso indica un livello maggiore di disabilità.^[32] Oltre per valutare il livello di disabilità del campione composto da persone affette da SLA, è stato impiegato per valutare se vi è correlazione tra il livello di disabilità con il carico del caregiver.

Il questionario “Caregiver Burden Inventori - CBI” - (Allegato C), è uno strumento self-report, rivolto al caregiver. È uno strumento di rapida compilazione e di semplice comprensione. Consente di valutare fattori diversi dello stress: carico oggettivo, carico psicologico, carico fisico, carico sociale, carico emotivo; permettendo di ottenere un profilo grafico del burden del caregiver nei diversi domini, per confrontare diversi soggetti e per osservare immediatamente le variazioni nel tempo del burden. Suddivisa in 5 domini, ogni dominio, costituito da 5 items (domande) dove i punteggi variano da 0 (per nulla) a 4 (molto), a differenza del dominio 4 costituito da 4 items. Il punteggio totale riflette la gravità complessiva del carico assistenziale, ma ogni dimensione fornisce un quadro specifico delle aree di maggiore difficoltà. Un punteggio elevato in una determinata sezione indica che il caregiver sta affrontando problemi significativi in quell'area specifica (es. il carico emotivo o fisico), mentre un punteggio basso suggerisce che quella dimensione ha un impatto minore sul benessere del caregiver. Questo approccio permette di creare un profilo grafico che evidenzia le aree di maggior stress per il caregiver, aiutando a pianificare interventi mirati per alleviare i carichi specifici. Le minori affidabilità del test si riscontrano a proposito del carico emotivo e sociale. [33]

Il questionari “Hospital Anxiety and Depression Scale - HADS” - (Allegato D), molto semplice e di facile auto somministrazione è rivolto al caregiver. Utilizzato per valutare i livelli di ansia e depressione nei caregiver, dato il loro elevato rischio di sviluppare disturbi psicologici legati allo stress cronico e al carico assistenziale. L'utilizzo del questionario permette di identificare la necessità di supporto psicologico, consentendo di attuare strategie di prevenzione del burnout. È costituito da 14 domande totali, suddivise in due sottoscale:

- 7 domande per l'ansia (HADS-A): Valutano sintomi di ansia come tensione, preoccupazione e paura.
- 7 domande per la depressione (HADS-D): Misurano sintomi depressivi come la perdita di interesse, il senso di inutilità e la mancanza di energia.

Ogni domanda viene valutata su una scala di 0 a 3 in base alla frequenza e intensità dei sintomi, per un punteggio totale massimo di 21 per ciascuna sottoscala.

- 0-7: Normale, senza sintomi clinicamente rilevanti.
- 8-10: Sospetta presenza di ansia o depressione.
- 11-21: Presenza certa di ansia o depressione clinicamente significative. [34]

La divulgazione dei questionari in digitale è avvenuta tramite Google Forms, un'applicazione web che permette di creare ed analizzare sondaggi o test. I dati raccolti attraverso i questionari ALSFRS-R, CBI e HADS, nonché attraverso la scheda demografica, sono stati organizzati in un database comune. I questionari cartacei sono stati digitalizzati manualmente su Google Forms e tutti i dati raccolti sono stati esportati in formato Excel . Ogni partecipante è identificato attraverso un codice anonimo per garantire la privacy e l'anonimato. È stata effettuata una verifica preliminare per rilevare eventuali errori, incongruenze, mancate compilazioni o il rispetto dei criteri di inclusione, e i dati non validi sono stati eliminati per garantire l'integrità dei risultati.

La scelta dei questionari da utilizzare è avvenuta nel mese di novembre 2023, mentre l'invio di questi all'Associazione Aisla è avvenuto nel dicembre 2023 mentre al Centro clinico Nemo nel mese di maggio 2024. I questionari sono stati trasmessi alla referente dell'associazione Aisla Sicilia (che si è prodigata a inoltrarli alla sua popolazione coinvolta) tramite l'utilizzo d'e-mail dove è stato allegato con unico link che è stato creato tramite l'applicazione Google Form contenente sia la scheda demografica che i questionari da somministrare. Al Centro Clinico Nemo di Ancona sono stati trasmessi in modalità cartacea, al fine di permettere alla coordinatrice una facile somministrazione degli stessi al momento della dimissione dall'Unità Operativa. Mentre alle altre sedi presenti sul territorio del Centro Clinico Nemo è stato somministrato in modalità digitale. Sono stati riscontrati dei limiti nella compilazione cartacea, poiché i questionari non sono stati compilati in tutte le loro parti.

3.2.1 Campione

Il campione è composto da persone affette da SLA ed i loro caregiver definiti attraverso i seguenti criteri di inclusione ed esclusione

➤ Criteri di inclusione:

- Compilazione di scheda demografica (paziente/Caregiver) e dei questionari in ogni sua parte.
- Pazienti assistiti in ambito domiciliare

➤ Criteri di esclusione:

- Pazienti con patologie concomitanti
- Pazienti con diagnosi di SLA inferiore a 6 mesi.

L'indagine è stata rivolta all' associazione AISLA che ci ha dato la possibilità di divulgare i questionari ai pazienti/caregiver presenti nella regione Sicilia; e al centro NEMO che ci ha permesso di divulgarli ai suoi pazienti affetti da SLA presi in carico dei centri di: Ancona, Genova, Brescia, Milano, Napoli, Roma e Trento.

Alla compilazione dei questionari hanno partecipato 63 coppie di pazienti/caregiver. Di questi, 59 questionari sono stati considerati validi, mentre 4 sono stati esclusi dallo studio: 3 non rispettavano i criteri di inclusione (la diagnosi di SLA era stata formulata da meno di 6 mesi al momento della compilazione), e 1, somministrato in formato cartaceo, non è stato completato interamente.

3.3 Risultati

I dati demografici di pazienti e caregiver sono stati analizzati attraverso tecniche di statistica descrittiva (medie, percentuali) per fornire una panoramica del campione. Dai dati raccolti, emerge che il 67,8% dei pazienti sono uomini e il 32,2% donne, con un'età media di circa 67 anni e una durata media della malattia di circa 7 anni.

	1.Genere:	2.Età:	3.Da quanti anni convive con la patologia?
PAZIENTE 1	Maschio	77	13
PAZIENTE 2	Maschio	56	15
PAZIENTE 3	Maschio	75	2
PAZIENTE 4	Maschio	74	9
PAZIENTE 5	Maschio	72	6
PAZIENTE 6	Maschio	70	2
PAZIENTE 7	Maschio	71	11
PAZIENTE 8	Maschio	52	2
PAZIENTE 9	Maschio	64	3
PAZIENTE 10	Femmina	80	10
PAZIENTE 11	Femmina	80	20
PAZIENTE 12	Femmina	61	24
PAZIENTE 13	Femmina	78	2
PAZIENTE 14	Femmina	73	1
PAZIENTE 15	Femmina	73	1
PAZIENTE 16	Femmina	73	1
PAZIENTE 17	Maschio	70	3
PAZIENTE 18	Maschio	56	13

PAZIENTE 19	Maschio	77	12
PAZIENTE 20	Femmina	68	6
PAZIENTE 21	Femmina	48	1
PAZIENTE 22	Maschio	77	13
PAZIENTE 23	Femmina	70	1
PAZIENTE 24	Maschio	27	8
PAZIENTE 25	Femmina	57	14
PAZIENTE 26	Maschio	58	16
PAZIENTE 27	Maschio	73	6
PAZIENTE 28	Maschio	49	10
PAZIENTE 29	Maschio	64	1
PAZIENTE 30	Femmina	80	20
PAZIENTE 31	Maschio	61	5
PAZIENTE 32	Maschio	58	7
PAZIENTE 33	Maschio	75	1
PAZIENTE 34	Maschio	74	11
PAZIENTE 35	Maschio	64	2
PAZIENTE 36	Femmina	73	13
PAZIENTE 37	Femmina	73	13
PAZIENTE 38	Maschio	66	7
PAZIENTE 39	Maschio	63	19
PAZIENTE 40	Maschio	71	5
PAZIENTE 41	Femmina	60	10
PAZIENTE 42	Maschio	82	10
PAZIENTE 43	Maschio	48	5
PAZIENTE 44	Maschio	73	5
PAZIENTE 45	Maschio	77	4
PAZIENTE 46	Maschio	84	4
PAZIENTE 47	Maschio	62	1
PAZIENTE 48	Femmina	66	3
PAZIENTE 49	Maschio	67	2
PAZIENTE 50	Maschio	70	1
PAZIENTE 51	Maschio	45	2
PAZIENTE 52	Maschio	60	1
PAZIENTE 53	Femmina	76	1
PAZIENTE 54	Femmina	80	4

PAZIENTE 55	Maschio	75	4
PAZIENTE 56	Femmina	59	7
PAZIENTE 57	Maschio	53	3
PAZIENTE 58	Maschio	67	1
PAZIENTE 59	Maschio	60	1

Tab.1 Scheda demografica pazienti

Per quanto riguarda i caregiver, il 79,7% sono donne e il 20,3% uomini, con un'età media di circa 55 anni. Oltre il 90% dei caregiver ha un legame di parentela con il paziente (fratello, sorella, figlio/a, coniuge), mentre il 74,6% soffre di problemi di salute fisica o mentale (ansia, depressione, ernie lombari, artrite). Inoltre, oltre la metà ha dovuto modificare la propria situazione lavorativa per dedicarsi all'assistenza, richiedendo periodi di aspettativa, riducendo l'orario di lavoro o addirittura licenziandosi. In media, i caregiver si occupano dei propri cari da circa 6 anni, dedicando circa 15 ore al giorno all'assistenza. A una domanda aggiuntiva, non obbligatoria, sulla percezione del cambiamento, la maggior parte dei caregiver ha risposto con un concetto univoco: "la mia vita è stata completamente ribaltata".

