



8° CONVEGNO su:
COGNITIVITÀ E MALATTIE NEUROLOGICHE

Torino, 8 Novembre 2019

EDUCATORIO DELLA PROVVIDENZA - SALA ORPHEUS

Corso Trento, 13 - 10129 Torino



Dalla parte del giovane neurologo:
percorso diagnostico-assistenziale
nel paziente con SLA-FTD

Dott. Umberto Manera, MD, Neurologist, PhD student



Dalla parte del giovane neurologo:
percorso diagnostico-assistenziale nel paziente con SLA-FTD

Diagnosi

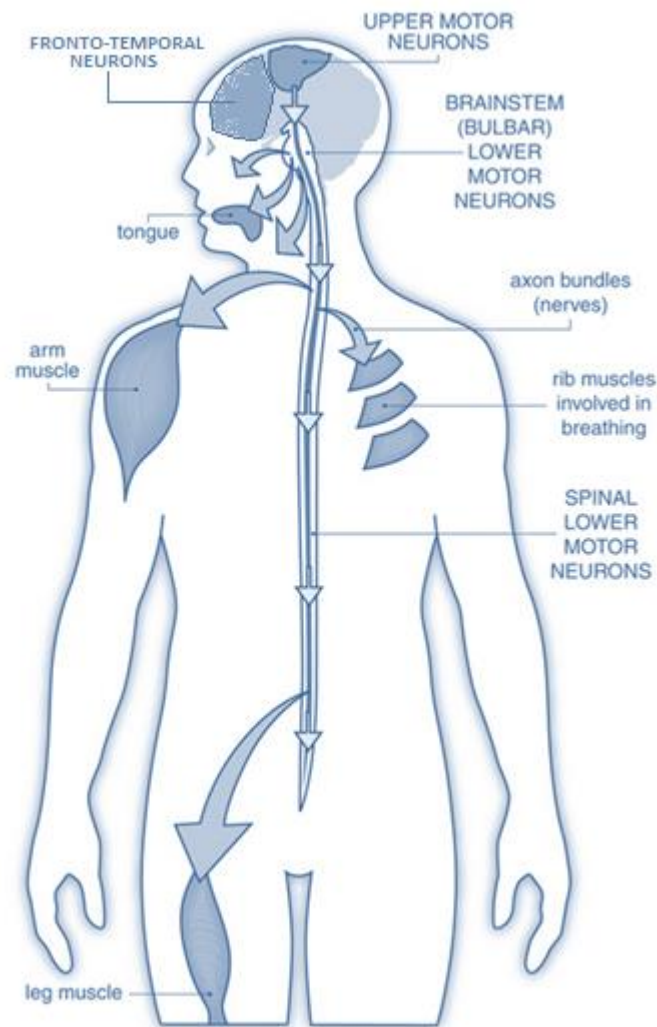
- Caratteristiche cliniche
- Diagnostica strumentale
- Eterogeneità fenotipica
- ALS-FTD mimic syndromes

Percorso assistenziale

- Fisiochinesiterapia
- Riabilitazione logopedica
- Riabilitazione cognitiva
- Assistenza nutrizionale
- Assistenza ventilatoria
- Assistenza sociale
- Cure palliative

