



MINISTERUL SĂNĂTĂȚII AL REPUBLICII MOLDOVA

Scleroza laterală amiotrofică

Protocol clinic național

PCN -289

Chișinău 2017

**Aprobat prin ședința Consiliului de experți al Ministerului Sănătății al Republicii Moldova
din 30.03.2017, proces verbal nr. 1**

**Aprobat prin ordinul Ministerului Sănătății al Republicii Moldova nr.626 din 24.07.2017
cu privire la aprobarea Protocolului clinic național „Scleroza laterală amniotrofică”**

Elaborat de colectivul de autori:

Mihail Gavriiliuc	IMSP Institutul de Neurologie și Neurochirurgie
Vitalie Lisnic	IMSP Institutul de Neurologie și Neurochirurgie
Liuba Munteanu	IMSP Institutul de Neurologie și Neurochirurgie
Diana Găină	IMSP Institutul de Neurologie și Neurochirurgie
Aliona Cucovici	IMSP Institutul de Neurologie și Neurochirurgie

Recenzenți oficiali

Victor Ghicavii	Catedră farmacologie și farmacologie clinică, USMF „Nicolae Testemițanu”
Ghenadie Curocichin	Catedra medicina de familie, USMF „Nicolae Testemițanu”
Valentin Gudumac	Catedră medicina de laborator, USMF „Nicolae Testemițanu”
Vladislav Zara	Agenția Medicamentului și Dispozitivelor Medicale
Maria Cumpănă	Consiliul Național de Evaluare și Acreditare în Sănătate
Diana Grosu-Axenti	Compania Națională de Asigurări în Medicină

CUPRINS

<i>ABREVIERILE FOLOSITE ÎN DOCUMENT</i>	5
<i>PREFAȚĂ</i>	5
<i>A. PARTEA INTRODUCȚIVĂ</i>	5
A.1. Diagnostic nozologic: Scleroza laterală amiotrofică	5
A.2. Codul bolii	5
A.3. Utilizatorii:	5
A.4. Scopurile protocolului:	6
A.5. Data elaborării protocolului:	6
A.6. Data revizuirii protocolului	5
A.7. Data următoarei revizuirii:	6
A.8. Lista și informațiile de contact ale autorilor și ale persoanelor ce au participat la elaborarea protocolului	6
A.9. Definițiile folosite în document	7
A.10. Informația epidemiologică	7
<i>B. PARTEA GENERALĂ</i>	8
<i>B1. Nivel de asistență medicală primară</i>	8
<i>B2. Nivel consultativ specializat (neurolog)</i>	8
<i>B3. Nivel de asistență medicală specializată</i>	9
<i>C. DESCRIEREA METODELOR, TEHNICILOR ȘI A PROCEDURILOR</i>	26
C.1 Clasificare	26
C.2 Etiologie și grupuri de risc	26
C3. Stabilirea diagnosticului de SLA	27
C.4 Conduita pacientului	28
C.4.1 Anamneza	28
C.4.2 Tabloul clinic	28
C.4.3 Evaluarea pacientului cu SLA	28
C.4.4 Investigații paraclinice	29
C.4.5 Diagnosticul diferențial	30
C.4.6 Prognosticul	31
C.4.7 Comunicarea diagnosticului de SLA	31
C.4.8 Echipa de management	32

C.4.9	Tratamentul pacientului cu SLA	33
C.4.10	Complicațiile medicale și managementul lor	33
C. 4.11	Ingrijiri paliative	36
C.4.12	Asistență de consiliere	37
<i>D.</i>	<i>RESURSE UMANE și MATERIALE NECESARE PENTRU RESPECTAREA PREVEDERILOR PROTOCOLULUI</i>	38
<i>E.</i>	<i>INDICATORII DE MONITORIZARE A IMPLEMENTARII PROTOCOLULUI</i>	40
<i>F.</i>	<i>ANEXE</i>	41
	Anexa 1. Necesarul de proceduri pentru diagnostic SLA/BNM: investigații recomandate	41
	Anexa 2. Scorul functional revizuit SLA (ALSFRS-R)	43
	Anexa 3. Scala Medical Research Council (MRC) pentru evaluarea manuală a forței musculare	44
	Anexa 4. Scala Ashworth modificată (MAS) pentru evaluarea spasticității	44
	Anexa 5. Scala Categoriilor Funcționale de Ambulație	45
	Anexa 6. Testul Beck (de evaluare a depresiei)	45
	Anexa 7 Cum ar trebui medicul să aducă la cunoștință pacientului diagnosticul de SLA-	47
<i>G.</i>	<i>BIBLIOGRAFIE</i>	48

ABREVIERILE FOLOSITE ÎN DOCUMENT

SLA	Scleroza lateral amiotrofică
AMP	Asistență Medicală Primară
BNM	Boala neuronului motor
CT	Tomografie computerizată
NMC	Neuron motor central
NMP	Neuron motor periferic
NCS	Studiu al conductibilității nervoase
EMG	Electromiografie
FAC	Scala Categori Funcționale de Ambulație
IRM	Imagistică prin rezonanță magnetic
MAS	Scala clinică de evaluare a spasticității (Scale Ashworth)
MRC	Scala clinică de evaluare manuală a forței musculare (Medical Research Council)
OMS	Organizația Mondială a Sănătății
QOL	Evaluarea calității vieții (Quality of Life)
USG	Ultrasonografie

PREFAȚĂ

Acest protocol a fost elaborat de grupul de lucru al Ministerului Sănătății al Republicii Moldova (MS RM), constituit din specialiștii catedrei neurologie, Facultatea Medicina Generală USMF „Nicolae Testemițanu” și ai Institutului de Neurologie și Neurochirurgie.

Protocolul național este elaborat în conformitate cu ghidurile internaționale actuale privind Scleroza Laterală Amiotrofică și va servi drept bază pentru elaborarea protocoalelor instituționale, în funcție de posibilitățile reale ale fiecărei instituții în anul curent. La recomandarea MS RM, pentru monitorizarea protocoalelor instituționale pot fi folosite formulare suplimentare, care nu sunt incluse în protocolul clinic național.

A. PARTEA INTRODUCȚIVĂ

A.1. Diagnostic nozologic: Scleroza laterală amiotrofică

Exemple de diagnostice clinice:

- **Diagnostic principal:** Scleroza laterală amiotrofică, forma spinală cu tetrapareză spastico-atrofică moderată. Dereglări de mers și autoservire.
- **Diagnostic principal:** Scleroza lateral amiotrofică, forma bulbară, cu disfagie și disfonie.

A.2. Codul bolii

G12.2 Boala neuronului motor

A.3. Utilizatorii:

- Oficiile medicilor de familie (medici de familie și asistente medicale de familie);
- Centrele de sănătate (medici de familie);
- Centrele medicilor de familie (medici de familie);
- Instituțiile/secțiile consultative (neurologi, medici reabilitologi);
- Asociațiile medicale teritoriale (medici de familie, neurologi);
- Secțiile de neurologie ale spitalelor raionale, municipale și republicane;

Notă: Protocolul, la necesitate, poate fi utilizat și de alți specialiști.

A.4. Scopurile protocolului:

- Facilitatea procesului de diagnosticare a SLA
- Sporirea calității managementului pacienților cu SLA
- Ameliorarea calității vieții pacienților cu SLA
- Depistarea oportună a pacienților cu un debut precoce al SLA

A.5. Data elaborării protocolului: 2017




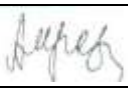


A.6. Data actualizării protocolului:

A.7. Data următoarei revizuirii: 2019

A.8. Lista și informațiile de contact ale autorilor și ale persoanelor ce au participat la elaborarea protocolului

Numele	Funcția
Mihail Gavriiuc	d.h.ș.m., profesor universitar, șef Catedra Neurologie, USMF „Nicolae Testemițanu”
Vitalie Lisnic	d.h.ș.m., profesor universitar, Catedra Neurologie, USMF „Nicolae Testemițanu”
Liuba Munteanu	d.ș.m, Institutul de Neurologie și Neurochirurgie
Diana Găină	cercetător științific, Laboratorul Vertebro-neurologie, INN Institutul de Neurologie și Neurochirurgie
Aliona Cucovici	cercetător științific stagiar, Laboratorul Vertebro-neurologie, Institutul de Neurologie și Neurochirurgie

Protocolul a fost discutat, aprobat și contrasemnat

Denumirea	Persoana responsabilă semnătura
Comisia Științifico-Metodică de profil „Neurologie”	
Asociația Medicilor de Familie din RM	
Agenția Medicamentului și Dispozitivelor Medicale	
Consiliul de Experti al MS RM	
Consiliul Național de Evaluare și Accreditare în Sănătate	
Compania Națională de Asigurări în Medicină	

A.9. Definițiile folosite în document

Boala neuronului motor (BNM) – totalitatea maladiilor neurodegenerative care afectează neuronii motori din creier și măduva spinării.

Scleroza laterala amiotrofică (SLA) – maladie degenerativă a sistemului nervos central caracterizată prin afectarea neuronilor motori din scoarța cerebrală, trunchi și coarnele anterioare a măduvei spinării, cauzând dizabilități fizice progresive și cumulative, ce duc eventual spre deces prin insuficiența funcțională a musculaturii respiratorii.

Electromiografie (EMG) - este o procedură care evaluează funcția nervilor și a mușchilor, care se efectuează prin introducerea unui ac foarte subțire în anumiți mușchi. Acul conține un electrod microscopic care înregistrează activitatea electrică normală sau anormală a fibrelor musculare.

A.10. Informația epidemiologică

- La nivel mondial, aproximativ 5600 de cazuri noi de SLA sunt diagnosticate anual. Din numărul total de pacienți în jur de 93% sunt caucazieni. Incidența SLA este evaluată în funcție de studiile efectuate între 0,4 și 2,6 pentru 100.000 locuitori pe an. Mai multe lucruri pot explica această variabilitate: variația mărimii populației studiate, utilizarea de criterii de diagnosticare diferite și utilizarea de registre din surse diferite. În urma cercetărilor efectuate dintre cazurile patologice s-a depistat o predominare a sexului masculin asupra celui feminin. Datele publicate plecând de la registrele europene și cele ale Americii de Nord arată că impactul SLA crește începând cu vârsta de 40 de ani. În cadrul studiilor de date emise de unele centre specializate, vârful de incidență reprezintă o grupă de vârstă 55-60 de ani.
- În Republica Moldova, prevalența sclerozei laterale amiotrofice s-a dovedit a fi mai mică decât în țările din Europa. Prevalența brută estimată a fost de 2,64 la 100000 de locuitori. Rata medie de incidență anuală a SLA în Republica Moldova pentru populația de vârstă mai mare de 18 ani a fost de 0,59 la 100 000 de personae. În urma cercetărilor efectuate s-a depistat o predominare a sexului masculin asupra celui feminin, raportul bărbați femei fiind 2:1 Cele mai mari estimări au fost observate în grupa de vârstă 50-59 ani, ceea ce este caracteristic pentru ambele sexe.