	1	2	3	4	5	6	7	8	9
CG 1	Femmina	34	Coniugato/a	Lavoratore/rice autom.	Si	Familiare	13	10	No
CG 2	Femmina	54	Coniugato/a	Lavoratore/rice autom.	No	Familiare	15	15	Si
CG 3	Femmina	44	Coniugato/a	Lavoratore/rice autom.	Si	Familiare	2	5	No
CG 4	Femmina	45	Coniugato/a	Lavoratore/ice dip. tempo ind.	Si	Altro	0	12	No
CG 5	Femmina	67	Coniugato/a	Pensionato/a	No	Familiare	6	4	No
CG 6	Maschio	32	Celibe/Nubile	Lavoratore/rice autom.	Si	Familiare	2	3	Si
CG 7	Femmina	70	Coniugato/a	Pensionato/a	No	Familiare	11	24	Si
CG 8	Maschio	20	Celibe/Nubile	Lavoratore/rice autom.	Si	Familiare	2	12	No
CG 9	Femmina	32	Celibe/Nubile	Disoccupato/a	Si	Familiare	2	24	No
CG 10	Femmina	50	Coniugato/a	Lavoratore/ice dip. tempo det.	No	Familiare	10	7	Si
CG 11	Femmina	62	Celibe/Nubile	Disoccupato/a	Si	Familiare	20	12	No

CG 12	Maschio	66	Coniugato/a	Lavoratore/ice dip. tempo ind.	Si	Familiare	24	18	No
CG 13	Femmina	58	Coniugato/a	Lavoratore/ice dip. tempo ind.	No	Familiare	2	12	No
CG 14	Femmina	51	Coniugato/a	Lavoratore/ice dip. tempo ind.	Si	Familiare	1	5	No
CG 15	Femmina	51	Coniugato/a	Lavoratore/ice dip. tempo ind.	Si	Familiare	1	5	No
CG 16	Femmina	51	Coniugato/a	Lavoratore/ice dip. tempo ind.	Si	Familiare	1	5	No
CG 17	Femmina	68	Separato/a o Divorziato/a	Pensionato/a	No	Familiare	3	24	No
CG 18	Femmina	47	Celibe/Nubile	Lavoratore/ice dip. tempo ind.	Si	Familiare	0	24	Si
CG 19	Femmina	76	Coniugato/a	Pensionato/a	No	Familiare	12	24	Si
CG 20	Femmina	37	Celibe/Nubile	Lavoratore/ice dip. tempo ind.	Si	Familiare	6	4	No
CG 21	Maschio	49	Coniugato/a	Lavoratore/ice dip. tempo ind.	Si	Familiare	1	24	No
CG 22	Maschio	50	Separato/a o Divorziato/a	Lavoratore/ice dip. tempo ind.	Si	Familiare	12	16	No
CG 23	Femmina	28	Coniugato/a	Casalingo/a	Si	Familiare	1	24	No
CG 24	Maschio	49	Celibe/Nubile	Lavoratore/ice dip. tempo ind.	Si	Familiare	8	24	No
CG 25	Maschio	30	Celibe/Nubile	Lavoratore/ice autom.	Si	Familiare	14	20	No
CG 26	Femmina	54	Coniugato/a	Lavoratore/ice dip. tempo det.	No	Familiare	16	16	No
CG 27	Maschio	36	Coniugato/a	Lavoratore/ice autom.	Si	Familiare	5	24	No
CG 28	Femmina	46	Coniugato/a	Casalingo/a	Si	Familiare	10	24	Si
CG 29	Femmina	42	Coniugato/a	Casalingo/a	No	Familiare	1	24	Si
CG 30	Femmina	62	Celibe/Nubile	Casalingo/a	Si	Familiare	20	24	No
CG 31	Femmina	62	Coniugato/a	Casalingo/a	Si	Familiare	6	18	Si
CG 32	Femmina	53	Coniugato/a	Lavoratore/ice dip. tempo ind.	Si	Familiare	5	20	Si
CG 33	Femmina	74	Coniugato/a	Pensionato/a	No	Familiare	1	10	No
CG 34	Femmina	64	Coniugato/a	Casalingo/a	No	Familiare	11	24	Si

CG 35	Femmina	59	Coniugato/a	Casalingo/a	No	Familiare	1	2	No
CG 36	Femmina	66	Coniugato/a	Lavoratore/ice dip. tempo ind.	No	Familiare	8	4	No
CG 37	Femmina	66	Coniugato/a	Lavoratore/ice dip. tempo ind.	No	Familiare	13	6	No
CG 38	Femmina	66	Coniugato/a	Casalingo/a	No	Familiare	7	24	Si
CG 39	Maschio	56	Separato/a o Divorziato/a	Pensionato/a	Si	Familiare	16	22	Si
CG 40	Femmina	67	Coniugato/a	Casalingo/a	No	Familiare	5	12	No
CG 41	Maschio	60	Coniugato/a	Disoccupato/a	Si	Familiare	10	24	No
CG 42	Femmina	86	Coniugato/a	Pensionato/a	No	Familiare	10	18	No
CG 43	Femmina	70	Vedovo/a	Pensionato/a	No	Familiare	5	12	No
CG 44	Femmina	68	Coniugato/a	Pensionato/a	No	Familiare	3	10	No
CG 45	Femmina	65	Coniugato/a	Pensionato/a	No	Familiare	4	18	No
CG 46	Femmina	78	Coniugato/a	Casalingo/a	No	Familiare	4	8	No
CG 47	Femmina	59	Coniugato/a	Lavoratore/ice dip. tempo ind.	No	Familiare	1	4	No
CG 48	Femmina	62	Coniugato/a	Pensionato/a	No	Familiare	4	24	No
CG 49	Femmina	65	Celibe/Nubile	Lavoratore/ice dip. tempo ind.	No	Familiare	2	8	No
CG 50	Femmina	70	Celibe/Nubile	Pensionato/a	No	Familiare	1	24	No
CG 51	Femmina	42	Coniugato/a	Lavoratore/ice dip. tempo ind.	No	Familiare	2	8	No
CG 52	Femmina	50	Coniugato/a	Lavoratore/ice dip. tempo ind.	Si	Familiare	1	20	No
CG 53	Maschio	55	Celibe/Nubile	Lavoratore/ice autom.	No	Familiare	1	4	No
CG 54	Femmina	50	Coniugato/a	Lavoratore/ice dip. tempo det.	Si	Familiare	4	16	No
CG 55	Femmina	38	Separato/a o Divorziato/a	Disoccupato/a	Si	Familiare	2	24	Si
CG 56	Maschio	62	Coniugato/a	Lavoratore/ice dip. tempo ind.	Si	Familiare	7	12	Si
CG 57	Femmina	51	Coniugato/a	Lavoratore/ice dip. tempo ind.	Si	Familiare	3	10	No
CG 58	Femmina	64	Coniugato/a	Lavoratore/ice dip. tempo ind.	Si	Familiare	0	6	No

CG 59	Femmina	51	Coniugato/a	Lavoratore/ice dip. tempo ind.	Si	Familiare	1	24	No
1. Sesso 2. Età 3. Stato civile 4. Condizione lavorativa attuale: 5. Ha dovuto modificare la sua condizione lavorativa a causa dell'assistenza? 6. Relazione con il paziente 7. Da quanti anni si prende cure del paziente? 8. Quante ore dedica al paziente nelle 24 ore? 9. Soffre di problemi di salute fisica o mentale?									

Tab.2 Scheda demografica caregiver

I risultati del questionario ALSFRS-R sono stati utilizzati per classificare la gravità della malattia dei pazienti in grave, moderato e lieve. Il 40,7% (24 su 59) dei pazienti presenta disabilità grave, il 39% (23 su 59) disabilità moderata e il 18,6% (12 su 59) disabilità lieve.

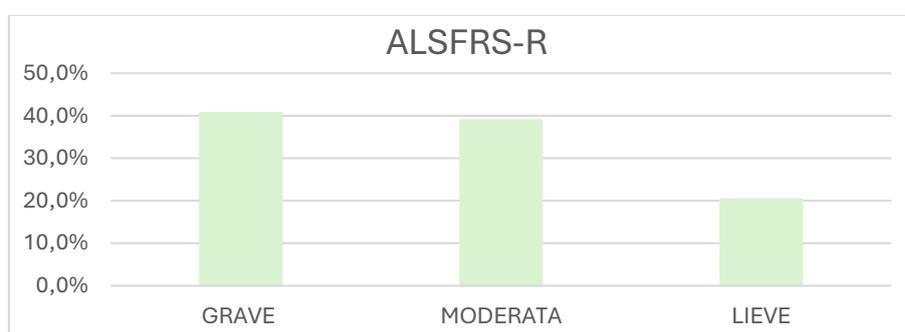


Grafico 1 ALSFRS-R

Analizzando i dati in dettaglio, dove è stato dato un punteggio che varia da 0 a 4 (dove zero è dipendenza totale o funzionalità completamente compromessa, mentre 4 è autonomia del paziente o funzionalità normale) si nota che, tra i 24 pazienti con disabilità grave, solo 1 conserva una normale capacità di deglutizione (item 3), mentre 18 su 24 hanno una gastrostomia (item 5b), e solo 1 ha una respirazione normale (item 10). In questo gruppo, 4 pazienti non soffrono di ortopnea (item 11) e 2 non soffrono di insufficienza respiratoria (item 12).

Nel gruppo con disabilità lieve, 1 paziente non è in grado di deglutire (item 3) e ha una gastrostomia che gestisce autonomamente (item 5b), 2 dipendono dal caregiver per essere spostati a letto (item 7), 1 non ha la mobilità agli arti inferiori (item 8) e 4 non riescono a salire le scale (item 9).



Grafico 4 ALSFRS-R LIEVE

Per quanto riguarda il questionario CBI, i risultati sono stati impiegati per valutare il carico assistenziale complessivo di ciascun caregiver, analizzando le singole dimensioni (tempo, sviluppo, fisico, sociale ed emotivo) per identificare la più gravosa.

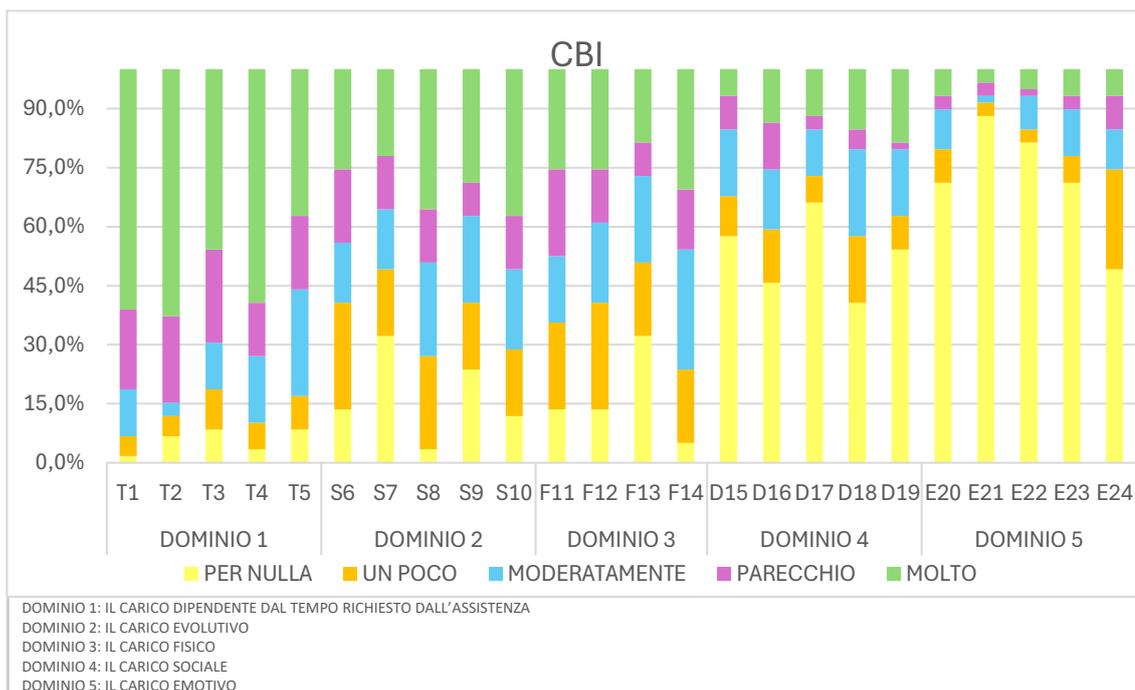


Grafico 5 CBI

Dai dati emerge che il maggiore carico assistenziale si concentra nel carico dipendente dal tempo richiesto dell'assistenza (dominio 1), con le percentuali di risposta "molto" più elevate registrate negli item relativi all'aiuto necessario per le attività quotidiane (item T1) con il 61%, la dipendenza totale del paziente (item T2) con il 62,7% e la necessità di assistenza per le attività più semplici, come vestirsi o lavarsi (item T4) con il 59,3%.