8° CONVEGNO su: **COGNITIVITÀ E MALATTIE NEUROLOGICHE**

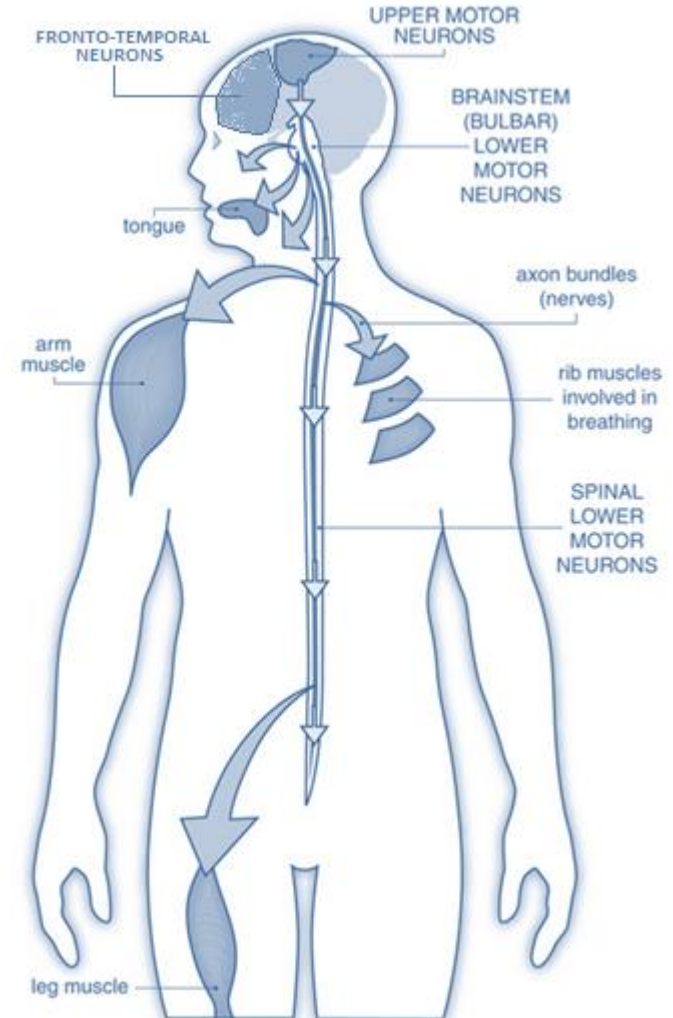
Dalla parte del giovane neurologo:
percorso diagnostico-assistenziale nel paziente con SLA-FTD



Dalla parte del giovane neurologo:
percorso diagnostico-assistenziale nel paziente con SLA-FTD

Sintomi «inusuali»/red flag

- Calo ponderale
 - Perdita massa muscolare
 - Insufficienza respiratoria
 - Ridotto introito / stato ipermetabolico
- Disturbo del cammino/ «disequilibrio»
 - Segni di I motoneurone arti inferiori
- Tremore / dita che si incastrano
 - Segni di II motoneurone / crampi
- Astenia generalizzata
- Fluttuazione della sintomatologia
 - Segni di I motoneurone
 - Stato emotivo/temperatura/esercizio fisico



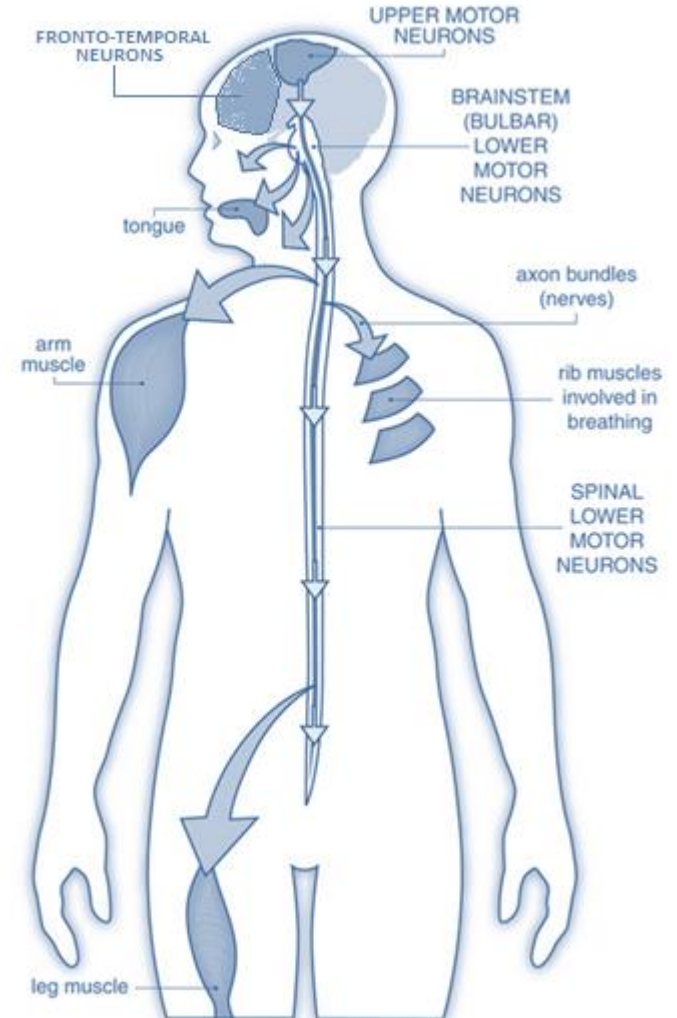
Dalla parte del giovane neurologo:
percorso diagnostico-assistenziale nel paziente con SLA-FTD