B. PARTEA GENERALĂ

<i>B1. Nivel de asistență medicală primară</i>		
Descriere (măsuri)	Motive (repere)	Pași (modalități și condiții de realizare)
1. Diagnosticul		
1.1. Suspectarea diagnosticului de BNM/SLA	<ul style="list-style-type: none"> • Semnele motorii permit suspectarea SLA (Caseta 6, 7, 8, 10). 	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> • Anamneza (Caseta 9, 10, 11).
1.2. Luarea deciziei: consultația specialistului și/sau spitalizarea	<ul style="list-style-type: none"> • Prezența semnelor motorii ale bolii (Caseta 6, 7, 8, 10) • Evoluția rapid progresivă a simptomelor 	<ul style="list-style-type: none"> • Recomandarea consultației specialistului neurolog tuturor pacienților cu suspjecție de SLA • Spitalizarea obligatorie în cazurile prevăzute
2. Supravegherea		
	<ul style="list-style-type: none"> • Starea somatică se monitorizează în scopul de a evita/preveni complicațiile bolii 	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> • Monitorizarea stării somatice a pacientului (Caseta 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 26)
<i>B2. Nivel consultativ specializat (neurolog)</i>		
Descriere (măsuri)	Motive (repere)	Pași (modalități și condiții de realizare)
I	II	III
1. Diagnosticul		
1.1. Confirmarea diagnosticului de SLA	<ul style="list-style-type: none"> • În SLA există criterii de diagnostic clinic și criterii de excludere (Caseta 6, 7, 8) 	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> • Anamneza (Caseta 9) • Evaluarea semnelor clinice obligatorii (Caseta 6, 10) • Evaluarea absenței semnelor de excludere (Caseta 7) • Efectuarea la necesitate a investigațiilor suplimentare (EMG, RMN cerebrală) (Caseta 13) • Efectuarea diagnosticului diferențial (Caseta 15)
1.2. Inițierea tratamentului	<ul style="list-style-type: none"> • Evaluarea riscului de prezentare a efectelor adverse • Evaluarea complicațiilor 	<ul style="list-style-type: none"> • Evaluarea necesității de spitalizare • Efectuarea diagnosticului diferențial (Caseta 15)
2. Tratamentul la domiciliu		
Corijarea simptomaticei motorii și non-motorii	<ul style="list-style-type: none"> • În caz de predominare a semnelor motorii și non-motorii cu influență asupra activităților cotidiene și sociale • Evitarea invalidității ca rezultat al izolării sociale 	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> • Riluzod (Caseta 17). • Tratamentul complicațiilor bolii (Caseta 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 26) • Aplicarea psihoterapiei (Caseta 27) • Neurorecuperarea .
3. Supravegherea îndelungată		
Monitorizarea pacientului	Supravegherea neurologului este indicată pacienților pe tot parcursul vieții	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> • Tratamentul complicațiilor bolii (Caseta 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 26) • Aplicarea psihoterapiei (Caseta 27) • Neurorecuperarea.

B3. Nivel de asistență medicală specializată

Descriere (măsuri)	Motive (repere)	Pași (modalități și condiții de realizare)
I	II	III
<p>1.Spitalizare</p>	<ul style="list-style-type: none"> • <p>E v i t a r e a</p> <p>e f e c t e l o r</p> <p>n e g a t i v e</p> <p>a s u p r a</p> <p>s ă n ă t ă ț i</p>	<p>C r i t e r i l e</p> <p>d e</p> <p>s p i t a l i z a r e</p> <p>(s t a ț i o n a r)</p>

	<p>i</p> <p>ș</p> <p>i</p> <p>c</p> <p>a</p> <p>l</p> <p>i</p> <p>t</p> <p>ă</p> <p>ț</p> <p>i</p> <p>i</p> <p>v</p> <p>i</p> <p>e</p> <p>ț</p> <p>i</p> <p>i</p>	
--	---	--

2.Diagnosticul

<p>2</p> <p>.</p> <p>1</p> <p>.</p> <p>C</p> <p>o</p> <p>n</p> <p>f</p> <p>i</p> <p>r</p> <p>r</p> <p>a</p> <p>r</p> <p>e</p> <p>a</p> <p>d</p> <p>i</p> <p>a</p> <p>g</p> <p>n</p> <p>o</p> <p>s</p> <p>t</p> <p>i</p> <p>c</p> <p>u</p> <p>l</p> <p>u</p> <p>i</p>	<ul style="list-style-type: none"> • E f e c t u a r e a d i a g n o s t i c u l u i c o r 	<p>C</p> <p>b</p> <p>l</p> <p>i</p> <p>g</p> <p>a</p> <p>t</p> <p>o</p> <p>r</p> <p>i</p> <p>u</p> <p>:</p> <ul style="list-style-type: none"> • A n a n n e z a (C a s e t a
--	---	---

<p>d e S L A</p>	<p>e c t , d e o a r e c e n u l t e a f e c t i u n i a u s i n p t o n e c o n u n e</p>	<p>9) • E v a l u a r e a s e n n e l o r c l i n i c e o b l i g a t o r i i (C a s e t e l e</p>
---------------------------------------	--	---

6
,
8
)
•
E
v
a
l
u
a
r
e
a
a
b
s
e
n
t
i
s
e
n
n
e
l
o
r
d
e
e
x
c
l
u
d
e
r
e
(
C
a
s
e

t
a
7
)
•
E
f
e
c
t
u
a
r
e
a
l
a
n
e
c
e
s
i
t
a
t
e
a
i
n
v
e
s
t
i
g
a
ț
i
i
l
o
r
s
u
p

l
i
n
e
n
t
a
r
e

(
E
M
C
,
R
M
N

c
e
r
e
b
r
a
l
ă
)

(
C
a
s
e
t
a

1
2
,

1
3
)
•

E
f
e
c
t

u
a
r
e
a

d
i
a
g
n
o
s
t
i
c
u
l
u
i

d
i
f
f
e
r
e
n
t
i
a
l

(
C
a
s
e
t
a

I
5
•

E
v
a
l
u
a
r
e

a
n
o
d
a
l
i
t
ă
ț
i
l
o
r
d
e
t
r
a
t
a
n
e
n
t
ș
i
a
j
u
s
t
a
r
e
a
l
o
r
(
C
a
s
e
t
a

		<p>1 7 , 1 8 , 1 9 , 2 0 , 2 1 1 , 2 2 , 2 3 , 2 4 , 2 5 , 2 6)</p>
--	--	--

3. Tratamentul		
	<ul style="list-style-type: none"> T r a t a m e n t u 	C b l i g a t o r i u :

	<p>l e f f i c i e n t s p e c i f i c , e f e c t u a t î n s e r v i c i i l e s p e c i a l i z</p>	<p>• R e g i n d e t r a t a n e n t î n c o n d i ț i i d e s t a ț i o n a r (C a s e t a</p>
--	---	--

	<p>a t e</p>	<p>1 7 , 1 8 , 1 9 , 2 0 , 2 1 , 2 2 , 2 3 , 2 4 , 2 5 , 2 6) • S u p r a v e g h e r</p>
--	----------------------	--

e
a

î
n

v
e
d
e
r
e
a

c
o
n
p
l
i
c
a
ț
i
i
l
o
r

(
C
a
s
e
t
a

1
8
,

1
9
,

2
0
,

2
1
,

		2 2 , 2 3 , 2 4 , 2 5 , 2 6)
4. Externarea		E x t r a s u l o b l i g a t o r i u v a c o n ț i n e : •

D
i
a
g
n
o
s
t
i
c
u
l
e
x
a
c
t
d
e
t
a
l
i
a
t
•
R
e
z
u
l
t
a
t
e
l
e
i
n
v
e
s
t
i
g
a
ț
i

		i l o r e f e c t u a t e • R e c o n a n d ă r i l e e x p l i c i t e p e n t r u p a c i e n
--	--	--

t
•
P
r
o
g
r
a
m
u
l
i
n
d
i
v
i
d
u
a
l
d
e
t
r
a
t
a
m
e
n
t
•
R
e
c
o
m
a
n
d
ă
r
i
l
e
p

		e n t r u n e d i c u l d e f a n i l i e
--	--	---

C. DESCRIEREA METODELOR, TEHNICILOR și A PROCEDURILOR

C.1 Clasificare

Caseta 1. Clasificarea etiologică

SLA Familială

SLA Sporadică

Caseta 2. Clasificarea conform tipului de debut

- debut spinal (cu afectarea membrelor) - 65%
- debut bulbar - 30%
- debut respirator - 5%

C.2 Etiologie și grupuri de risc

Caseta 3. Etiologia SLA

Nu există un factor cauzal cunoscut. Majoritatea formelor sunt sporadice.

Frecvența formei familiale de SLA este raportată ca fiind de 5-10% din toate cazurile de SLA. În prezent au fost descoperite ca fiind implicate în apariția SLA, mutațiile genei SOD1, TARDBP, FUS/TLS, VAPB, SETX și ALSIN. În prezent mutațiile la nivelul ultimelor trei gene menționate sunt foarte rare și analizarea acestora se face în scopuri pur științifice.

Începând cu anul 1993 s-au descoperit 119 mutații ale genei SOD1 cu 5 modalități de transmitere. Cea mai frecventă mutație este D90A care în cele mai multe țări este cu transmisie recesivă, cu un fenotip cu caracter lent progresiv. De la 12 până la 23% dintre formele familiale de SLA și 2-7% dintre formele sporadice de SLA prezintă o mutație SOD1. Un test diagnostic la ADN-SOD1 grăbește procesul de diagnostic și poate fi de ajutor pacienților cu caracteristici atipice, precum și pentru furnizarea unor informații despre prognosticul bolii. Testarea genetică pre-simptomatică (predictivă) trebuie făcută numai rudelor de sânge de gradul I ale pacienților ce prezintă mutația genei SOD1, testarea fiind făcută strict voluntarilor.

Caseta 4. Factori de risc

- vîrsta înaintată
- factori genetici-10% dintre pacienți au antecedente familiale pozitive
- majoritatea cazurilor sunt, totuși, sporadice

Caseta 5. Profilaxia

- Din motivul absenței unui factor cauzal cunoscut, în prezent nu sunt metode de profilaxie primară a SLA

C3. Stabilirea diagnosticului de SLA

În prezent, diagnosticul clinic de SLA se stabilește în baza criteriilor de diagnostic, conform ghidului internațional EFNS, care necesită prezența criteriilor de diagnostic și criteriilor de excludere.

Caseta 6. Criterii de diagnostic

- Semnele afectării NMP (inclusiv caracteristica EMG în musculatura clinic neafectată)
- Semnele afectării NMC
- Progresia semnelor și simptomelor

Caseta 7. Criterii de excludere pentru SLA

Pentru stabilirea diagnosticului de SLA este necesară absența:

- Semnelor senzitive
- Dereglărilor sfincteriene
- Tulburărilor vizuale
- Caracteristicilor autonome
- Disfuncția gangliilor bazale
- Demența de tip Alzheimer
- Sindroamelor ce mimează SLA

Caseta 8. Criterii de suport pentru SLA

Diagnosticul de SLA este susținut de către:

- Fasciculații în una sau mai multe regiuni
- Schimbări neurogene la EMG
- Conducere nervoasă motorie și senzorială normală
- Absența blocurilor de conducere

C.4 Conduita pacientului

C.4.1 Anamneza

La colectarea anamnezei este necesar să se determine perioada de debut, tipul de debut, evoluția simptomelor și timpul apariției lor, comorbidități, anamneza heredocolaterală.