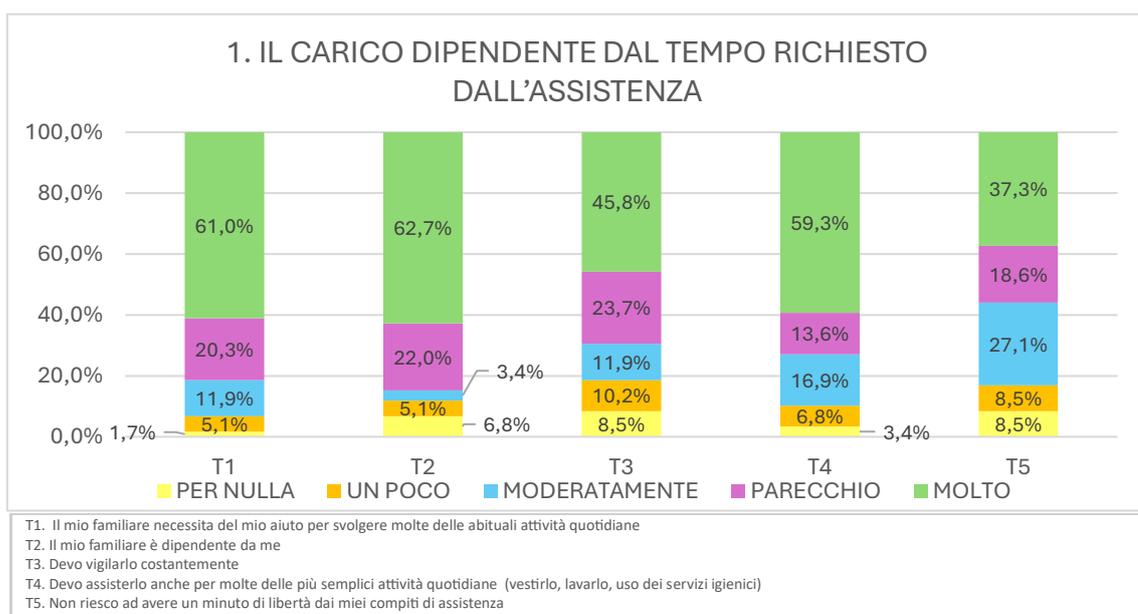


GRAFICO 6 Il carico dipendente dal tempo richiesto dall'assistenza

Le percentuali di risposta ‘molto’ del carico evolutivo (dominio 2) risultano maggiori nelle domande “la mia vita sociale ne ha risentito” (item S8) con il 35,6% e “mi sarei aspettato qualcosa di diverso a questo punto della mia vita” (item S10) con il 37,3%, mentre si evince una maggiore percentuale di risposta ‘per nulla’ alla domanda “desidererei poter sfuggire da questa situazione” (item S7) con il 32,2%.

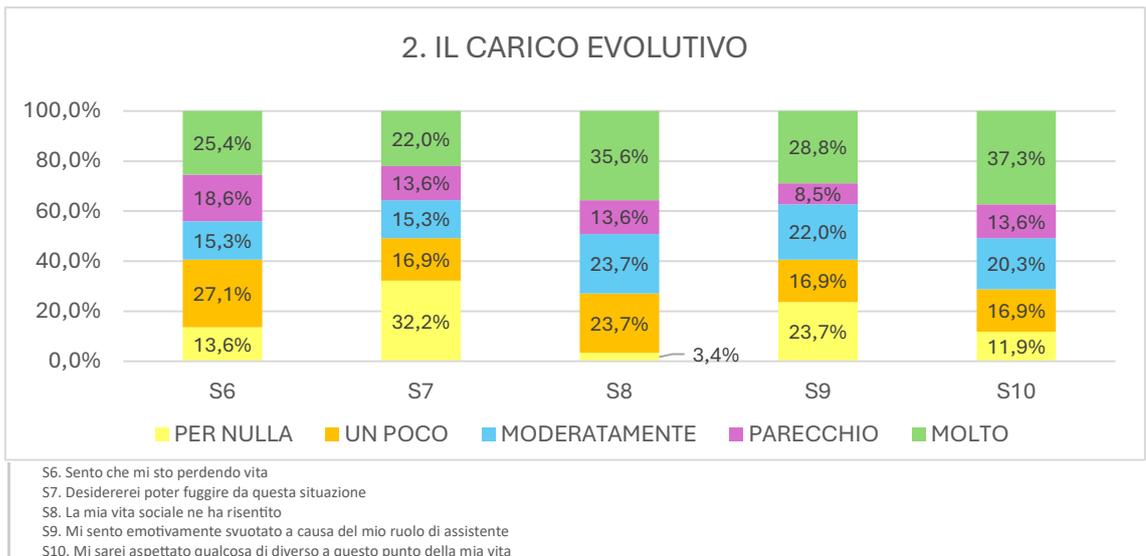


Grafico 7 Il carico evolutivo

Nell'analizzare il carico fisico (dominio 3), le percentuali di risposta risultano pressoché costanti in tutti gli item, indicando che il caregiver non presenta eccessive sensazioni di fatica cronica e problemi di salute somatica.

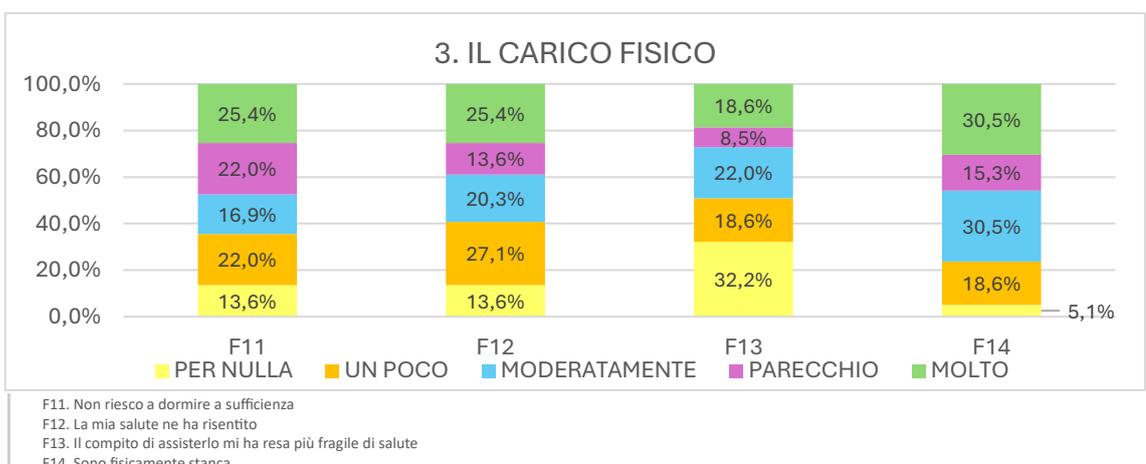


Grafico 8 Il carico fisico

Nel dominio 4, il carico sociale, dalle domande poste emerge che il caregiver non presenta problematiche a livello sociale. Infatti, in tutti e cinque gli item, si registra circa il 50% di risposte "per nulla", il che indica che il carico assistenziale non influisce affatto sulla vita sociale del caregiver.

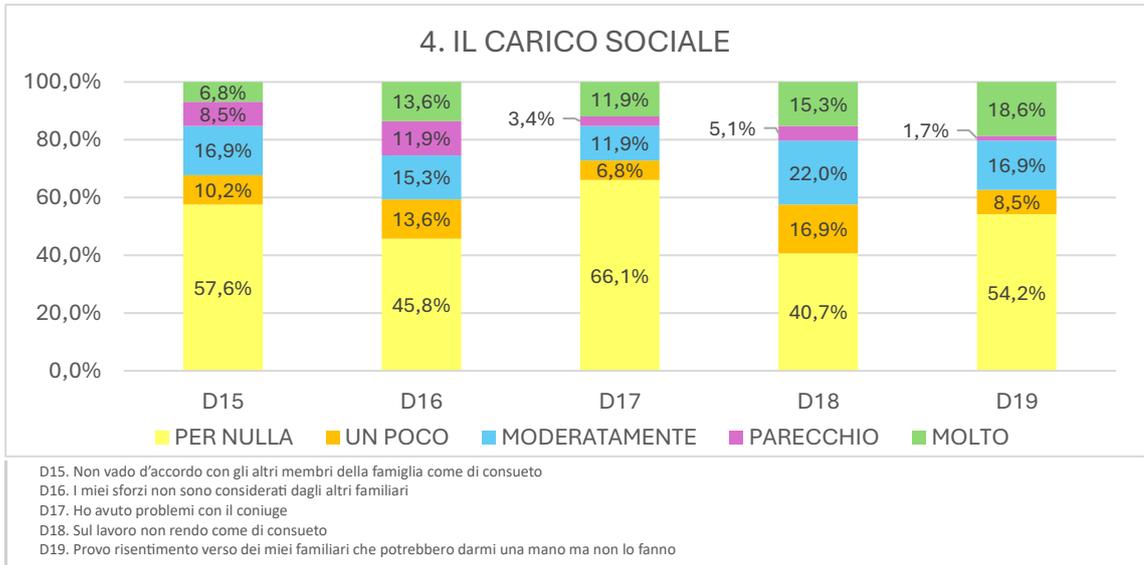


Grafico 9 Il carico sociale

Lo stesso si osserva nel dominio 5, il carico emotivo, dove le percentuali sono ancora più elevate, con circa il 70% per ogni item compilato. Questo significa che prendersi cura di una persona malata, che come abbiamo già visto nella maggior parte dei casi è un familiare, non è motivo di vergogna o di isolamento del caregiver.