Sintomi «inusuali»/red flag

- Stipsi
 - Deficit torchio addominale
 - Ridotta idratazione – ridotto movimento
- Addome globoso
 - Segni di II motoneurone distretto addominale
- Sudorazione elevata/edemi arti inferiori
- Incontinenza emotiva
- Alterazioni comportamentali
- Alterazioni oculomozione

ASSOCIATION BETWEEN EYE MOVEMENT ABNORMALITIES AND COGNITIVE IMPAIRMENT IN AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS

N. TICOZZI, B. POLETTI, F. SOLCA, A. DIENA, L. CARELLI, C. MORELLI, V. SILANI (Milano)



Dalla parte del giovane neurologo:
percorso diagnostico-assistenziale nel paziente con SLA-FTD

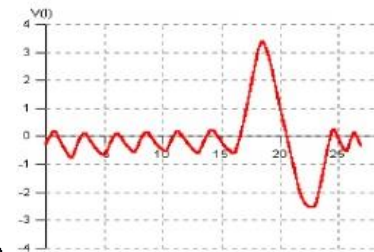
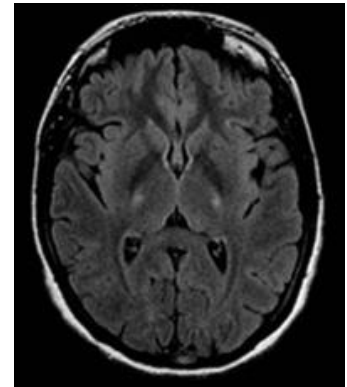
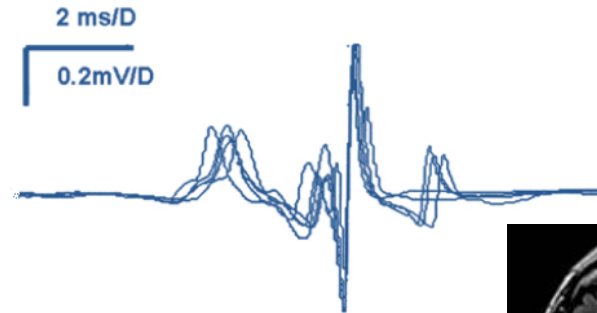
Diagnostica strumentale

- CPK
 - Coinvolgimento bulbare/spinale
- EMG

Electrodiagnostic criteria for diagnosis of ALS

Mamede de Carvalho Clinical Neurophysiology 119 (2008) 497–503

- RM encefalo e colonna cervicale (**dorsale** – lombosacrale)
- RM funzionale (trattografia) – 18FDG-PET
- Valutazione neuropsicologica (**ECAS**)
- Spirometria (FVC/SVC)



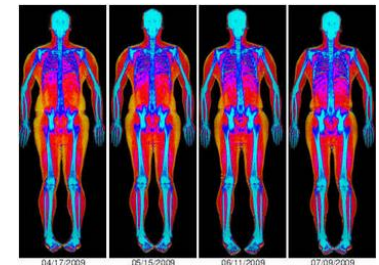
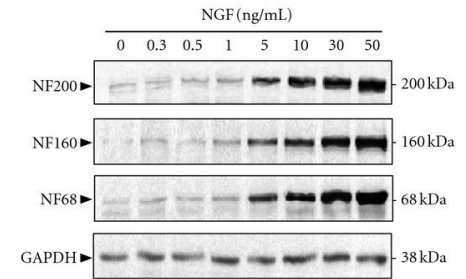
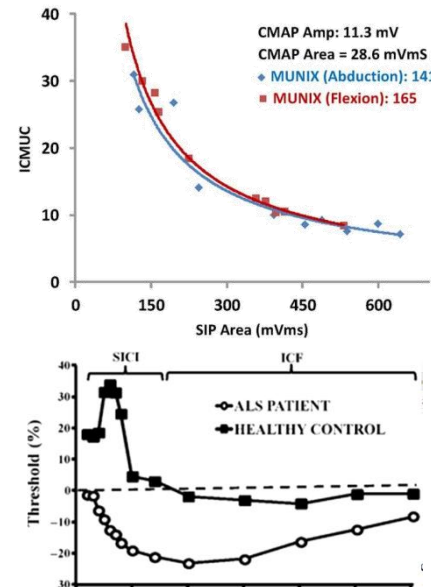
Dalla parte del giovane neurologo:
percorso diagnostico-assistenziale nel paziente con SLA-FTD