Caseta 9. Puncte de reper în obținerea anamnezei

Vîrsta

Sexul

Simptomele

Regiunea de debut (bulbară, cervicală, toracică, lombară)

Data instalării simptomelor

Data adresării la medic

Data stabilirii/suspectării diagnosticului

Anamneza vieții

Anamneza heredocolaterală

Comorbidități

Acuze specifice, insuficiente pentru a exclude SLA – disfuncție senzitivă, disfuncție urinară, modificări cognitive, semne extrapiramidale

Medicația utilizată

C.4.2 Tabloul clinic

Caseta 10. Tabloul clinic

Majoritatea (80%), persoanelor afectate de SLA prezintă slăbiciune musculară, pe o parte a corpului, drept primul simptom. Aceasta se caracterizează prin afectarea membrelor superioare (probleme de scris, ridicarea sau apucarea obiectelor, dificultatea de ridicare a brațelor deasupra capului pentru a face sarcini cum ar fi pieptănatul părului), sau a membrelor inferioare (exprimate prin "căderea piciorului" sau dificultatea de urcare a scărilor). Celelalte simptome inițiale ale SLA implică, de obicei, probleme de vorbire (dizartrie) sau de înghițire (disfagie). Cînd procesul afectează musculatura respiratorie, persoanele cu SLA încep să prezinte dificultăți de respirație, deoarece pur și simplu nu pot trage suficient aer în plămîni.

Alte funcții cerebrale incuzând oculomotricitatea și funcțiile sfincteriene sunt cruțate deși acestea pot fi alterate în unele cazuri. Deteriorarea cognitivă apare în 20-50% din cazuri și 3-5% din pacienți dezvoltă demență de obicei de tip fronto-temporal.

C.4.3 Evaluarea pacientului cu SLA

Caseta 11. Evaluarea în SLA.

În procesul de management a pacienților cu SLA se recomandă utilizarea scalelor standardizate pentru documentarea deficiențelor neurologice, nivelului de dizabilitate, independenței funcționale, suportului pentru familie, calității vieții. Pacienții trebuie testați pentru deficiențe motorii, senzitive, depresie de către clinicienii cu instruire specială.

Se recomandă ca evaluarea inițială să includă istoricul complet al bolii și examinarea fizică, în special, focalizată pe următoarele:

- Mobilitatea, în raport cu necesitatea de asistență pentru mișcare;
- Comorbidități medicale;
- Nivelul de conștiință și statusul cognitiv;
- Consiliere pentru familie și îngrijitori.

Scala ASLFRS-R este recomandată pentru utilizare la prezentare/spitalizare a bolnavului (*Anexa 2*)

C.4.4 Investigații paraclinice

Pentru urmărirea evoluției bolii, cu scopul prevenirii eventualelor complicații, sunt necesare următoarele teste de laborator:

Caseta 12. Investigații de laborator:

- hemoleucograma + trombocite
- coagulograma: timpul de protrombină, INR (international normalized ratio), TTPA* (timpul de tromboplastină parțial activat, D-merii*, fibrinogenul)
- Urograma
- Reacția Wasserman
- Investigații biochimice: glicemia, ureea, creatinina, profilul lipidic, transaminazele serice, bilirubina, ionograma
- Urocultura*
- Hemocultura*

Notă: * - la necesitate

Introducerea probelor hepatice, coagulogramei și ionogramei este necesară după caz, pentru diagnosticul și monitorizarea efectelor adverse (hepatotoxice, nefrotoxice, modificările metabolismului electrolitic, etc.) ale preparatelor farmacologice utilizate, precum antidepresive triciclice, anticonvulsivante, antiinflamatoare nesteroidiene, analgezice neopioide, bifosfonați, antibiotice și alte preparate antibacteriene.

Lista completă a investigațiilor de laborator obligatorii și recomandate (Anexa I)

Caseta 13. Investigații instrumentale:

- Radiografia pulmonară
- ECG
- USG abdominală și a organelor bazinului mic
- Radiografia CV plană, în 2 incidente*
- EMG
- CT / CT-Mielografia cu contrast*
- IRM*
- Tractografie*

Notă: * - la necesitate

Lista completă a investigațiilor instrumentale obligatorii și recomandate (Anexa I)

Caseta 14. Electromiografia

Electromiografia (aîť studiul de conducere, dar mai ales studiul cu electrod-ac) este esențială în diagnosticul diferențial și stabilirea diagnosticului de certitudine. Trebuie îndeplinite condițiile de denervare activă și reinervare în cel puțin 3 din cele 4 regiuni (bulbară, cervicală, toracică și lombară) și de aceea studiul cu electrod-ac este destul de extins și implică multe inserții ale electrodului în mușchi.

Criteriile EMG precoce pentru SLA, cunoscute sub denumirea de „criteriile Lambert“, sunt următoarele:

–Viteza de conducere nervoasă senzitivă normală; anormalități minore ale conducerii nervoase senzoriale nu ar trebui să excludă diagnosticul de SLA.

–Vitezele de conducere nervoasă motorie sunt normale când sunt înregistrate în teritorii cu mușchi relativ neafecțați și nu sunt sub 70% din valoarea normală medie când sunt înregistrate în teritorii cu mușchii sever afecțați;

–Potențialele de fibrilație și fasciculație sunt observate în mușchii membrelor superioare și inferioare sau în mușchii extremităților;

–Potențialele de unitate motorie(PUM) sunt reduse numeric și crescute ca durată și amplitudine.

–Potențialele de fibrilație sunt cel mai probabil găsite în mușchii afecțați. Deoarece axonii încă funcționali generează colaterale care reinervează fibrele musculare nou denervate, potențialele de fibrilație pot fi răspândite încă de la debutul bolii și, de asemenea, pot fi răspândite sau absente la pacienții cu sindrom de neuron motor central (NMC) predominant sau sindrom bulbar.

–Potențialele de fasciculație sunt extrem de comune în SLA și ajută la susținerea diagnosticului, dar singure nu pot fi suficiente pentru sindromul de neuron motor periferic (NMP). În acest sens sunt necesare și potențialele de fibrilație. Examenul EMG permite diagnosticul diferențial între fasciculația benignă și cea patologică specifică SLA.

–Potențialele de unitate motorie (PUM) devin anormale în SLA; anormalitățile includ recrutare redusă și modificări în morfologie. PUM anormale sau recrutare PUM redusă pot fi cele mai precoce tulburări EMG în SLA.

Anormalitățile EMG la pacienții cu SLA susțin, dar nu stabilesc specific diagnosticul.

C.4.5 Diagnosticul diferențial

Caseta 15. Diagnosticul diferențial.

Se va face diagnostic diferențial cu:

- infecții virale acute cu antrenarea neuronilor motori: Cocksackie, West Nile, virusul poliomielitei
- sindroame trunculare
- mielopatii cervicale
- siringomielia
- tumori ale sistemului nervos central
- intoxicație cu plumb, mercur
- neuropatii motorii multifocale
- polineuropatie cronică inflamatorie demielinizantă
- miopatiile
- malformații arteriovenoase ale măduvei spinării
- vasculite

Tabell1. Criteriile El Escorial revizuite, pentru diagnosticul SLA

SLA clinic definită

Semne și simptome de NMP și NMC în trei regiuni

SLA clinic definită-sprijinită pe date paraclinice

Semne și simptome de NMP și NMC într-o regiune și prezența unei mutații genetice

SLA probabilă clinic

Semne și simptome de NMP și NMC în două regiuni, cu unele semne de NMC rostral de cele de NMP

SLA probabilă clinic- sprijinită pe date paraclinice

Semne de NMC în una sau mai multe regiuni și semnele de NMP definite prin EMG în cel puțin 2 regiuni

SLA posibilă clinic

Semne și simptome de NMP și NMC într-o regiune, sau

Semne de NMC în cel puțin două regiuni, sau

Semne și simptome de NMP și NMC în două regiuni, fără semne de NMC rostral de cele de NMP

C.4.6 Prognosticul

Prognosticul este rezervat, majoritatea pacienților decedează în 3-5 ani

C.4.7 Comunicarea diagnosticului de SLA

Comunicarea diagnosticului atât pacientului cât și familiei este o sarcină destul de grea pentru clinician și dacă nu este îndeplinită adecvat poate avea efecte devastatoare asupra pacientului cât și a relației medic-pacient. Studiul altor boli fatale a demonstrat avantajele utilizării unor tehnici speciale (Anexa 7).

Caseta 16. Indicații de practică clinică corectă

1. Diagnosticul trebuie comunicat de către un consilier care cunoaște bine pacientul.
2. Medicul trebuie să înceapă consultația prin a întreba pacientul ceea ce știe deja sau bănuiește.
3. Trebuie respectată condiția socială și culturală a pacientului, chestionând pacientul dacă acesta dorește să primească informații sau dorește ca acestea să fie comunicate unui membru al familiei.
4. Medicul trebuie să comunice diagnosticul pacientului și să discute treptat implicațiile acestuia, să verifice dacă pacientul înțelege ceea ce i se spune, să reacționeze adecvat la replicile pacientului.
5. Diagnosticul trebuie întotdeauna comunicat personal și niciodată prin poșta sau prin telefon, cu acordarea unui timp suficient (cel puțin 45-60 minute).
6. Este necesară furnizarea materialelor imprimare despre boală, despre organizații care oferă sprijin și despre site-uri informative pe internet. Opțional o scrisoare sau bandă înregistrată audio care sintetizează ceea ce medicul a discutat cu pacientul poate fi foarte folositoare pentru pacient și familie.
7. Asigurarea pacientului că acesta precum și familia acestuia, nu sunt pe cont propriu (abandonați) și vor fi sprijiniți de o echipă specializată în îngrijirea pacienților cu SLA (acolo unde este disponibilă) cu vizite periodice la neurolog și programarea la vizite ulterioare care se va face înainte de sfârșitul consultației, ideal în 2-4 săptămâni (sau mai devreme dacă este necesar).
8. Vor fi evitate următoarele: ascunderea diagnosticului; furnizarea unor informații insuficiente; expunerea insensibilă a informațiilor; neîncrederea în speranța de mai bine.
9. Discuția cu pacientul trebuie să aibă loc într-un spațiu liniștit, fără întreruperi.