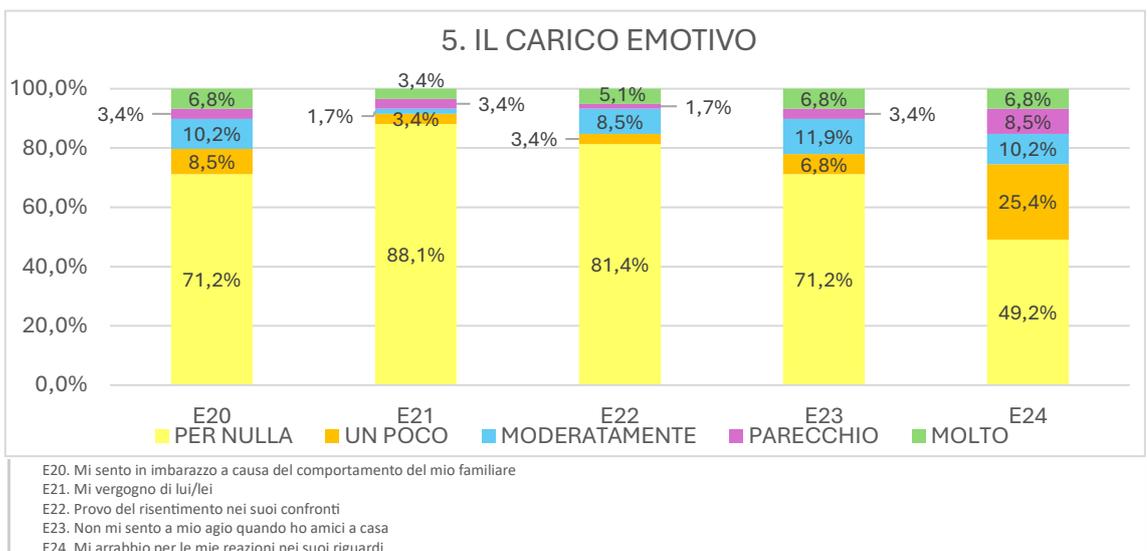


Grafico 10 Il carico emotivo

Infine, analizzando i risultati della scala HADS, che valuta l'ansia e la depressione nei caregiver, sono stati distinti nelle rispettive sottoscale HADS-A (ansia) e HADS-D (depressione). Riguardo all'ansia, il 22% dei caregiver presenta un livello normale, il 20,3% un livello sospetto e il 57,6% un livello clinicamente rilevante. Per quanto concerne la depressione, si registrano percentuali leggermente più alte: il 32,2% dei caregiver si colloca a un livello normale, il 25,4% a un livello sospetto e il 42,4% a un livello clinicamente rilevante.

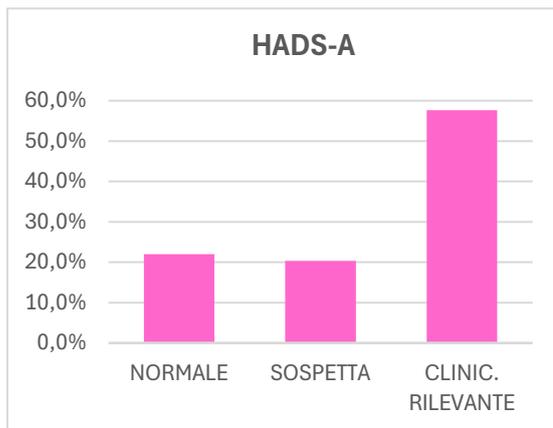


Grafico 11 HADS-A

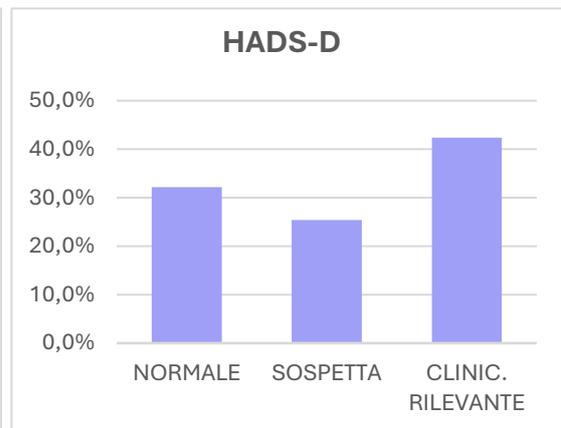


Grafico 12 HADS-D

Capito Quarto

Conclusioni

4.1 Discussione

L'interpretazione dei risultati evidenzia la complessità della condizione che coinvolge sia i pazienti affetti da SLA sia i loro caregiver. Dall'analisi delle schede demografiche dei pazienti emerge una prevalenza maschile, con 38 uomini e 21 donne. Questo dato rispecchia quanto osservato in molti studi, dove la SLA tende a colpire più frequentemente gli uomini, specialmente nelle fasce d'età più avanzate.^[35] Tuttavia, la presenza di una significativa percentuale di pazienti donne (21 su 59) è rilevante. L'età dei pazienti varia ampiamente, con un range che va dai 27 agli 84 anni e una prevalenza di pazienti sopra i 60 anni. L'età media è di circa 67 anni, un valore tipico per la diagnosi della SLA, che solitamente avviene tra i 55 e i 75 anni. La presenza di pazienti più giovani, come un paziente di 27 anni, indica che, sebbene la malattia colpisca principalmente la popolazione più anziana, esistono anche casi di insorgenza precoce, seppur meno comuni. Gli anni di convivenza con la malattia variano da un minimo di 1 a un massimo di 24 anni. La maggior parte dei pazienti ha convissuto con la malattia per un periodo compreso tra i 2 e i 10 anni. Questo riflette la variabilità della progressione della SLA, che può avanzare rapidamente in alcuni casi, mentre in altri procede più lentamente. I pazienti che convivono con la malattia da oltre 10 anni, come quelli che ce l'hanno da 20-24 anni, sono una minoranza (3 su 59), dato che la SLA tende spesso ad avere un decorso rapido e letale. La variabilità nei tempi di convivenza può essere influenzata dall'età di insorgenza, dalla gestione terapeutica e dalle differenze individuali nella progressione. I pazienti con una durata di convivenza più lunga potrebbero avere un decorso meno aggressivo o una migliore assistenza, il che ha prolungato la loro vita. La presenza di pazienti giovani, come un paziente di 27 anni che convive con la malattia da 8 anni, suggerisce un possibile decorso più lento o un'insorgenza precoce ben gestita.

La maggior parte dei caregiver sono donne (all'incirca 80%). Questo dato riflette una tendenza consolidata in molte società, dove il ruolo di cura è maggiormente assunto dalle donne, spesso familiari strette come coniugi, figlie, sorelle.^[36] L'età media dei caregiver si colloca principalmente nella fascia tra i 44 e i 56 anni, suggerendo che molti di loro si

trovano a svolgere questo ruolo durante un'età in cui potrebbero anche essere impegnati in altre responsabilità familiari o lavorative, il che amplificando il carico complessivo.

Il tempo dedicato alla cura del paziente varia, con una media di circa 6 anni di assistenza continuativa. I caregiver dedicano in media 15 ore al giorno alla cura del paziente, soprattutto per le attività quotidiane di base. In particolare, 23 caregiver dedicano dalle 20 alle 24 ore al giorno, evidenziando la necessità di un supporto costante e un rischio elevato di sovraccarico. Questo ha un impatto significativo sulla salute fisica e mentale dei caregiver, con molti di loro che riportano problemi di salute legati allo stress e alla fatica, aumentando il rischio di burnout e stress cronico.

L'analisi dei dati raccolti tramite il questionario ALSFRS-R evidenzia una chiara divisione nella gravità della malattia tra i pazienti affetti da SLA, con il 40,7% di essi classificati come disabili in modo grave. Questo è preoccupante, poiché i pazienti in questa categoria mostrano compromissioni funzionali in quasi tutti gli aspetti valutati. In particolare, 18 su 24 pazienti necessitano di una gastrostomia a causa di gravi difficoltà nella deglutizione, e solo un paziente in questo gruppo riesce a respirare normalmente, evidenziando l'impatto severo della malattia sulla funzionalità respiratoria. Nel gruppo con disabilità moderata, pur essendoci una maggiore autonomia rispetto ai pazienti gravemente disabili, resta alta la necessità di assistenza per le attività quotidiane, come vestirsi e mantenere l'igiene personale. 14 pazienti su 23 necessitano di assistenza totale per queste attività, dimostrando che anche in fasi moderate della malattia ci sono sfide significative. Anche i pazienti con disabilità lieve mostrano segni di compromissione; la presenza di un paziente con gastrostomia e di 2 che necessitano assistenza per spostarsi a letto indicano che la SLA continua a influenzare negativamente la qualità della vita e l'autonomia anche nelle fasi meno avanzate della malattia.

I risultati del questionario CBI (Caregiver Burden Inventory) forniscono un'importante analisi del carico assistenziale dei caregiver di pazienti con SLA, rivelando che la dimensione più gravosa è quella temporale (carico dipendente dal tempo richiesto dell'assistenza - dominio 1). Infatti, circa il 62% dei caregiver percepisce un alto carico di tempo dedicato all'assistenza, il che evidenzia le difficoltà pratiche nella cura e il potenziale impatto negativo sul loro benessere psicologico e fisico.

Il carico evolutivo influisce anche sulla vita sociale dei caregiver, anche se in misura minore, con molti che riportano aspettative di vita influenzate. Nonostante ciò, una

percentuale significativa di caregiver esprime un forte senso di resilienza, con risposte "per nulla" riguardo al desiderio di sfuggire dalla situazione.

Inoltre, nei domini fisico e sociale, i caregiver non segnalano un'eccessiva fatica cronica o problemi di salute, né un impatto rilevante sulla loro vita sociale. Circa il 70% di essi non si sente isolato o stigmatizzato, suggerendo una buona coesione familiare e un'accettazione sociale del loro ruolo di assistenti. Questi risultati indicano l'importanza del supporto sociale e della gestione del tempo per alleviare il carico assistenziale, migliorando così la qualità della vita sia dei pazienti che dei caregiver.

I risultati della scala HADS (Hospital Anxiety and Depression Scale) rivelano un quadro allarmante del benessere psicologico dei caregiver di pazienti con SLA. Più della metà di essi presenta un livello clinicamente rilevante di ansia, suggerendo che oltre la metà affronta una condizione tale che dovrebbe richiedere interventi clinici. Inoltre, il 20,3% mostra un livello sospetto di ansia, che potrebbe peggiorare se non trattato.

Per quanto riguarda la depressione, sebbene il 32,2% dei caregiver abbia un livello normale, il 25,4% è a rischio e il 42,4% è classificato come clinicamente rilevante. Queste cifre evidenziano che molti caregiver vivono sintomi depressivi legati al carico assistenziale e allo stress connesso alla cura dei pazienti.

L'analisi della correlazione tra i risultati del questionario ALSFRS-R e quelli del CBI (Caregiver Burden Inventory) mette in evidenza un legame significativo tra la gravità della disabilità nei pazienti con SLA e il carico assistenziale sostenuto dai caregiver. Lo studio mostra una chiara relazione tra il punteggio dell'ALSFRS-R e il carico assistenziale indicato nel CBI: all'aumentare della gravità della disabilità, con percentuali medie più basse, corrisponde un incremento del punteggio del CBI, percentuali medie più alte, che riflette un carico assistenziale più elevato. Per i pazienti con disabilità grave, il carico assistenziale medio si attesta al 54,6%, evidenziando un notevole dispendio di tempo e risorse. Nei pazienti con disabilità moderata, il carico medio è del 41,5%, allineato con il livello di disabilità, mentre per quelli con disabilità lieve scende al 33,9%. Di conseguenza, i caregiver di pazienti con disabilità lieve o moderata percepiscono un carico inferiore e godono di una vita sociale più attiva, suggerendo che una maggiore autonomia del paziente contribuisce a un miglior equilibrio nella loro vita quotidiana.