Diagnostica strumentale

- Esami ematici (creatinina, LDH, acido urico, quadro lipidico)
- Rachicentesi
 - Tau, p-tau, B-amiloide
 - **Neurofilamenti**
- Neurofisiologia
 - F-wave
 - PEM - Single-pulse TMS
 - Paired-pulse TMS
 - Studio del nervo frenico
 - MUNIX
- Prove di funzionalità respiratoria (SNIP, PCF, MIP/MEP)
- *Densitometria total-body*

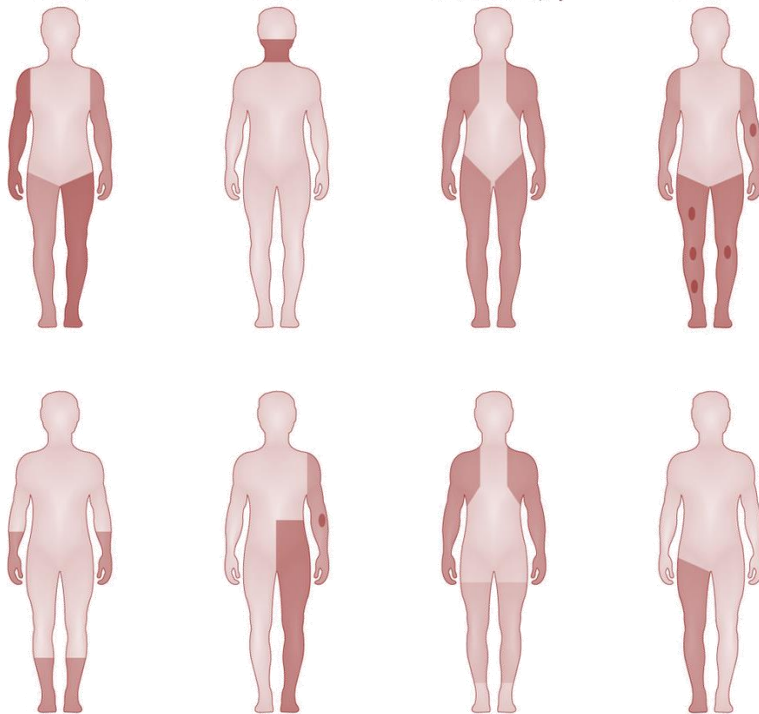
UMN

LMN



Dalla parte del giovane neurologo:
percorso diagnostico-assistenziale nel paziente con SLA-FTD