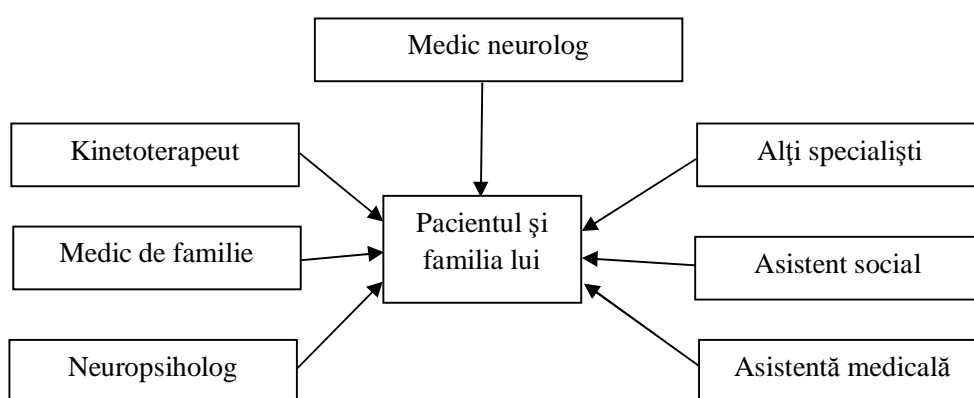
C.4.8 Echipa de management

Echipa de management pentru pacienții cu SLA trebuie obligator să cuprindă:

- medici neurologi
- medic specialist în medicina fizică și reabilitare medicală
- kinetoterapeut
- terapeut ocupațional
- neuropsiholog
- asistentă medicală specializată în recuperarea neurologică
- la necesitate – medic pneumolog, dietetician, ortoped, psihiatru, asistent social.

Echipa lucrează în comun cu persoana cu dizabilități și familia acesteia în stabilirea unor scopuri concrete, realiste și oportune ale tratamentului în cadrul unui program coordonat.

Fig.5. Echipa multidisciplinară



C.4.9 Tratamentul pacientului cu SLA

NOTĂ Produsele neînregistrate în Nomenclatorul de Stat al medicamentelor vor fi marcate cu asterisc (*) și însoțite de o argumentare corespunzătoare pentru includerea lor în protocol.

Conținutul terapiei:

1. Tratamentul medicamentos a SLA
2. Tratamentul simptomatical complicațiilor
3. Asistență de consiliere.

Caseta 17. Tratamentul medicamentos

Riluzolum* este singurul medicament a cărui eficacități asupra evoluției bolii a fost demonstrată. O recentă revistă *Cochrane* a arătat că acest tratament ameliorează supraviețuirea în medie cu trei luni.

Indicații de practică clinică corectă

1. Pacienților cu SLA trebuie să li se recomande tratamentul cu Riluzolum 50 mg de două ori pe zi (Clasa IA)
2. Pacienții aflați în tratament cu riluzol necesită monitorizare regulată pentru siguranța (Clasa IA).
3. Tratamentul cu Riluzolum trebuie inițiat cât mai precoce după ce pacientul a fost informat de diagnostic luând în considerare beneficiile terapeutice și potențialele probleme de siguranța (Clasa IA). Efectele terapeutice precum și potențialele efecte secundare trebuie discutate cu pacientul și cu cei care îi asigură îngrijirea.
4. Tratamentul cu Riluzolum trebuie luat în considerare la pacienții cu AMP și SLP care au o rudă de gradul I cu SLA.
5. Indiferent de predispoziția familială, tuturor pacienților cu boală de neuron motor simptomatică, care prezintă mutația genei SOD1 trebuie să li se recomande tratamentul cu riluzol.
6. În prezent există dovezi insuficiente pentru a recomanda tratamentul cu vitamine, Testosteronum, antioxidanți, Coenzima Q10*, Ginkgo Biloba, terapie intravenoasă cu imunoglobuline, Ciclosporinum, interferoni, Glatiromer acetate*, Ceftriaxonum, Minociclină*, VEGF, celule stem.

Notă: * - Nu este înregistrat în Republica Moldova

C.4.10 Complicațiile medicale și managementul lor

Tratamentele simptomatice ocupă de asemenea un loc important în controlul consecințelor bolii cum ar fi durerea, tulburările de somn, spasticitatea, hipersalivarea, labilitatea emoțională, depresia și tulburările digestive, dar mai mult în ceea ce privește calitatea vieții decât în termeni de supraviețuire.

Caseta 18. Spasticitatea

Spasticitatea este o problemă frecventă și poate avea un impact negativ asupra activităților zilnice și a calității vieții. Mobilizarea insuficientă a membrilor paretice/plegice în contextul unui deficit motor sever și a spasticității duce în timp la adoptarea unor posturi vicioase, a retracțiilor tendinoase sau a redorilor articulare. Un program kinetoterapeutic corect și folosirea unor măsuri corespunzătoare de contracarare a spasticității asigură evitarea apariției unor astfel de complicații.

Pentru combaterea spasticității sunt folosite:

- kinetoterapia pasivă/activă și terapia posturală (imobilizarea pentru corecția angulanței de posturante);
- terapia ocupațională (aplicarea ortezelor);
- fizioterapia (aplicarea factorilor fizici performanți);
- farmacoterapia;
- chemodenervarea locală cu toxină Botulinum A toxin sau Botulinum B toxin ;
- terapia intratecală cu microdoze de Baclofenum* sau Morphinum;
- tratament chirurgical.

Farmacoterapia include:

- a) Toxina botulinică pentru administrare locală
- b) Benzodiazepine neselective (Diazepamum, Alprazolamum)
- c) Miorelaxante centrale:
 - Tolperisonum (150mg, 1 comprimat de 2-3 ori/zi)
 - Baclofenum* (inițial 5 mg de 3 ori/zi, apoi se mărește din 3 in 3 zile cu 5 mg de 3 ori/zi, pînă se atinge doza zilnică necesară, doza optimă fiind între 30 mg și 75 mg/zi)
 - Chlorzoxazonum* (250mg, 1-2 comprimate de 3-4 ori/zi, în funcție de gravitatea sindromului doza se poate mari la 2-3 comprimate de 3-4 ori/zi, la nevoie până la 3-5 comprimate/zi după mese)

În unele situații speciale se poate apela la tehnici chirurgicale și neurochirurgicale:

- Neurectomii periferice
- Rizotomie centrală senzitivă sau motorie
- Meilotomie
- Tenotomie și operații plastice de alungire de tendoane.

* Nu sunt înregistrate în Republica Moldova

Caseta 19. Durerea

Durerea în SLA este, în general, de un caracter neuropat, dar există și forme de durere generată de modificările musculo-scheletale, articulare sau de creșterea excesivă a tonusului muscular.

Durerea neuropată centrală.

Tratamentul durerii neuropate centrale cuprinde:

- a) Tratament medicamentos:
 - antidepressive triciclice (Amitriptylinum);
 - inhibitori selectivi ai recaptării serotoninei (Sertralinum, Fluoxetinum, Duloxetinum*);
 - anticonvulsivante (Gabapentinum, Pregabalinum și al.).
- b) Tratament fizical:
 - kinetoterapie posturală pasivă/activă;
 - fizioterapie (electroterapie antalgică cu TENS).

* Nu este înregistrat în Republica Moldova

Caseta 20. Crampele

Crampele pot fi un simptom precoce și supărător în SLA, în special înainte ca pacientul să adoarmă.

Tratamentul cuprinde

- a) Tratament medicamentos
 - Chininum sulfat*
 - Tocopherolum
 - Săruri de magneziu
 - anticonvulsivante (Carbamazepinum, Diazepamum, Phenytoinum, Verapamilum, Gabapentinum)
- b) Tratament fizical
 - kinetoterapie
 - Fizioterapie
 - Masaj
 - hidroterapie

Caseta 21. Sialoreea

Sialoreea (secreția excesivă de salivă) este un simptom invalidant din punct de vedere social. Aceasta rezultă din faptul că există mai degrabă o tulburare de a manevra saliva, decât o producție în exces a acesteia.

Farmacoterapia include:

- Amitriptylinum cu o eficiență rezonabilă și cost scăzut. Doze administrate per os nu mai mult de 25-50 mg de 2-3 ori pe zi sunt de obicei suficiente.
- Picături de Atropini sulfas pot fi administrate sublingual. În cazul pacienților cu SLA se recomandă empiric 0,26-0,75 mg de trei ori pe zi.
- Scopolaminum* poate fi administrată oral sau sub formă de plasturi transdermici (1,5 mg la 3 zile).
- O alternativă la medicația anticolinergică o reprezintă toxina botulinică, prin injectarea Botulinum A toxin la nivelul glandelor salivare. Nu există studii în ceea ce privește utilizarea toxinei botulinice de tip B. Clasa I

O altă alternativă o reprezintă intervențiile radiologice/radioterapice, prin iradierea externă a glandei parotide precum și submandibulare. Doze mici de radiații paliative într-o singură ședință de 7-8 Gy pe glanda parotidă este o procedură rapidă, simplă, sigură și necostisitoare pentru a reduce scurgerea de saliva la pacienții cu SLA.

Caseta 22. Infecții pulmonare (pneumopatia de stază)

Infecțiile pulmonare sunt reprezentate de pneumonii/ bronhopneumonii, inclusiv de „ventilator” (pacienții, după ce au fost intubați/ ventilați mecanic în ATI, sau cei ce sunt traheostomizați cu canulă traheală permanentă).

Profilaxia infecțiilor pulmonare.

Manevre/ proceduri efectuate în vederea profilaxiei:

- posturi ce facilitează respirația cu reeducarea tusei;
- kinetoterapia respiratorie diafragmatică, dinamică activă/ pasivă;
- aspirația secrețiilor (în condiții perfect sterile);
- prevenirea aspirației din stomac, administrarea de antiacide, poziția semi-așezată, folosirea de sonde gastrice de calibru mic.

Tratamentul infecțiilor pulmonare

- tratament antibiotic;
- antipiretice: Paracetamolum ș.a.;
- antiinflamatoare nesteroidiene: Ibuprofenum, Diclofenacum, Ketoprofenum, Meloxicamum ș.a.;
- fluidifiante-expectorante – Acetylcysteinum, Bromhexinum și al.

Durata de administrare, de regulă, este de 10 - 15 zile.

Estimarea pH arterial și pCO₂ va ghid medical internist asupra necesității asistenței respiratorii/ventilației.

Caseta 23. Depresia

Un diagnostic de tulburare depresivă majoră necesită o perioadă de cel puțin două săptămâni de observare a pacientului cu evidențierea a cinci sau mai multe simptome, printre care, obligator dispoziție depresivă sau o pierdere de interes sau de plăcer în aproape toate activitățile.

Simptomele suplimentare pot include:

- Pierdere în greutate semnificativă (de exemplu, o schimbare de mai mult de 5% din greutatea corporală într-o lună), sau scăderea apetitului aproape în fiecare zi.
- Insomnie (incapacitatea de a dormi) sau hipersomnie (dorința de a dormi preamult) aproape în fiecare zi.
- Agitație psihomotorie sau retard aproape în fiecare zi.
- Oboseală sau pierderea de energie aproape în fiecare zi.
- Sentimente de inutilitate sau vinovăție excesivă sau inadecvată aproape în fiecare zi.
- Diminuarea capacității de a gândi sau a se concentra, sau indecizie, aproape în fiecare zi.

- Gânduri recurente de moarte (nu doar teama de moarte), ideea suicidară recurentă fără un plan specific sau cu un plan specific pentru sinucidere.

Depresia se asociază cu rezultate slabe ale recuperării și în final cu evoluție nefavorabilă.

Tratamentul medicamentos:

- antidepressive heterociclice – Amitriptilinum, Nortriptilinum*;
- inhibitori selectivi ai recaptării serotoninei – Fluoxetinum, Sertralinum;
- inhibitori selectivi ai recaptării serotoninei și noradrenalinei – Venlafaxinum.

Psihoterapia poate ameliora dispoziția fără a avea efect curativ sau profilactic.