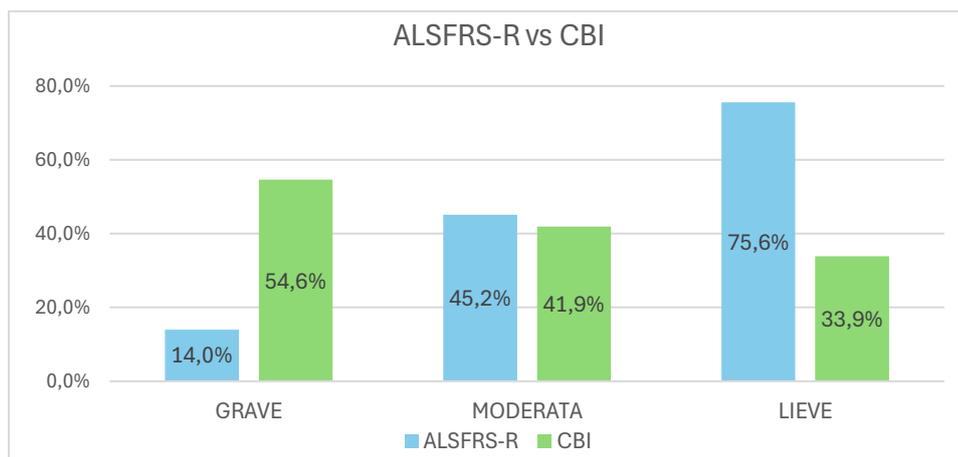


Grafico 13 ALSFRS-R vs CBI

Questo fenomeno è ulteriormente confermato da studi precedenti che evidenziano come i caregiver di pazienti con disabilità gravi necessitino di maggiori risorse e interventi per far fronte alle loro esigenze. Quindi il carico assistenziale è strettamente legato alla condizione del paziente e un carico maggiore può compromettere la qualità della vita dei caregiver, sottolineando così l'importanza di interventi di supporto mirati. Pertanto, è essenziale sviluppare strategie adeguate ad alleviare il carico sui caregiver e migliorare il benessere complessivo sia dei pazienti che di chi si prende cura di loro.^[37]

Relazionando questi risultati con la scala HADS, emerge che i livelli di ansia e depressione sono relativamente costanti in tutti e tre i gruppi di pazienti, attestandosi mediamente intorno al 50%.

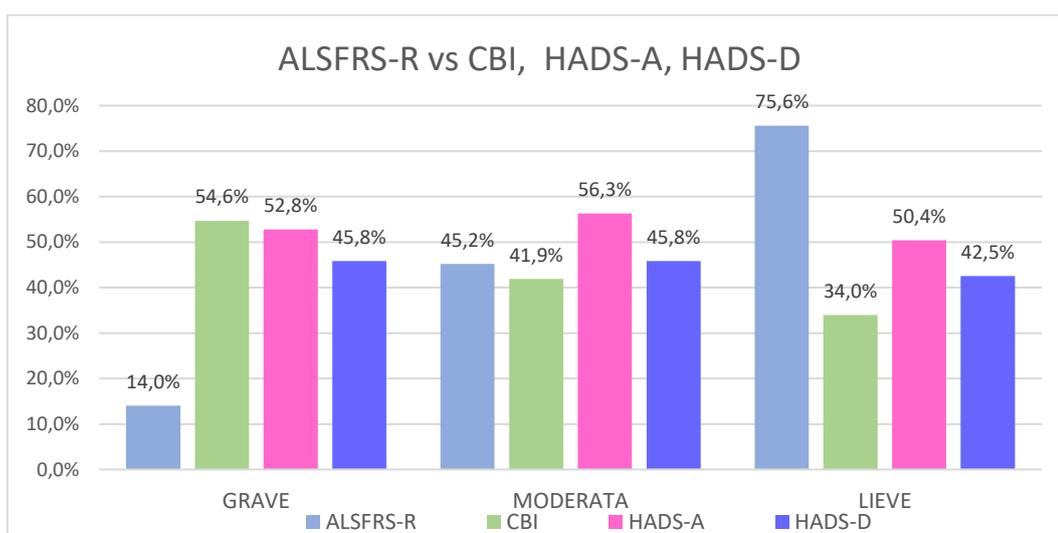


Grafico 14 ALSFRS-R vs CBI, HADS-A, HADS-D

Nei pazienti con disabilità lieve, che presentano livelli di ansia del 50,4% e depressione del 42,5%, nonostante mantengano una certa autonomia, la natura degenerativa della SLA genera una costante preoccupazione riguardo alla possibile progressione della malattia. I caregiver, anche in assenza di segni evidenti di peggioramento, possono temere un rapido deterioramento, causando ansia e stress. La pressione per mantenere l'autonomia del paziente può tradursi in un senso di responsabilità che alimenta ulteriormente l'ansia, poiché temono di non essere in grado di sostenere adeguatamente il paziente o di non poter prevenire un ulteriore declino.^[38]

Nei pazienti con disabilità moderata, il livello di ansia aumenta al 56,3% e la depressione al 45,8%. Questo potrebbe essere dovuto al fatto che la malattia è in una fase di progressione attiva, creando maggiore incertezza sul futuro. In questa fase, i pazienti potrebbero ancora svolgere alcune attività in modo autonomo, ma con crescente difficoltà, il che potrebbe causare nei caregiver frustrazione per la perdita graduale di autonomia dei pazienti, preoccupandosi del tempo rimasto prima che questa venga completamente meno.^[39]

Infine, nei pazienti con disabilità grave, mentre la depressione rimane costante al 45,8%, l'ansia tende a ridursi leggermente al 52,8%. Ciò potrebbe indicare che i caregiver abbiano raggiunto una certa accettazione della gravità della malattia, sapendo che le condizioni del paziente sono già compromesse al massimo, riducendo così l'incertezza verso il futuro e, di conseguenza, l'ansia. A questo stadio, l'obiettivo principale diventa mantenere una routine stabile e organizzata, avendo già affrontato il processo di adattamento alle esigenze più complesse del paziente, riducendo l'ansia legata all'imprevedibilità e concentrandosi sulla gestione quotidiana delle necessità del paziente. Questi risultati evidenziano la necessità di interventi mirati, sia per alleviare il carico fisico che per fornire supporto psicologico ai caregiver, con l'obiettivo di migliorare la qualità della vita sia dei pazienti che di coloro che se ne prendono cura.^[40]

Poiché l'ansia e la depressione si manifestano nel caregiver fin dalle prime fasi della malattia, abbiamo deciso di analizzare se queste condizioni possano essere correlate al sesso, all'età o agli anni di assistenza dedicati alla persona malata.

Andando a creare una correlazione tra i punteggi delle sottoscale HADS-A e HADS-D con le fasce di età dei caregiver, si può osservare che nella fascia più giovane, dai 18 ai 30 anni, i punteggi sono relativamente bassi, con l'ansia che si attesta intorno al 27% e la

depressione intorno al 14%. La fascia di età dai 31 ai 45 anni, invece, presenta un netto aumento dei punteggi sia per l'ansia (circa il 59%) sia per la depressione (circa il 45%). Nella fascia successiva, dai 46 ai 60 anni, i livelli di ansia e depressione rimangono piuttosto elevati, rispettivamente al 50% e al 42%, indicando che il carico emotivo e pratico legato al ruolo di caregiver resta costante. Infine, nei caregiver più anziani, dai 61 agli 86 anni, l'ansia risale leggermente, attestandosi intorno al 55%, mentre i livelli di depressione arrivano a circa il 51%.

I dati trovano conferma nella letteratura esistente, che evidenzia come l'età dei caregiver influisca sui loro livelli di ansia e depressione. Nella fascia di età più giovane, i caregiver dai 18 ai 30 anni mostrano una maggiore capacità di affrontare lo stress e adattarsi a nuove situazioni, o possono essere meno coinvolti nella cura del paziente, il che rende la loro esperienza meno intensa rispetto a quella delle fasce successive. Nella fascia dai 31 ai 45 anni, invece, i caregiver tendono a essere più profondamente coinvolti nella cura, il che ha un impatto significativo sul loro benessere psicologico, poiché devono bilanciare le responsabilità del caregiving con altri aspetti della vita, come lavoro e famiglia. Nella fascia dai 46 ai 60 anni, l'esperienza acquisita può aiutare a gestire meglio le sfide, anche se il peso emotivo rimane considerevole. Infine, nei caregiver più anziani, la fatica fisica e mentale associata al caregiving può diventare più intensa, e le preoccupazioni per la propria salute futura si sommano a quelle relative al paziente. In generale, i dati suggeriscono che l'età del caregiver influisce notevolmente sui livelli di ansia e depressione, con un picco di ansia nelle fasce centrali e avanzate della vita, mentre la depressione tende a rimanere più stabile. Queste osservazioni sottolineano l'importanza di offrire un supporto mirato, specialmente ai caregiver più anziani, per ridurre lo stress e migliorare la qualità della loro vita.^[41]

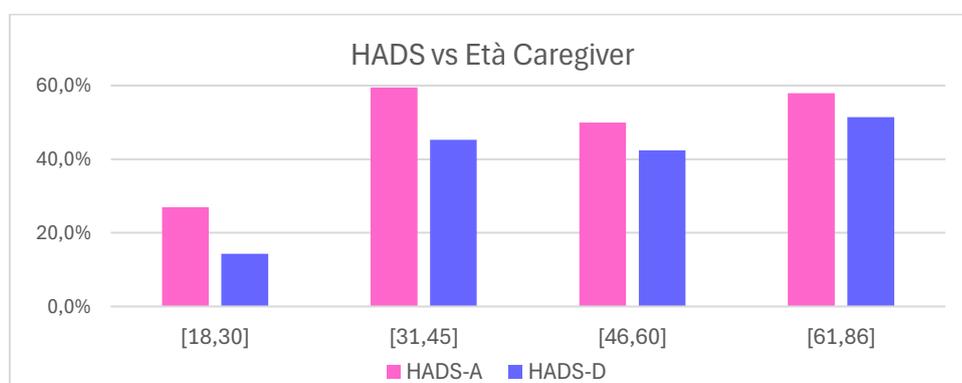


Grafico 15 HADS vs ETA' CAREGIVER

Confrontando i risultati della scala HADS con il sesso del caregiver, si osserva che le donne presentano punteggi sensibilmente più elevati rispetto agli uomini. Infatti, oltre il 50% delle donne riporta livelli significativi di ansia, mentre la percentuale tra gli uomini si attesta attorno al 45%. Per quanto riguarda i livelli di depressione, sebbene anche in questo caso le donne presentino punteggi più alti rispetto agli uomini, la differenza è meno marcata rispetto a quella osservata per l'ansia. Circa il 45% delle donne caregiver mostra segni di depressione, contro circa il 40% tra gli uomini.