Terapia antidepressivă poate reduce tulburările emoționale, dar nu sunt clare efectele asupra calității vieții.

C. 4.11 Ingrijiri paliative

Caseta24 Ventilația non- invazivă și invazivă la pacienții cu SLA.

Insuficiența respiratorie la pacienții cu SLA este determinată în principal de paralizia musculaturii respiratorii sau bulbare și poate fi agravată de aspirație și bronho-pneumonie. Unii pacienți se prezintă cu paralizie toracică și insuficiență respiratorie. Oximetria nocturnă poate identifica hipoventilația pe parcursul nopții și se poate monitoriza și la domiciliu. Anomaliile la nivelul schimburilor gazoase sanguine (creșterea PCO₂) sunt în general depistate în stadiu avansat. Ventilația noninvazivă cu presiune pozitivă (VNIPP) și ventilația mecanică invazivă prin traheostoma (VT) sunt folosite pentru a ușura simptomele respiratorii, a îmbunătăți calitatea vieții și a prelungi supraviețuirea. Nu există dovezi clare în ceea ce privește momentul sau criteriile de folosire a VNIPP sau VT la pacienții cu SLA.

Posibilitatea de a alege ventilația depinde de simptomele legate de hipoventilație și simptomele date de obstrucția căilor aeriene superioare, secrețiile bronșice și de factori precum disponibilitatea, costul sau preferința pacientului.

Tabel 2. Semne și simptome de insuficiență respiratorie la pacienții cu SLA

Simptome	Semne
Dispnee la încercarea de a vorbi	Tahipnee
Ortopneea	Folosirea musculaturii respiratorii auxiliare
Trezirile nocturne frecvente	Mișcări paroxistice ale abdomenului
Somnolența diurnă excesivă	Scăderea mișcărilor toracice
Fatigabilitate diurnă	Tuse ușoară
Dificultatea de a elimina secrețiile	Transpirație
Cefalee la trezire	Tahicardie
Nicturie	Scădere în greutate
Depresie	Confuzie, halucinații, amețeală
Apetit scăzut	Edem papilar (rar)
Scăderea capacității de concentrare și/sau a memoriei	Sincopa
	Uscăciunea gurii

Caseta 25 Nutriția enterală la pacienții cu SLA

Management-ul inițial al disfagiei la pacienții cu SLA presupune consiliere asupra dietei, modificarea consistenței alimentelor și lichidelor (mestecarea alimentelor, adăugarea de agenți care diminuează consistența lichidelor), prescrierea suplimentelor alimentare bogate în proteine și calorii precum și educarea pacientului și a celor care îi oferă îngrijire în ceea ce privește tehnicile de înghițire și hrănire, cum ar fi înghițitul supraglotic și modificările postural. Flectarea gâtului înainte și înghițitul în acest timp pentru a proteja căile aeriene (manevra de ascundere a bărbiei) poate fi folositoare.

Aportul suficient de lichide este de asemenea important pentru a îmbunătăți exprimarea, pentru a menține o igienă orală corespunzătoare și pentru a reduce riscul de constipație. Pe măsură ce disfagia progresează aceste măsuri devin ineficiente și este necesară introducerea unui tub pentru hrănire.

Introducerea SNG este o procedură minoră și non-invazivă care poate fi efectuată în cazul tuturor pacienților cu SLA însă prezintă numeroase dezavantaje care îi limitează uzul. Prezenta SNG duce la creșterea secrețiilor orofaringiene și este asociată cu disconfort nazofaringian, durere și chiar ulceratie.

În aceste cazuri poate fi folosită gastrostoma endoscopică percutană sau gastrostoma radiologică percutană.

Caseta 26 Comunicarea în cazul pacienților cu SLA.

Cele mai mari dificultăți în comunicare la pacienții cu SLA sunt rezultatul dizartriei progresive, limbajul rămânând intact însă uneori pot apărea și tulburări de limbaj mai ales la pacienții cu tulburare cognitivă de tip frontal. Aceasta debutează cu scăderea fluenței verbale, în cazuri rare ducând la mutism, scăderea abilității de a silabisi, dificultate în găsirea cuvintelor și înțelegerea unor construcții lexicale complexe. În cazul altor pacienți aceste deficiențe sunt subtile și apar numai în cazul testărilor formale.

Limbajul trebuie evaluat periodic de un logoped. Scopul managementului tulburărilor de comunicare la pacienții cu SLA este să optimizeze eficacitatea comunicării pentru cât mai mult timp și să se concentreze nu numai asupra pacientului ci și asupra comunicării personale de la partener la partener.

C.4.12 Asistență de consiliere

Caseta 27. Asistența de consiliere are misiunea de a susține și oferi posibilități persoanelor cu dizabilități pentru acceptarea diagnosticului de către pacienți și integrarea lor optimală în familie și în comunitate. Ea este acordată de către membrii echipei multidisciplinare și include:

- persoana cu dizabilități;
- membrii familiei pacientului;
- persoanele de supraveghere/ îngrijire;
- asistentul social;
- asistentul spiritual/ preot;
- juristul etc.

Notă: Dintre membrii echipei este delegat un responsabil care oferă informații curente despre evoluția bolii, posibile complicații și consecințe, precum și rezultatele așteptate ale reabilitării.

Asistența de consiliere vizează:

- educarea și consilierea sub formă interactivă a pacientului, familiei, supraveghetorului/ îngrijitorului cu privire la natura bolii și managementul tratamentului recuperator;
- organizarea întrunirilor cu membrii familiei cu scop de informare privind problemele medicale și psiho-sociale și minimalizarea stresului pacientului;
- elaborarea și distribuirea materialelor informativ-educative (buclete, chestionare, video etc.) cu suport psiho-social, juridic și de altă natură necesar persoanelor cu dizabilități, membrilor de familie, supraveghetorilor/ îngrijitorilor.

D. RESURSE UMANE și MATERIALE NECESARE PENTRU RESPECTAREA PREVEDERILOR PROTOCOLULUI

Tabel 3.

D1. Instituțiile de AMP	<p><i>Personal:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • șeful AMP; • medic de familie • asistenta medicului de familie, • asistentă de laborator, • infermiere
	<p><i>Aparate, utilaj:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - tonometru; - fonendoscop; - electrocardiograf; - radiograf; - cântar, - laborator clinic standard pentru determinarea: hemoleucogramei, urogramei - sala de kinetoterapie dotata cu echipament de bază - cabinet de fizioterapie
D2. Instituțiile specilizate consultativ-diagnostice	<p><i>Personal:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • medic neurolog • medic internist • medici consultanți • medic imagist • medic de laborator • asistente medicale, • asistenta de laborator • infermiere • kinetoterapeut • ergoterapeut
	<p><i>Aparate, utilaj:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - tonometru; - stetofonendoscop - electrocardiograf - cântar - spirograf - radiograf - laborator clinic standard pentru determinarea: hemoleucogramei, urogramei, coagulogramei, ionogramei.
D.3 Secțiile de neurologie ale spitalelor raionale	<p><i>Personal:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • medic neurolog • medici consultanti • medic imagist • kinetoterapeut • fizioterapeut • asistente medicale • infermiere

	<p><i>Aparate, utilaj:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - tonometru; - fonendoscop; - electrocardiograf; - radiograf; - spiograf - laborator clinic standard pentru determinarea: hemoleucogramei, urogramei, coagulogramei, ionogramei, analiză biochimică sângelui - sala de kinetoterapie dotată cu echipament de bază - cabinet de fizioterapie - sisteme de resuscitare cardiovasculară; - sisteme de intubare;
<p>D.4 Secțiile de neurologie ale spitalelor republicane.</p>	<p><i>Personal:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Echipa multidisciplinară: <ul style="list-style-type: none"> - medic neurolog; - asistentă medicală; - kinetoterapeut; - specialist terapie ocupațională; - fizioterapeut; - psihoterapeut; - infermiere; - asistent social. • Medici consultanți (ortoped, internist, reanimatolog, angiolog); • Medic electrofiziolog; • Medic imagist. <p><i>Aparate, utilaj:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - utilaj CT spiralat; - utilaj IRM; - utilaj EMG - radiograf; - spiograf, - sisteme de resuscitare cardiovasculară; - sisteme de intubare; - tonometru; - fonendoscop; - electrocardiograf; - laborator clinic standard; - <i>Sala de kinetoterapie.</i>

E. INDICATORII DE MONITORIZARE A IMPLEMENTĂRII PROTOCOLULUI

Nr.	Scopul	Indicatorul	Metoda de calculare a indicatorului	
			Numărător	Numitor
1.	Majorarea numărului de pacienți primar depistați, cu diagnosticul cert de SLA	1.1. Ponderea pacienților cu diagnosticul cert de SLA, cărora li s-a stabilit primar diagnosticul (în%)	Numărul de pacienți cu diagnosticul primar cert de SLA, pe parcursul ultimului an x 100	Numărul total de pacienți cu diagnosticul de SLA, care se află sub supravegherea medicului de familie, pe parcursul ultimului an
2	Sporirea calității managementului, tratamentului și a vieții pacientului cu SLA	2.1. Ponderea pacienților cu SLA tratați în condiții de staționar, conform recomandărilor din protocolul clinic național <i>Scleroza Laterală Amiotrofică</i> pe parcursul unui an (în%)	Numărul de pacienți cu SLA tratați în condiții de staționar, conform recomandărilor din protocolul clinic național <i>Scleroza Laterală Amiotrofică</i> , pe parcursul ultimului an x 100	Numărul total de pacienți cu SLA tratați în condiții de staționar, pe parcursul ultimului an
		2.2. Ponderea pacienților cu SLA supravegheați de către neurolog, conform recomandărilor din protocolul clinic național, <i>Scleroza Laterală Amiotrofică</i> pe parcursul unui an (în%)	Numărul de pacienți cu SLA supravegheați de către neurolog, conform recomandărilor din protocolul clinic național <i>Scleroza Laterală Amiotrofică</i> , pe parcursul ultimului an x 100	Numărul total de pacienți supravegheați de către neurolog, cu diagnosticul de SLA pe parcursul ultimului an
3	Depistarea pacienților cu un debut precoce al SLA	3.1. Ponderea pacienților de vîrstă tînară cu SLA depistați pe parcursul unui an (în%)	Numărul de pacienți de vîrstă tînară cu SLA depistați pe parcursul ultimului an X 100	Numărul total de pacienți supravegheați de către neurolog cu diagnosticul de SLA, pe parcursul ultimului an
4.	Creșterea gradului de utilizare a deciziilor colaborative pentru a permite pacienților să ia decizii mai informate cu privire la îngrijirea lor.	Ponderea pacienților cu diagnostic de SLA, la care s-au luat decizii colaborative cu privire la referire la specialistul în patologia neuro-musculară (în%)	Numărul de pacienți cu diagnostic de SLA, la care s-au luat decizii colaborative cu privire la referire la specialistul în patologia neuro-musculară, pe parcursul ultimului an x 100	Numărul de pacienți cu diagnosticul de SLA, care se află sub supravegherea medicului de familie, pe parcursul ultimului an

ANEXE

Anexa 1. Necesarul de proceduri pentru diagnostic SLA/BNM: investigații recomandate