È stato evidenziato come le responsabilità familiari, le aspettative sociali e il carico emotivo legato alla cura di una persona con malattia influenzino profondamente il benessere psicologico delle donne. In particolare, le donne caregiver tendono a sperimentare livelli più elevati di stress e ansia rispetto agli uomini, principalmente a causa della loro maggiore responsabilità nella gestione della cura quotidiana. Queste pressioni possono derivare da norme culturali che assegnano alle donne il ruolo primario nel caregiving, portando a un maggiore coinvolgimento emotivo e a un carico di lavoro più pesante.^[42]

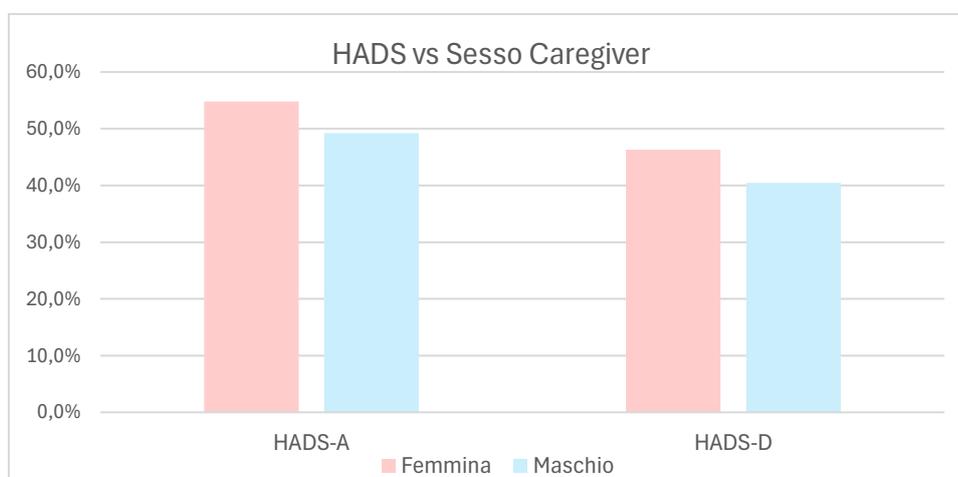


Grafico 16 HADS vs Sesso Caregiver

Mettendo in relazione i dati della scala HADS con gli anni dedicati all'assistenza, si osserva che nelle prime due fasce, da 5 a 10 anni, in cui ci si trova nella fase iniziale della malattia con conseguente progressione, i livelli di ansia e depressione seguono un andamento crescente. Questo potrebbe essere attribuito alla difficoltà di adattarsi a un ruolo così complesso e impegnativo, oltre alla crescente responsabilità che il caregiving comporta nel tempo.

Successivamente, tra i 10 e i 15 anni di assistenza, i livelli di ansia tendono a scendere, attestandosi al 48,8%, mentre quelli di depressione arrivano al 40,5%.

Il picco più alto, invece, si registra nella fascia tra i 15 e i 20 anni di assistenza, con l'ansia che raggiunge il 61,9% e la depressione il 50%. In questa fase, il carico emotivo e fisico legato alla cura prolungata può diventare particolarmente gravoso, causando un peggioramento del benessere psicologico del caregiver.

Infine, dopo 20-25 anni di assistenza, i livelli di ansia si riducono in modo significativo, arrivando al 28,6%, mentre la depressione si attesta al 33,3%. Questo calo potrebbe indicare che, con il passare degli anni, il caregiver sviluppa strategie più efficaci per affrontare lo stress, oppure che si verifica una sorta di rassegnazione e adattamento al ruolo. Tuttavia, nonostante la diminuzione dell'ansia, i livelli di depressione rimangono comunque significativi.

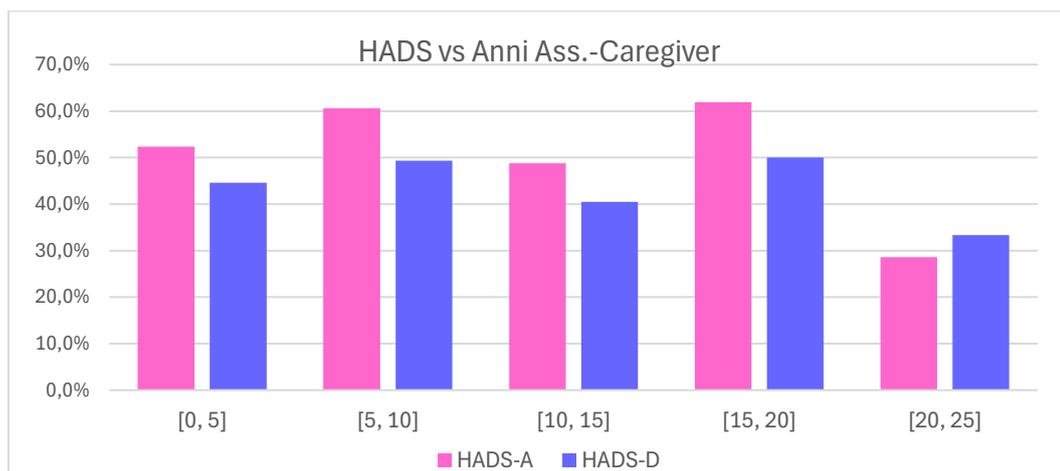


Grafico 17 HADS vs Anni dedicati all'assistenza

Analizzando le risposte fornite alla domanda n. 9 della scheda demografica, "Soffre di problemi di salute fisica o mentale?", emerge che una percentuale significativa, 44 su 59, ha risposto "NO". I caregiver che hanno invece risposto "SÌ" sono stati 15, e tra questi 9 hanno segnalato di soffrire di problemi di salute fisica, 4 hanno segnalato di soffrire di problemi di ansia o depressione e 3 si sono astenuti dal fornire una risposta. Le risposte sono state poi analizzate in relazione alla scala HADS. Da questo confronto si evince che tra i caregiver che hanno dichiarato di non avere problemi di salute fisica o mentale, 11 non mostrano segni di ansia e 14 non presentano segni di depressione. Tuttavia, 11 evidenziano un'ansia sospetta e 12 una depressione sospetta. Inoltre, 22 caregiver risultano affetti da ansia e 18 da depressione clinicamente rilevante.

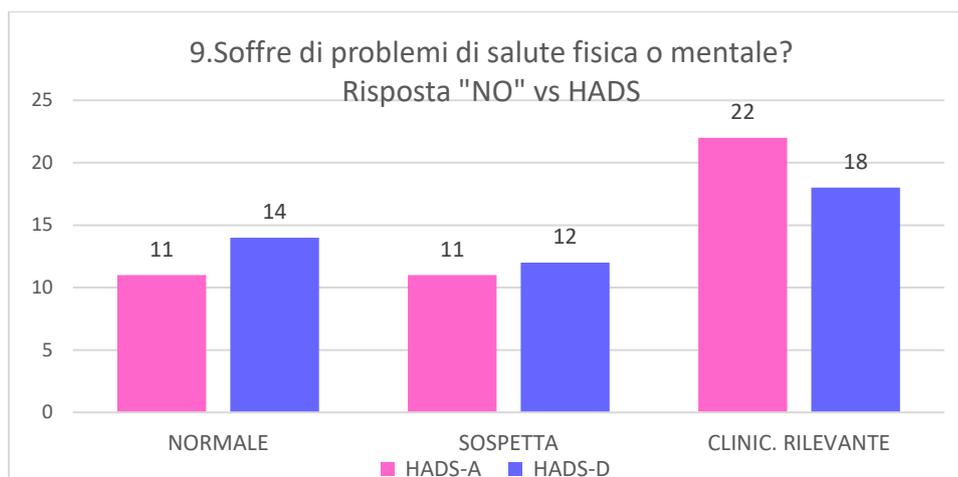


Grafico 18 Non soffre i problemi di salute fisica o mentale vs HADS

Invece tra i caregiver che hanno risposto di soffrire di problemi di salute fisica o mentale, dall'analisi della scala HADS, emerge che 2 non mostrano segni di ansia e 5 non presentano segni di depressione, suggerendo quindi che questi caregiver abbiano principalmente problemi di salute a livello fisico. Tuttavia, 1 di loro evidenzia un'ansia sospetta e 3 una depressione sospetta. Inoltre, 12 caregiver risultano affetti da ansia e 7 da depressione clinicamente rilevante. Si può ipotizzare che tra coloro che presentano ansia e depressione clinicamente rilevante ci siano anche i 4 caregiver che hanno specificato se i loro problemi di salute fossero fisici o mentali.

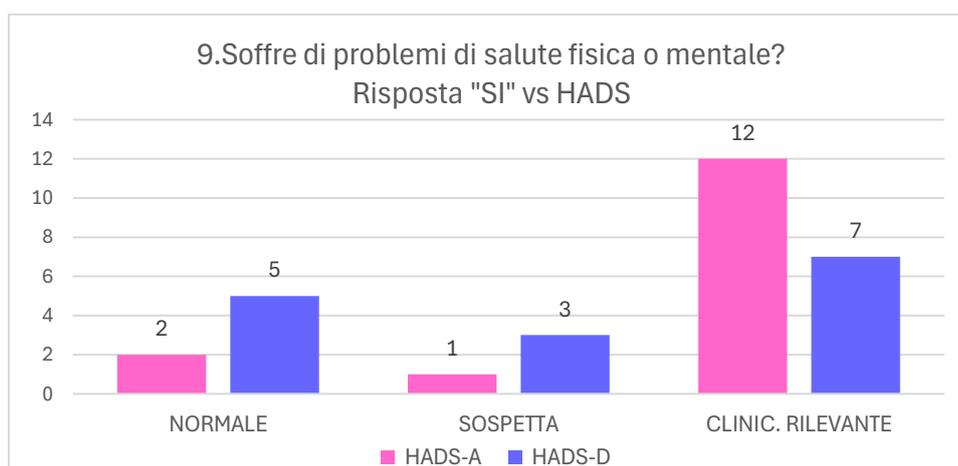


Grafico 19 Soffre di problemi di salute fisica o mentale vs HADS

Questi dati di ansia e depressione clinicamente rilevante sono particolarmente preoccupanti, specialmente tra i caregiver che hanno risposto di non avere problemi di salute, poiché indicano che i caregiver tendono a sottovalutare o ignorare i propri

problemi di salute mentale, concentrandosi esclusivamente sulla persona di cui si prendono cura.

L'esperienza di stress prolungato, unita alla responsabilità del caregiving e all'isolamento sociale, spesso non viene riconosciuta come un problema di salute mentale, sebbene possa provocare effetti psicologici significativi, come ansia e depressione. Da queste informazioni si evince che non vi è una corretta presa in carico del benessere psicologico del caregiver. Questo, col progredire della malattia, può minare la salute della persona assistita. Infatti, il benessere del caregiver è fondamentale, poiché la sua salute e il suo stato emotivo influiscono direttamente sul paziente. Quando il caregiver non sta bene, è probabile che anche il paziente ne risenta, compromettendo la qualità dell'assistenza e del supporto fornito.

L'analisi del carico assistenziale sui caregiver di pazienti con SLA rivela una complessità che va oltre i numeri e le statistiche. Mentre i dati indicano chiaramente un incremento del carico assistenziale con l'aumentare della gravità della disabilità, è fondamentale considerare anche l'aspetto umano e relazionale di questa esperienza. Dalle risposte date alla domanda 10 "Com'è cambiata la tua vita (sociale, personale, affettiva, economica, ecc.) da quando fungi il ruolo di Caregiver primario" le risposte ricevute non sono state molte, però ce n'è sono state 2 che hanno attirato il nostro interesse. Un caregiver ha risposto: *"Ovviamente in negativo, ho pochissimo tempo per me stessa, spesso non ho il tempo di cucinare o farmi la spesa, e sono molto stanca per uscire. Passo molto tempo con mia madre, sostituendo anche la signora che mi dà una mano quando è assente."* Mentre un altro ha scritto: *"La mia vita e quella dei miei figli è cambiata tantissimo. Prima facevamo tutto insieme a mio marito, partivamo per le vacanze estive, ora i miei figli hanno dovuto prendersi un carico di responsabilità non indifferente."*

Questo riflette come, nei pazienti con disabilità grave, i caregiver affrontano non solo l'impegno fisico, ma anche l'erosione delle relazioni sociali e del tempo personale, rendendo difficile mantenere un equilibrio nella vita quotidiana; mettendo in luce l'impatto che la malattia ha non solo sul caregiver, ma anche sull'intera famiglia, sottolineando come i ruoli e le dinamiche familiari possano cambiare drasticamente. Entrambi i racconti evidenziano l'importanza di interventi di supporto che possano alleviare il carico fisico e emotivo sui caregiver, migliorando così la qualità della vita di tutti gli attori coinvolti.

4.3 Conclusioni

Dai risultati ottenuti, risulta evidente la complessità delle condizioni affrontate.

L'assistenza costante, associata alla limitata autonomia personale, contribuisce a un notevole carico assistenziale, come indicato dalle alte percentuali riscontrate negli item del questionario CBI relativi al supporto richiesto per le attività quotidiane e alla dipendenza del paziente.

L'analisi dello stato psicologico dei caregiver tramite la scala HADS rivela livelli elevati di ansia e depressione, sottolineando che il peso dell'assistenza non è solo fisico, ma anche emotivo e psicologico. Più della metà dei caregiver mostra sintomi clinicamente rilevanti di ansia, e una parte significativa soffre anche di depressione. Questo suggerisce che, oltre al supporto fisico, i caregiver necessitano di un adeguato sostegno psicologico per affrontare il carico emotivo derivante dalla cura di una persona cara con una malattia così grave e debilitante come la SLA.

In linea con questi risultati, un sondaggio condotto a livello globale dall'International Alliance of ALS/MND Associations ha messo in luce le difficoltà significative affrontate dai caregiver. Essi si trovano spesso a dover gestire un esaurimento fisico e mentale, aggravato dalla difficoltà di accedere a servizi di supporto adeguati. Un ulteriore problema emerso riguarda la mancanza di un riconoscimento formale dei loro diritti, che si traduce in una carenza di politiche specifiche. Inoltre, esistono notevoli differenze nelle politiche di supporto a livello globale, determinate da fattori culturali, economici e politici.^[43] A seguito di questi risultati, è stata pubblicata l'ultima revisione dei diritti fondamentali dei caregiver nel gennaio 2024. Questa revisione stabilisce che i caregiver hanno il diritto di essere trattati con rispetto e riconosciuti come esperti nella gestione delle cure per le persone affette da SLA/MND. Oltre al riconoscimento formale, essi devono avere accesso a supporti psicologici, emotivi e sociali, nonché al sollievo dall'assistenza. È fondamentale che i caregiver abbiano il tempo e le risorse per prendersi cura di sé stessi, e possano accedere a cure palliative e a consulenze nei momenti di lutto, se necessario. Dal punto di vista economico, i caregiver devono poter beneficiare di compensazioni e benefici economici, sia governativi che di altra natura, per sostenere le spese legate all'assistenza. Infine, i caregiver devono avere accesso a tutti gli strumenti necessari per facilitare il loro lavoro, inclusi programmi educativi, la possibilità di restare

accanto al paziente durante i ricoveri ospedalieri e la comunicazione diretta con il team medico, previa autorizzazione del paziente.^[44]

In Italia, nonostante l'esistenza di leggi a tutela dei caregiver, come la Legge 104/1992 che garantisce permessi lavorativi e agevolazioni fiscali, persistono difficoltà nel ricevere un supporto adeguato e servizi di assistenza. Purtroppo, in molte regioni si segnala ancora la mancanza di servizi di supporto psicologico, programmi di formazione e accesso a risorse necessarie per gestire il carico emotivo e pratico della cura. Pertanto, sebbene i diritti siano formalmente riconosciuti, il loro rispetto e la loro attuazione richiedono miglioramenti per garantire un sostegno adeguato ai caregiver e, di conseguenza, ai pazienti.

Come sottolineato da Jean-Martin Charcot nel 1887, *"Continuiamo a cercare, nonostante tutto. Continuiamo a cercare. È davvero il metodo migliore per trovare, e forse, grazie ai nostri sforzi, il verdetto che daremo a questo paziente domani non sarà lo stesso che dobbiamo dargli oggi"*.

Ricordiamo che è importante perseverare nella cura dei pazienti affetti da SLA e dei loro caregiver. Solo attraverso un impegno costante possiamo affrontare le sfide e migliorare la qualità della vita di chi soffre e di chi si prende cura di loro.

FONTI BIBLIOGRAFICHE

1. Lewis P, Rowland. How amyotrophic lateral sclerosis got its name: the clinical-pathologic genius of Jean-Martin Charcot. *Archives of neurology Chicago* 2001; 58(3): 512-515
2. Masrori P, Van Damme P. Amyotrophic lateral sclerosis: a clinical review. *Eur J Neurol*. 2020 Oct;27(10):1918-1929
3. Arthur KC, Calvo A, Price TR, Geiger JT, Chiò A, Traynor BJ. Projected increase in amyotrophic lateral sclerosis from 2015 to 2040. *Nat Commun*. 2016 Aug 11;7:12408.
4. <https://www.aisla.it/la-malattia-la-nuova-diagnosi/>
5. Wijesekera LC, Leigh PN. Amyotrophic lateral sclerosis. *Orphanet J Rare Dis*. 2009 ; 4:3
6. Feldman EL, Goutman SA, Petri S, Mazzini L, Savelieff MG, Shaw PJ, Sobue G. Amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet*. 2022 Oct 15;400(10360):1363-1380.
7. Vidovic M, Müschen LH, Brakemeier S, Machetanz G, Naumann M, Castro-Gomez S. Current State and Future Directions in the Diagnosis of Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Cells*. 2023 Feb 24;12(5):736
8. Hulisz D. Amyotrophic lateral sclerosis: disease state overview. *Am J Manag Care*. 2018 Aug;24(15 Suppl):S320-S326
9. Kiernan MC, Vucic S, Cheah BC, Turner MR, Eisen A, Hardiman O, Burrell JR, Zoing MC. Amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet*. 2011 Mar 12;377(9769):942-55
10. Hoxhaj P, Hastings N, Kachhadia MP, Gupta R, Sindhu U, Durve SA, Azam A, Auz Vinueza MJ, Bhuvan, Win SH, Rathod DC, Afsar AP. Exploring Advancements in the Treatment of Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Comprehensive Review of Current Modalities and Future Prospects. *Cureus*. 2023 Sep 18;15(9):e45489.
11. Brooks BR, Berry JD, Ciepielewska M, Liu Y, Zambrano GS, Zhang J, Hagan M. Intravenous edaravone treatment in ALS and survival: An exploratory, retrospective, administrative claims analysis. *EClinicalMedicine*. 2022 Aug 4;52:101590.
12. Homepage | European Medicines Agency (europa.eu)
13. Tumori rari, Emofilia, SLA, RDS, Ipertensione, Talassemia, Fibrosi cistica, Huntington, Gaucher - Osservatorio Malattie Rare
14. U.S. Food and Drug Administration (fda.gov)

15. Andersen PM, Borasio GD, Dengler R, Hardiman O, Kollewe K, Leigh PN, Pradat PF, Silani V, Tomik B; EFNS task force on management of amyotrophic lateral sclerosis: guidelines for diagnosing and clinical care of patients and relatives. *Eur J Neurol.* 2005 Dec;12(12):921-38
16. Borasio GD , Voltz R , Miller RG; Palliative care in amyotrophic lateral sclerosis. *Neurologic clinics.* 2001; 19(4): 829-47
17. Ministero della Salute, (2011). La centralità della Persona in riabilitazione: nuovi modelli organizzativi e gestionali. *Quaderni del ministero della salute*, 8, 74-79
18. Averill, A. J., Kasarskis, E. J., & Segerstrom, S. C. (2007). Psychological health in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotrophic Lateral Sclerosis*, 8(4), 243-254.
19. Carpenito, L. J. (2001). *Diagnosi infermieristiche. Applicazione alla pratica clinica.* Settima edizione. Casa Editrice Ambrosiana. Milano.
20. Turi, E., Pucci, B., Buscajoni, M., Cademartori, S., Cecchini, L., Galantino, A., Grigioni, M., Pennisi, M., Pichezzi, M., Roberti, R., Sabatelli, M., Santarelli, M., & Sciarra, F. (2006). Commissione regionale per la Sclerosi Laterale Amiotrofica. Percorso assistenziale alle persone affette da Sclerosi Laterale Amiotrofica nella regione Lazio. Istituita il 23 maggio 2006, n. 1447.
21. Pannuti, R., & Varani, S. IL CAREGIVER FAMILIARE ALL'INTERNO DEL PERCORSO SANITARIO: L'ASSISTENZA DOMICILIARE. LA SALUTE DEL CAREGIVER, 1. Bononia University Press. 2021 Mag; 1: 72-85
22. Hardiman, O., Van Den Berg, L. H., & Kiernan, M. C. (2011). Clinical diagnosis and management of amyotrophic lateral sclerosis. *Nature reviews neurology*, 7(11), 639-649
23. Yuan, M. M., Peng, X., Zeng, T. Y., Wu, M. L. Y., Chen, Y., Zhang, K., & Wang, X. J. (2021). The illness experience for people with amyotrophic lateral sclerosis: a qualitative study. *Journal of clinical nursing*, 30(9-10), 1455-1463.
24. Gunton, A., Hansen, G., & Schellenberg, K. L. (2021). Photovoice as a Participatory Research Tool in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 8(1), 91-99.