Teste paraclinice	Testul	Teste obligatorii recomandate	Teste suplimentare recomandate în cazuri dubioase (în scopul precizării diagnosticului)
Sânge	Viteza de sedimentare a hematiilor	X	
	Proteina C reactivă (PCR)	X	
	ASAT,ALAT,LDH	X	
	TSH, FT3, FT4	X	
	Vitamina B12 și folat	X	
	Electroforeză proteinelor serice	X	
	Imunelectroforeză serică	X	
	Creatin-kinaza (CK)	X	
	Creatinină	X	
	Electroliti (Na, K, Cl,Ca,PO4)	X	
	Glicemie	X	
	Angiotensin convertaza		X
	Lactat		X
	Hexoaminidaza A și B		X
	Anticorpi anti-gangliozid GM-1		X
	Anticorpi anti-Hu, anti-MAG		X
	FR, ANA, anti-ADN		X
	Anti-AChR, anti-MUSK		X
	Serologie (Borrelia, virusi inclusiv HIV)		X
	Analiza ADN		
LCR	Celularitate		X
	Citologie		X

	Proteinorahie		X
	Glicorahie, lactat		X
	Electroforeza proteinelor inclusiv Index IgG		X
	Serologie (Borellia, virusi)		
	Anticorpi gangliozidici		X
	Cadmiu		X
Urina	Plumb (secretie pe 24 ore)		X
	Mercur		X
	Mangan		X
	Imunelectroforeză urinară		X
	EMG		X
Neurofiziologie	Viteze de conducere nervoasă	X	X
	Potențiale evocate motorii	X	
	RMN,CT (cerebral, cervical, toracic, lombar)		X
Radiologie	Radiografie cord-pulmon	X	
	Mamografie	X	
	Musculară		X
	De nerv		X
Biopsie	Maduva osoasă		X
	Ganglioni limfatici		X
			X

Anexa 2. Scorul functional revizuit SLA (ALSFRS-R)

1. Vorbire

- Procese normale de vorbire
- Tulburări detectabile de vorbire
- Deslușită (de înțeles) cu repetare
- Vorbire combinată cu metode de comunicare non-vocală
- Pierderea capacității de vorbire

2. Salivație

- Normală
- Exces minim de salivă în gură, ocazional salivație nocturnă
- Exces moderat de salivă în gură, ocazional salivație diurnă
- Exces marcat de salivă în gură, salivație moderată
- Sialoree pronunțată, necesită utilizarea batistei sau ștergarului permanent

3. Înghițitul

- Deprinderi de alimentare obișnuite
- Probleme de alimentație incipiente cu disfagie ocazională
- Schimbare în consistența dietei
- Necesitate de tub suplimentar pentru alimentație
- NPO (nimic per os) (alimentare exclusive parenterală sau enterală)

4. Scrisul de mână

- Normal
- Încet și neîndemnic; toate cuvintele sunt citețe
- Nu toate cuvintele sunt citețe
- Capabil să apuce pixul dar nu poate scri
- Nu poate apuca pixul

5. Pregătirea hranei (inclusive pentru gastrostomă)

- Normal
- Într-un fel neîndemnic și lent, dar nu are nevoie de ajutor
- Poate tăia majoritatea hranei, deși neîndemnic și lent, uneori are nevoie de ajutor
- Mîncarea trebuie să fie tăiată de cineva, dar se poate alimenta lent
- Trebuie hrănit

6. Îmbrăcat și igienă

- Funcție normală
- Auto îngrijire independentă și completă cu efort sau eficiență scăzută
- Asistență intermitentă sau metode de substituție
- Are nevoie de asistent pentru auto-îngrijire
- Dependență totală

7. Întoarcere în pat

- Normală
- Într-un fel înceată și neîndemnică, dar nu necesită ajutor
- Se poate întoarce singur, poate acomoda cearșafurile, dar cu mari dificultăți
- Poate iniția, dar nu poate întoarce sau ajusta cearșafurile de unul singur
- Neajutorat

8. Mers

- Normal
- Dificultăți usoare de ambulație
- Merge cu ajutorul cuiva
- Pastrate mișcările în membrele inferioare, însa ambulația nu este posibilă
- Lipsa mișcărilor în membrele inferioare

9. Urcatul scărilor

- Normal

- Lent
 - Ușoară oboseală sau schimbare
 - Necesită ajutor
 - Nu pot îndeplini
10. Dispnee
- Absență
 - Apare la mers
 - Apare la una sau mai multe dintre: mîncat, baie, îmbrăcat
 - Apare în repaos, respirație dificilă în timpul șezutului sau în poziție culcat
 - Dificultate semnificativă, luînd în considerație suportul respirator mecanic.
11. Ortopnee
- Absență
 - Unele dificultăți în timpul nopții din cauza respirației dificile. Nu folosește de obicei mai mult de 2 perne.
 - Are nevoie de încă o pernă suplimentară (mai mult de 2)
 - Poate dormi doar ridicat
 - Nu poate dormi
12. Insuficiență respiratorie
- Absență
 - Utilizare intermitentă a BiPAP
 - Utilizare continuă a BiPAP
 - Utilizare continuă a BiPAP pe timp de noapte și zi
 - Ventilare mecanică invazivă prin tub oro-traheal sau traheostomă
13. Cîți ani au trecut de la instalarea simptomelor?
_____ ani

*ASLFRS-R este util pentru evaluarea pacientului în dinamică și aprecierea gravității maladei.

Anexa 3. Scala Medical Research Council (MRC) pentru evaluarea manuală a forței musculare

Grad	Descriere	Gradul parezei
0	Absența mișcării (la încercarea de contracție voluntară)	Plegie
1	Contracție palpabilă, dar fără mișcare vizibilă	Severă
2	Mișcare cu segmentul scos de sub acțiunea gravitației	Severă
3	Mișcare împotriva gravitației	Moderată
4	Mișcare împotriva rezistenței, dar mai slabă decât partea contralaterală	Ușoară
5	Forța normală	-

Anexa 4. Scala Ashworth modificată (MAS) pentru evaluarea spasticității

Grad	Descriere
0	Mișcare activă și pasivă liberă, în volum deplin
1	Creștere ușoară a tonusului muscular, manifestat printr-o „agățare” și eliberare sau o rezistență minimă la capătul sectorului de mobilitate atunci când se face flexia sau extensia segmentului afectat
2	Creștere ușoară a tonusului muscular, manifestat printr-o „agățare” urmată de o rezistență minimă pe sectorul restant (mai puțin de jumătate) de mobilitate
3	Creștere mai importantă a tonusului muscular pe aproape tot sectorul de mobilitate, segmentul afectat mobilizându-se ușor
4	Creștere considerabilă a tonusului muscular, mișcarea pasivă este dificilă
5	Rigiditate în flexie sau extensie

Anexa 5. Scala Categorii Funcționale de Ambulație

Nr.	Categorie	Caracterizare
0	Nefuncționalitate	Pacientul nu poate merge sau necesită ajutor de la 2 sau mai multe persoane
1	Dependență – nivel 2	Pacientul necesită sprijin ferm și continuu din partea unei persoane
2	Dependență – nivel 1	Pacientul necesită sprijin continuu sau intermitent din partea unei persoane pentru ajutor cu echilibrul sau coordonarea.
3	Dependență – supraveghere	Pacientul necesită supraveghere verbală sau ajutor potențial din partea unei persoane fără contact fizic.
4	Independență – pe teren plan	Pacientul poate merge independent pe teren plan, dar necesită ajutor la scări, pante sau suprafețe denivelate.
5	Independență	Pacientul poate merge independent oriunde.

Anexa 6. Testul Beck (de evaluare a depresiei)

A	Nu sunt trist.	0
	Mă simt melancolic sau trist.	1
	Mă simt permanent melancolic sau trist, nu reușesc să ies din această stare.	2
	Starea mea de tristețe și nefericire e insuportabilă.	3
B	Nu sunt descurajat și pesimist în privința viitorului.	0
	Sunt descurajat, gândindu-mă la viitor.	1
	Nu am speranțe pentru viitor.	2
	Simt că nu am nici o speranță pentru viitor și nu văd nici o ieșire.	3
C	Nu am senzație de eșec în viața mea.	0
	Am avut eșecuri în viața mea mai frecvent ca alții.	1
	Privind în trecut, totul îmi pare doar eșec, insucces.	2
	Am sentimentul de eșec complet în viața mea personală.	3
D	Nu mă simt nesatisfăcut.	0
	Eu nu pot profita de circumstanțe.	1
	Nimic nu-mi produce satisfacție.	2
	Sunt nemulțumit de orice.	3
E	Nu mă simt vinovat.	0
	Mă simt prost sau nedemn majoritatea timpului.	1
	Mă simt vinovat.	2
	Mă apreciez foarte jos și am impresia că nu sunt bun de nimic.	3
F	Nu sunt decepționat de sine	0
	Sunt decepționat de sine	1
	Mă simt dezgustător	2
	Eu mă urăsc	3
G	Nu mă gândesc să-mi fac vreun rău.	0
	Cred că moartea m-ar elibera de multe.	1
	Am planuri precise de a mă sinucide.	2
	Dacă aș putea, mi-aș pune capăt zilelor.	3

H	Nu mi-am pierdut interesul pentru alți oameni.	0
	Acum alții mă interesează mai puțin decât altădată.	1
	Mi-am pierdut orice interes pentru alții și am puține sentimente pentru ei.	2
	Mi-am pierdut orice interes pentru alții și ei îmi sunt cu totul indiferenți.	3
I	Eu iau decizii la fel de ușor ca de obicei.	0
	Evit de a lua decizii.	1
	Întâmpin mari dificultăți în luarea deciziilor.	2
	Nu sunt capabil de a lua cea mai mică decizie.	3
J	Nu am senzație că sunt mai urât ca de obicei.	0
	Mi-e frică să par bătrân sau neplăcut.	1
	Îmi pare că aspectul meu fizic se schimbă permanent, ceea ce mă face să par neplăcut.	2
	Am impresia că sunt urât și respingător.	3
K	Lucrez la fel de ușor ca altădată.	0
	Am nevoie de un efort suplimentar pentru a începe să fac ceva.	1
	Trebuie să depun un efort foarte mare pentru a face ceva.	2
	Sunt incapabil de a face cel mai mic lucru.	3
L	Nu sunt mai obosit ca de obicei.	0
	Obosec mai repede ca de obicei.	1
	Mă obosește orice aș face.	2
	Sunt incapabil de a face cel mai mic lucru.	3
M	Am poftă de mâncare întotdeauna.	0
	Pofta mea de mâncare nu e la fel de bună ca de obicei.	1
	Nu am poftă de mâncare ultimul timp.	2
	Nu am deloc poftă de mâncare.	3

Interpretarea testului Beck:

0 – 3: nici o depresie;

4 – 7: depresie ușoară;

8 – 15: depresie de intensitate medie sau moderată;

≥ 16 : depresie severă.