25. Galvin, M., Corr, B., Madden, C., Mays, I., McQuillan, R., Timonen, V., Staines, A., & Hardiman, O. (2016). Caregiving in ALS—a mixed methods approach to the study of burden. *BMC palliative care*, 15(1), 1-12.
26. Chiò, A., Gauthier, A., Calvo, A., Vignola, A., & Cavallo, E. (2004). Caregiver time use in ALS. *Neurology*, 62(9), 1676-1680.
27. Oh, H., Seo, W., & Lee, S. J. (2015). Caregiver burden and social support as predictors of quality of life in caregivers of ALS patients. *Journal of Neuroscience Nursing*, 47(4), 206-211.
28. Vitaliano, P. P., Young, H. M., & Russo, J. (1991). Burden: A review of measures used among caregivers of individuals with dementia. In *Dementia and caregiving: Research and practice* (pp. 50-75). Springer.
29. <https://associazioneasla.org>
30. Cipolletta, S., et al. (2015). Caregivers of patients with amyotrophic lateral sclerosis: Exploring the experiences of caring, *Quality of Life Research*, 24(1), 151-160.
31. Pagnini, F. et al. (2010). Burden, depression, and anxiety in caregivers of people with amyotrophic lateral sclerosis. *Psychology, Health & Medicine*.
32. Cedarbaum JM, Stambler N, Malta E, Fuller C, Hilt D, Thurmond B, Nakanishi A. The ALSFRS-R: a revised ALS functional rating scale that incorporates assessments of respiratory function. BDNF ALS Study Group (Phase III). *J Neurol Sci*. 1999 Oct 31;169(1-2):13-21.
33. Novak M, Guest C. Application of a multidimensional caregiver burden inventory. *Gerontologist*. 1989 Dec;29(6):798-803.
34. Zhang, Y., Li, H., Liu, S., Wang, H., Yang, Y., & Liu, Y. (2014). Anxiety and depression in caregivers of patients with amyotrophic lateral sclerosis: A review. *Journal of the Neurological Sciences*, 347(1-2), 3-8.
35. Manjaly, Z. R., Scott, K. M., Abhinav, K., Wijesekera, L. C., Turner, M. R., Ampong, M. A., Shaw, C. E., & Al-Chalabi, A. (2010). The sex ratio in amyotrophic lateral sclerosis: a population-based study. *Amyotrophic Lateral Sclerosis*, 11(5), 439–442
36. Marcela D Blinka, Chelsea Liu, Orla C Sheehan, J David Rhodes, David L Roth, Family caregivers emphasise patience and personal growth: a qualitative analysis from the Caregiving Transitions Study, *Age and Ageing*, Volume 51, Issue 2, February 2022, afab266

37. Kelley, B. J., et al. (2015). "Caregiving in Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS): A High Caregiver Burden and Drastic Consequences on Caregivers' Lives." *BMC Palliative Care*, 14, 1-11.
38. Chiò A., Hammond E. R., Mora G., Bonito V., Filippini G. (2010). ALS clinical staging system and its impact on caregiver burden. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 81(10), 1102-1105.
39. Lillo P., Mioshi, E., & Hodges, J. R. (2012). Anxiety and depression in patients with progressive supranuclear palsy and their caregivers. *Journal of Neurology*, 259(8), 1660-1666
40. Hecht, M., Wenzel, A., & Huber, M. (2003). Caregiver acceptance and coping strategies in severe disability: Effects on anxiety and emotional stress. *Disability and Rehabilitation*, 25(8), 450-456
41. López, J. A., García, J. R., e Gutiérrez, C. L. 2020. "Caregiving and Mental Health: The Impact of Caregiver Age and Duration of Care on Psychological Outcomes." *BMC Geriatrics* 20 (1): 1-9
42. Lutz, B. J., & Wessels, S. (2010). Women as caregivers: A qualitative study of the experiences of women caring for family members with chronic illness. *Journal of Family Nursing*, 16(1), 16-33
43. Mabe, J., Van der Lit, A., Cummings, C., 2024. An Assessment of Fundamental Rights of Caregivers of People Living with ALS/MND (CALS) Worldwide, International Alliance of ALS MND Associations, ACELA, ALS Patients Connected
44. <https://www.als-mnd.org/support-for-pals-cals/pals-and-cals-rights/>

ALLEGATI

Allegato A

SCHEDA DEMOGRAFICA CAREGIVER / PAZIENTE da compilare con i dati richiesti sia del paziente che del Caregiver primario

PARTE 1: DATI RELATIVI AL PAZIENTE

1. Genere:

- Maschio
 Femmina

Età (digi un numero intero): _____

Da quanti anni convive con la patologia? _____

PARTE 2: DATI RELATIVI AL CAREGIVER INFORMALE PRIMARIO

1. Genere:

- Maschio
 Femmina

2. Età (digi un numero intero): _____

3. Stato civile:

- Celibe/nubile
 Coniugato/a
 Separato/a o divorziato/a
 Vedovo/a

4. Relazione con il paziente:

- Familiare (specificare il grado di parentela: figlio, coniuge, ecc): _____
 Altro (amico, conoscente, ecc): _____

5. Da quanti anni si prende cure del paziente? _____

6. Condizione lavorativa attuale:

- Lavoratore/rice dipendente a tempo indeterminato
 Lavoratore/rice dipendente a tempo determinato
 Lavoratore/rice autonomo/a
 Disoccupato/a
 Studente/ssa
 Casalingo/a
 Pensionato/a

7. Hai dovuto modificare la tua condizione lavorativa a causa dell'assistenza?

- Sì
Come? _____
 No

8. Ore dedicate al paziente nelle 24 ore? _____

9. Soffre di problemi di salute fisica o mentale?

- Sì
Quali? _____
 No

10. Com'è cambiata la tua vita (sociale, personale, affettiva, economica, ecc.) da quando fungi il ruolo di Caregiver primario? **(domanda non obbligatoria ai fine dello studio)**

Allegato B

Questionario "ALS Functional Rating Scale Rivisitata (ALSFRS-R)", le domande si riferiscono al paziente con SLA. Strumento utile per monitorare la progressione della disabilità; risponda segnando con una croce la casella che più si avvicina alla sua condizione.

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
- Inizia 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

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 compresi tutori 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 corrimano) 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 (difficoltà nel respirare che si manifesta quando si è in posizione sdraiata)

- 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 – CPAP 3
- Uso continuo notturno di BiPAP – CPAP 2
- Uso continuo notturno e diurno di BiPAP - CPAP 1
- Ventilazione meccanica invasiva mediante intubazione o tracheostomia 0

Allegato C

Questionario "Caregiver Burden Inventory (CBI)", le domande si riferiscono al Caregiver primario della persona affetta da SLA; risponda segnando con una croce la casella che più si avvicina alla sua condizione o alla sua personale impressione.

5. 0= per nulla 1= un poco 2= moderatamente 3= parecchio 4= molto

1. IL CARICO DIPENDENTE DAL TEMPO RICHIESTO DALL'ASSISTENZA

T1. Il mio familiare necessita del mio aiuto per svolgere molte delle abituali attività quotidiane	0	1	2	3	4
T2. Il mio familiare è dipendente da me	0	1	2	3	4
T3. Devo vigilarlo costantemente	0	1	2	3	4
T4. Devo assisterlo anche per molte delle più semplici attività quotidiane (vestirlo, lavarlo, uso dei servizi igienici)	0	1	2	3	4
T5. Non riesco ad avere un minuto di libertà dai miei compiti di assistenza	0	1	2	3	4

2. IL CARICO EVOLUTIVO

S6. Sento che mi sto perdendo vita	0	1	2	3	4
S7. Desidererei poter fuggire da questa situazione	0	1	2	3	4
S8. La mia vita sociale ne ha risentito	0	1	2	3	4
S9. Mi sento emotivamente svuotato a causa del mio ruolo di assistente	0	1	2	3	4
S10. Mi sarei aspettato qualcosa di diverso a questo punto della mia vita	0	1	2	3	4

3. IL CARICO FISICO

F11. Non riesco a dormire a sufficienza	0	1	2	3	4
F12. La mia salute ne ha risentito	0	1	2	3	4
F13. Il compito di assisterlo mi ha resa più fragile di salute	0	1	2	3	4
F14. Sono fisicamente stanca	0	1	2	3	4
D15. Non vado d'accordo con gli altri membri della famiglia come di consueto	0	1	2	3	4

4. IL CARICO SOCIALE

D16. I miei sforzi non sono considerati dagli altri familiari	0	1	2	3	4
D17. Ho avuto problemi con il coniuge	0	1	2	3	4
D18. Sul lavoro non rendo come di consueto	0	1	2	3	4
D19. Provo risentimento verso dei miei familiari che potrebbero darmi una mano ma non lo fanno	0	1	2	3	4

5. IL CARICO EMOTIVO

E20. Mi sento in imbarazzo a causa del comportamento del mio familiare	0	1	2	3	4
E21. Mi vergogno di lui/lei	0	1	2	3	4
E22. Provo del risentimento nei suoi confronti	0	1	2	3	4
E23. Non mi sento a mio agio quando ho amici a casa	0	1	2	3	4
E24. Mi arrabbio per le mie reazioni nei suoi riguardi	0	1	2	3	4

Allegato D

Questionario "Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS)", le domande si riferiscono al Caregiver primario della persona affetta da SLA; risponda segnando con una croce la casella che più si avvicina alla suo stato emozionale, rispondendo alle domande il più velocemente possibile ed evitando di pensare troppo

1. MI SONO SENTITO TESO E MOLTO NERVOSO:

- Per la maggior parte del tempo 3
Per molto tempo 2
A volte 1
Mai 0

2. SONO RIUSCITO ANCORA A PROVARE PIACERE PER LE COSE CHE HO SEMPRE FATTO VOLENTIERI:

- Per niente 3
Solo in parte 2
Non proprio come una volta 1
Proprio come una volta 0

3. HO PROVATO UN SENTIMENTO DI PAURA COME SE POTESSE ACCADERE QUALCOSA DI TERRIBILE:

- Sicuramente e in maniera intensa 3
Sì, ma in maniera non troppo intensa 2
Un po' ma non da preoccuparmene 1
Per niente 0

4. SONO RIUSCITO A RIDERE E A VEDERE IL LATO DIVERTENTE DELLE COSE:

- Per niente 3
Sicuramente non come un tempo 2
Non proprio come un tempo 1
Proprio come ho sempre fatto 0

5. MI SONO VENUTI IN MENTE PENSIERI PREOCCUPANTI:

- Per la maggior parte del tempo 3
Per molto tempo 2
A volte, non troppo spesso 1
Solo in qualche occasione 0

6. MI SONO SENTITO DI BUON UMORE:

- Mai 3
Raramente 2
A volte 1
Per la maggior parte del tempo 0

7. HO POTUTO SEDERMI SENTENDOMI RILASSATO E A MIO AGIO:

- Mai 3
Qualche volta 2
Spesso 1
Sempre 0

8. MI SONO SENTITO RALLENTATO NEI MOVIMENTI:

- Quasi sempre 3
Molto spesso 2
A volte 1
Mai 0

9. MI SONO SENTITO NERVOSO, COME CON UN SENSO DI TENSIONE ALLO STOMACO:

- Molto spesso 3
Piuttosto spesso 2
A volte 1
Mai 0

10. HO PERSO INTERESSE PER IL MIO ASPETTO FISICO:

- Completamente 3
Non me ne prendo cura quanto dovrei 2
Forse non me ne prendo cura abbastanza 1
Me ne prendo cura come al solito 0

11. MI SONO SENTITO IRREQUIETO E INCAPACE DI STARE FERMO:

- Moltissimo 3
Molto 2
Non molto 1
Per niente 0

12. PENSO AL FUTURO CON OTTIMISMO:

- Per niente 3
Sicuramente meno di una volta 2
Un po' meno di una volta 1
Così come ho sempre fatto 0

13. MI SONO VENUTE IMPROVVISE CRISI DI PANICO:

- Molto spesso 3
Piuttosto spesso 2
Non molto spesso 1
Mai 0

14. HO PROVATO PIACERE LEGGENDO UN BUON LIBRO O SEGUENDO LA RADIO O LA TELEVISIONE

- Molto raramente 3
Non di frequente 2
A volte 1
Spesso 0