Anexa 7 Cum ar trebui medicul să aducă la cunostință pacientului diagnosticul de SLA-

(modificat de Miller et al., 1999)

Tema	Recomandări
Locația	Linistită, confortabilă, intimă În persoană, față în față
Participanți	Acordarea perioadei de timp necesare (45-60 minute) Timp suficient pentru a asigura pacientul că nu există grabă, fără întreruperi Medicul va avea contact vizual cu pacientul și va sta aproape de pacient Cunoașteți pacientul înainte de întâlnire, inclusiv familia, situația socială și emoțională, istoricul bolii și toate rezultatele relevante ale investigațiilor. Trebuie să fie prezentă toată rețeaua de îngrijire a pacientului (rude), de asemenea trebuie să fie prezent un specialist în îngrijiri medicale.
Ce este spus	Aflați ceea ce pacientul știe deja despre această boală Asigurați-vă cât de mult vrea să știe pacientul despre SLA și informați pacientul în concordanță cu acest lucru. Avertizați pacientul că urmează o veste proastă. Folosiți termenii corecți pentru a defini SLA, în nici un caz că reprezintă “uzură a neuronilor motori” Explicați anatomia bolii (scheme simple) Dacă pacienții vor să afle cursul bolii, fiți sinceri asupra progresiei bolii și asupra prognosticului, dar acordați o perioadă mai lungă de timp și recunoașteți limita oricărei predicții Nu există tratament, simptomatologia tinde să se înrăutățească iar prognosticul este foarte variabil
Incurajarea	Unii pacienți supraviețuiesc 5-10 ani sau mai mult Observați reacția pacientului și permiteți-i exprimarea emoțiilor Sintetizați discuția verbal, în scris sau/și pe o bandă înregistrată Acordați timp suficient întrebărilor Luați în seamă că aceasta este o veste devastatoare și redați pacientului speranța că există cercetări în domeniu, studii clinice și o variabilitate a bolii Explicați că există tratament pentru complicațiile bolii Asigurați pacientul că vor fi luate toate măsurile necesare pentru a-l menține într-o stare cât mai bună, iar în ceea ce privește tratamentul decizia îi va fi respectată Asigurați-vă că pacientul va fi îngrijit în continuare și nu va fi abandonat
Cum se spune	Informați pacientul asupra grupurilor de sprijin pentru pacienți (oferiți detalii de contact și pliante) Informați pacientul asupra tratamentului neuroprotector (riluzol) și asupra cercetărilor în desfășurare Discutați oportunitatea de a participa la tratamente care sunt în cercetare (dacă sunt disponibile)
Limbajul	Luați în seama dorința pacientului de a mai avea și o a doua opinie Într-o manieră emoțională: caldă, grijulie, cu empatie, respect Fiți onești, compătimitori dar nu sentimentali Dați vestea treptat, permiteți-i pacientului să înțeleagă ceea ce i se spune Veți alege cu grijă cuvinte simple, însă directe; fără eufemisme sau limbaj medical

**Anexa 8. Fișa standardizată de audit medical bazată pe criterii pentru
Scleroza laterală amiotrofică**

1. Denumirea IMSP evaluată prin audit		
	<i>(denumirea oficială)</i>	
2. Persoana responsabilă de completarea fișei		
	<i>(nume, prenume)</i>	
3. Data nașterii pacientului/ei		
	<i>(ZZ / LL /AAAA)</i>	
4. Sexul pacientului/ei	masculin=1, feminin=2	
5. Mediul de reședință	Urban=1, rural=2	
6. Numele medicului curant		
	<i>(nume, prenume)</i>	
Diagnosticul stabilit		
Data stabilirii diagnosticului		
	<i>(ZZ / LL /AAAA)</i>	
Evaluare		
Utilizarea criteriilor clinice pentru stabilirea diagnosticului de scleroză laterală amiotrofică (SLA)		
• Semne de afectare a neuronului motor periferic	<i>da=1, nu =0, nu sunt date=9</i>	
• Semne de afectare a neuronului motor central	<i>da=1, nu =0, nu sunt date=9</i>	
• Progresia semnelor și simptomelor	<i>da=1, nu =0, nu sunt date=9</i>	
Utilizarea criteriilor clinice <i>El Escorial</i> pentru stabilirea diagnosticului de scleroză laterală amiotrofică	<i>da=1, nu =0, nu sunt date=9</i>	
• SLA clinic definită		
• SLA clinic definită-sprijinită de date paraclinice		
• SLA probabilă clinic		
• SLA probabilă clinic-sprijinită de date paraclinice		
• SLA posibilă clinic		
Anamnezic eredocolateral	<i>da=1, nu =0, nu sunt date=9</i>	
Diagnostic diferențiat		
Utilizarea criteriilor de excludere pentru SLA	<i>da=1, nu =0, nu sunt date=9</i>	
Utilizarea criteriilor de suport pentru SLA	<i>da=1, nu =0, nu sunt date=9</i>	
Managementul pacientului		
A fost suspectată SLA la nivel de asistență medicală primară (medic de familie)?	<i>da=1, nu =0, nu sunt date=9</i>	
A fost suspectată SLA la nivel de asistență medicală secundară (neurolog de sector)?	<i>da=1, nu =0, nu sunt date=9</i>	
A beneficiat pacientul de consultația specialistului în instituție de nivel terțiar?	<i>da=1, nu =0, nu sunt date=9</i>	
Utilizarea criteriilor pentru spitalizare	<i>da=1, nu =0, nu sunt date=9</i>	
Suport informațional		
Aducerea la cunoștință pacientului diagnosticul de SLA	<i>da=1, nu =0, nu sunt date=9</i>	

Anexa 9

Ghid pentru pacient

Boala neuronului motor (BNM) – totalitatea maladiilor neurodegenerative care afectează neuronii motori din creier și măduva spinării.

Scleroza laterala amiotrofică (SLA) – maladie degenerativă a sistemului nervos central caracterizată prin afectarea neuronilor motori din scoarța cerebrală, trunchi și coarnele anterioare a măduvei spinării, cauzând dizabilități fizice progresive și cumulative, ce duc eventual spre deces prin insuficiența funcțională a musculaturii respiratorii.

Informația epidemiologică

La nivel mondial, aproximativ 5600 de cazuri noi de SLA sunt diagnosticate anual. Din numărul total de pacienți în jur de 93% sunt caucazieni. Incidența SLA este evaluată în funcție de studiile efectuate între 0,4 și 2,6 pentru 100.000 locuitori pe an. Mai multe lucruri pot explica această variabilitate: variația mărimii populației studiate, utilizarea de criterii dediagnosticare diferite și utilizarea de registre din surse diferite. În urma cercetărilor efectuate dintre cazurile patologice s-a depistat o predominare a sexului masculin asupra celui feminin: Datele publicate plecând de la registrele europene și cele ale Americii de Nord arată că impactul SLA crește începând cu vârsta de 40 de ani. În cadrul studiilor de date emise de unele centre specializate, vârful de incidență reprezintă o grupă de vârstă 55-60 de ani.

În Republica Moldova, prevalența sclerozei laterale amiotrofice s-a dovedit a fi mai mică decât în țările din Europa. Prevalența brută estimată a fost de 2,64 la 100000 de locuitori. Rata medie de incidență anuală a SLA în Republica Moldova pentru populația de vârstă mai mare de 18 ani a fost de 0,59 la 100 000 de persoane. În urma cercetărilor efectuate s-a depistat o predominare a sexului masculin asupra celui feminin, raportul bărbați femei fiind 2:1. Cele mai mari estimări au fost observate în grupa de vârstă 50-59 ani, ceea ce este caracteristic pentru ambele sexe.

Etiologia SLA

Nu există un factor cauzal cunoscut. Majoritatea formelor sunt sporadice. Frecvența formei familiale de SLA este raportată ca fiind de 5-10% din toate cazurile de SLA. În prezent au fost decoperite ca fiind implicate în apariția SLA, mutațiile genei SOD1, TARDBP, FUS/TLS, VAPB, SETX și ALSIN. În prezent mutațiile la nivelul ultimelor trei gene menționate sunt foarte rare și analizarea acestora se face în scopuri pur științifice. Începând cu anul 1993 s-au descoperit 119 mutații ale genei SOD1 cu 5 modalități de transmitere. Cea mai frecventă mutație este D90A care în cele mai multe țări este cu transmisie recesivă, cu un fenotip cu caracter lent progresiv. De la 12 până la 23% dintre formele familiale de SLA și 2-7% dintre formele sporadice de SLA prezintă o mutație SOD1. Un test diagnostic la ADN-SOD1 grăbește procesul de diagnostic și poate fi de ajutor pacienților cu caracteristici atipice, precum și pentru furnizarea unor informații despre prognosticul bolii. Testarea genetică pre-simptomatică (predictivă) trebuie făcută numai rudelor de sânge de gradul I ale pacienților ce prezintă mutația genei SOD1, testarea fiind făcută strict voluntarilor.

Factori de risc

- vîrsta înaintată
- factori genetici-10% dintre pacienți au antecedente familiale pozitive
- majoritatea cazurilor sunt, totuși, sporadice

Profilaxia

Din motivul absenței unui factor cauzal cunoscut, în prezent nu sunt metode de profilaxie primară a SLA

Tabloul clinic

Majoritatea (80%), persoanelor afectate de SLA prezintă slăbiciune musculară, pe o parte a corpului, drept primul simptom. Aceasta se caracterizează prin afectarea membrelor superioare (probleme descris, ridicarea sau apucarea obiectelor, dificultate de ridicare a brațelor deasupra capului pentru a face sarcini cum ar fi pieptănatul părului), sau a membrelor inferioare (exprimate prin "căderea piciorului" sau dificultatea de urcare a scării). Celelalte simptome inițiale ale SLA implică, de obicei, probleme de vorbire (dizartrie) sau de înghițire (disfagie). Când procesul afectează musculatura respiratorie, persoanele cu SLA încep să prezinte dificultăți de respirație, deoarece pur și simplu nu pot trage suficient aer în plămîni. Alte funcții cerebrale încuzând oculomotricitatea și funcțiile sfincteriene sunt cruțate deși acestea pot fi alterate în unele cazuri. Deteriorarea cognitivă apare în 20-50% din cazuri și 3-5% din pacienți dezvoltă demență de obicei de tip fronto-temporal.

Prognosticul

Prognosticul este rezervat, majoritatea pacienților decedează în 3-5 ani

Comunicarea diagnosticului de SLA

Comunicarea diagnosticului atât pacientului cât și familiei este o sarcină destul de grea.

1. Diagnosticul trebuie comunicat de către un consilier care cunoaște bine pacientul.
2. Medicul trebuie să înceapă consultația prin a întreba pacientul ceea ce știe deja sau bănuiește.
3. Trebuie respectată condiția socială și culturală a pacientului, chestionând pacientul dacă acesta dorește să primească informații sau dorește ca acestea să fie comunicate unui membru al familiei.
4. Medicul trebuie să comunice diagnosticul pacientului și să discute treptat implicațiile acestuia, să verifice dacă pacientul înțelege ceea ce i se spune, să reacționeze adecvat la replicile pacientului.
5. Diagnosticul trebuie întotdeauna comunicat personal și niciodată prin poșta sau prin telefon, cu acordarea unui timp suficient (cel puțin 45-60 minute).

6. Este necesara furnizarea materialelor imprimate despre boală, despre organizații care oferă sprijin și despre site-uri informative pe internet. Opțional o scrisoare sau bandă înregistrată audio care sintetizează ceea ce medicul a discutat cu pacientul poate fi foarte folositoare pentru pacient și familie.
7. Asigurarea pacientului că acesta precum și familia acestuia, nu sunt pe cont propriu (abandonati) și vor fi sprijiniți de o echipă specializată în îngrijirea pacienților cu SLA (acolo unde este disponibilă) cu vizite periodice la neurolog și programarea la vizite ulterioare care se va face înainte de sfârșitul consultației, ideal în 2-4 săptămâni (sau mai devreme dacă este necesar).
8. Vor fi evitate următoarele: ascunderea diagnosticului; furnizarea unor informații insuficiente; expunerea insensibilă a informațiilor; neîncrederea în speranța de mai bine.
9. Discuția cu pacientul trebuie să aibă loc într-un spațiu liniștit, fără întreruperi.

Tratamentul pacientului cu SLA

4. Tratamentul medicamentos a SLA.
5. Tratamentul simptomatic al complicațiilor.
6. Asistență de consiliere.

Tratamentul medicamentos

Riluzolul este singurul medicament a cărui eficacitate asupra evoluției bolii a fost demonstrată. O recentă revistă Cochrane a arătat că acest tratament ameliorează supraviețuirea în medie cu trei luni.

Tratamentele simptomatice ocupă de asemenea un loc important în controlul consecințelor bolii cum ar fi durerea, tulburările de somn, spasticitatea, hipersalivarea, labilitatea emoțională, depresia și tulburările digestive, dar mai mult în ceea ce privește calitatea vieții decât în termeni de supraviețuire.

Asistența de consiliere are misiunea de a susține și oferi posibilități persoanelor cu dizabilități pentru acceptarea diagnosticului de către pacienți și integrarea lor optimală în familie și în comunitate.

BIBLIOGRAFIE

1. Aggarwal A, Nicholson G (2002). Detection of preclinical motor neurone loss in SOD1 mutation carriers using motor unit number estimation. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 73:199–201.
2. Andersen PM, Gronberg H, Franzen L, Funegard U (2001). External radiation of the parotid glands significantly reduces drooling in patients with motor neurone disease with bulbar paresis. *J Neurol Sci* 191:111–114.
3. Andersen PM, Sims KB, Xin WW et al. (2003). Sixteen novel mutations in the gene encoding CuZn-superoxide dismutase in ALS. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord* 2:62–73.
4. Annane D, Chevrolat JC, Chevret S, Raphael JC (2000). Nocturnal mechanical ventilation for chronic hypoventilation in patients with neuromuscular and chest wall disorders. *Cochrane Database Syst Rev* (2):CD001941.
5. Bak TH, Hodges JR (2004). The effects of motor neurone disease on language: further evidence. *Brain Lang* 89:354–361.
6. Belsh JM, Schiffman PL (1990). Misdiagnosis in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Arch Intern Med* 150:2301–2305.
7. Bensimon G, Lacomblez L, Meininger V et al. (1994). A controlled trial of riluzole in amyotrophic lateral sclerosis. ALS/Riluzole Study Group. *N Engl J Med* 330:585–591.
8. Borasio GD, Sloan R, Pongratz DE (1998). Breaking the news in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Sci* 160(Suppl.1):S127–S133.
9. Borasio GD, Shaw PJ, Hardiman O, Ludolph AC, Sales Luis ML, Silani V, for the European ALS Study Group (2001). Standards of palliative care for patients with amyotrophic lateral sclerosis: results of a European survey. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord* 2:159–164.
10. Borasio GD, Voltz R, Miller RG (2001). Palliative care in amyotrophic lateral sclerosis. *Neurol Clin* 19:829–847.
11. Bourke SC, Gibson GJ (2004). Non-invasive ventilation in ALS: current practice and future role. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord* 5:67–71.
12. Bourke SC, Bullock RE, Williams TL, Shaw PJ, Gibson GJ (2003). Noninvasive ventilation in ALS: indications and effect on the quality of life. *Neurology* 61:171–177.
13. Brooks BR, Miller RG, Swash M et al. (2000). El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord* 1:293–299.
14. Brooks BR, Thisted RA, Appel SH et al. (2004). Treatment of pseudobulbar affect in ALS with dextromethorphan/quinidine: a randomized trial. The AVP-923 ALS Study Group. *Neurology* 63:1364–1370.
15. Chio A (1999). Survey: an international study on the diagnostic process and its implications in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol* 246(Suppl. 3):III1–5.
16. Chio A, Galletti R, Finocchiaro C et al. (2004b). Percutaneous radiological gastrostomy: a safe and effective method of nutritional tube placement in advanced ALS. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 75:645–647.
17. Connolly PS, Shirley EA, Wasson JH, Nierenberg DW. (1992). Treatment of nocturnal leg cramps. A crossover trial of quinine vs vitamin E. *Arch Intern Med* 152:1877–1880.
18. Dengler R (1999). Current treatment pathways in ALS: a European perspective. *Neurology* 53:S4–10.
19. Diener HC, Dethlefsen U, Dethlefsen-Gruber S, Verbeek P (2002). Effectiveness of quinine in treating muscle cramps: a double-blind, placebo-controlled, parallel-group, multicenter trial. *Int J Clin Pract* 56:243–246.
20. Directivele EFNS pentru managementul sclerozei laterale amiotrofice: ghidul de diagnostic și atitudine terapeutică.
21. Drory VW, Goltsman E, Renik JG et al. (2001). The value of muscle exercise in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Sci* 191:133–137.

22. Găină D., Belenciuc A., Lisnic V.; Pleșca S. Aspecte epidemiologice și clinice ale sclerozei laterale amiotrofice în Republica Moldova” Buletinul Academiei de Științe a Moldovei, Științe Medicale, Vol. 2 (47) 2015, p 129-136. Categoria B. ISSN 1857-0011
23. Gallagher JP (1989). Pathologic laughter and crying in ALS: a search for their origin. *Acta Neurol Scand* 80:114–117.
24. Giess R, Naumann M, Werner E et al. (2000). Injections of botulinum toxin A into the salivary glands improve sialorrhoea in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 69:121–123.
25. Harriman M, Morrison M, Hay J et al. (2001). Use of radiotherapy for control of sialorrhea in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *J Otolaryngol* 30:242–245.
26. Haverkamp LJ, Appel V, Appel SH (1995). Natural history of amyotrophic lateral sclerosis in a database population. Validation of a scoring system and a model for survival prediction. *Brain* 118:707–719.
27. Heffernan C, Jenkinson C, Holmes T et al. (2004). Nutritional management in MND/ALS patients: an evidence based review. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord* 5:72–83.
28. Hockstein NG, Samadi DS, Gendron K, Handler SD (2004). Sialorrhea: a management challenge. *Am Fam Physician* 69:2628–2634.
29. Howard RS, Orrell RW (2002). Management of motor neurone disease. *Postgrad Med J* 78:736–741.
30. Hyson HC, Johnson AM, Jog MS (2002). Sublingual atropine for sialorrhea secondary to parkinsonism: a pilot study. *Mov Disord* 17:1318–1320.
31. Iannaccone S, Ferini-Strambi L (1996). Pharmacologic treatment of emotional lability. *Clin Neuropharmacol* 19:532– 535.
32. Ince PG, Lowe J, Shaw PJ (1998). Amyotrophic lateral sclerosis: current issues in classification, pathogenesis and molecular pathology. *Neuropathol Appl Neurobiol* 24:104–117.
33. Jackson M, Al-Chalabi A, Enayat ZE, Chioza B, Leigh PN, Morrison KE (1997). Copper/zinc superoxide dismutase 1 and sporadic amyotrophic lateral sclerosis: analysis of 155 cases and identification of a novel insertion mutation. *Ann Neurol* 42:803–807.
34. Janzen VD, Rae RE, Hudson AJ (1988). Otolaryngologic manifestations of ALS. *J Otolaryngology* 17:41–42.
35. *Jennings AL, Davies AN, Higgins JP, Gibbs JS, Broadley KE (2002). A systematic review of the use of opioids in the management of dyspnoea. *Thorax* 57:939–944.
36. Jokelainen M (1977). Amyotrophic lateral sclerosis in Finland.II: Clinical characteristics. *Acta Neurol Scand* 56:194–204.
37. Jones CT, Swingler RJ, Simpson SA, Brock DJ (1995). Superoxide dismutase mutations in an unselected cohort of Scottish amyotrophic lateral sclerosis patients. *J Med Genet* 32:290–292.
38. Kesiktas N, Paker N, Erdogan N, Gulsen G, Bicki D, Yilmaz H (2004). The use of hydrotherapy for the management of spasticity. *Neurorehabil Neural Repair* 18:268–273.
39. Lacomblez L, Bensimon G, Leigh PN et al. (1996). Doseranging study of riluzole in amyotrophic lateral sclerosis. Amyotrophic Lateral Sclerosis/Riluzole Study Group II. *Lancet*. 347:1425–1431.
40. Lee JRJ, Annegers JF, Appel S (1995). Prognosis of ALS and the effects of referral selection. *J Neurol Sci* 132:207–215.
41. Lyall RA, Donaldson N, Polkey MI, Leigh PN, Moxham J (2001). Respiratory muscle strength and ventilatory failure in amyotrophic lateral sclerosis. *Brain* 124:2000–2013.
42. Marquardt G, Seifert V (2002). Use of intrathecal baclofen for treatment of spasticity in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 72:275–276.
43. McCluskey L, Casarett D, Siderowf A (2004). Breaking the news: a survey of ALS patients and their caregivers. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord* 5:131–135.
44. Miller RG, Mitchell JD, Lyon M, Moore DH (2002). Riluzole for amyotrophic lateral sclerosis (ALS)/motor neuron disease (MND). *Cochrane Database Syst Rev* (2):CD001447.
45. Niemann S, Joos H, Meyer T et al. (2004). Familial ALS in Germany: origin of the R115G SOD1 mutation by a founder effect. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 75:1186– 1188.

46. Norris FH Jr, U KS, Sachais B, Carey M. (1979). Trial of baclofen in amyotrophic lateral sclerosis. *Arch Neurol* 36:715–716.
47. Oliver D, Borasio GD, Walsh D, eds. (2000). *Palliative Care in Amyotrophic Lateral Sclerosis*. Oxford University Press, Oxford.
48. Scott AG, Austin HE (1994). Nasogastric feeding in the management of severe dysphagia in motor neurone disease. *Palliat Med* 8:45–49.
49. Talmi YP, Finkelstein Y, Zohar Y. (1990). Reduction of salivary flow with transdermal scopolamine: a four-year experience. *Otolaryngol Head Neck Surg* 103:615–618.
50. Traynor BJ, Alexander M, Corr B et al. (2003a). Effects of a multidisciplinary ALS clinic on survival. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 74:1258–1261.
51. Traynor BJ, Alexander M, Corr B, Frost E, Hardiman O (2003b). An outcome study of riluzole in amyotrophic lateral sclerosis – a population-based study in Ireland, 1996–2000. *J Neurol* 250:473–479.
52. Wilbourn AJ (1998). Clinical neurophysiology in the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis: the Lambert and the El Escorial criteria. *J Neurol Sci* 160(Suppl. 1):S25–29.