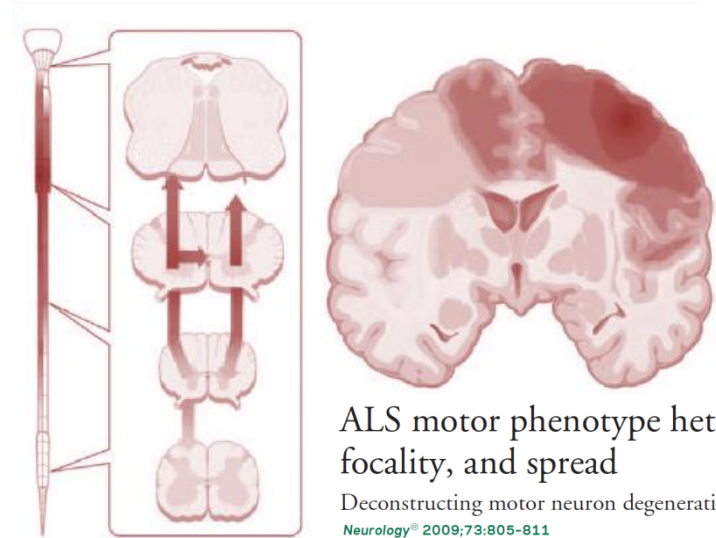
Eterogeneità fenotipica



The phenotypic variability of amyotrophic lateral sclerosis

Bart Swinnen & Wim Robberecht

Nature Reviews Neurology 2014

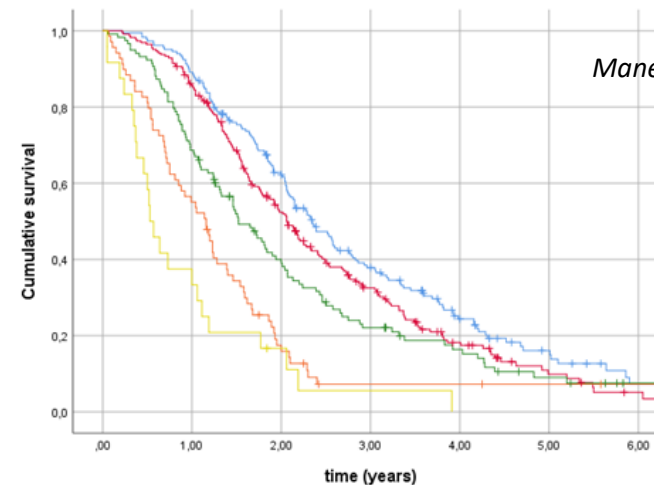


ALS motor phenotype heterogeneity,
focality, and spread

Deconstructing motor neuron degeneration

Neurology® 2009;73:805-811

John M. Ravits, MD,
FAAN
Albert R. La Spada, MD,
PhD



Manera et al., submitted

Dalla parte del giovane neurologo:
percorso diagnostico-assistenziale nel paziente con SLA-FTD

ALS-FTD mimic syndromes

Cognitive impairment

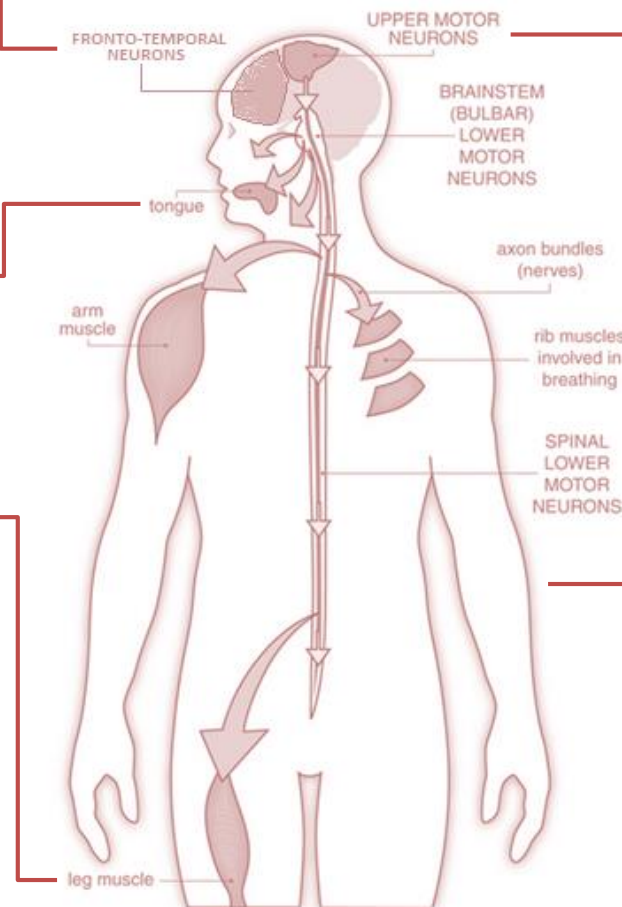
- Tauopathies (FTD, **PSP**, **CBS**)
- AD variants (APP, SD)
- **Neuropsychiatric disorder**
 - Bipolar disorder

Bulbar impairment

- Tauopathies (PSP)
- AD variants (APP, SD)
- **Anti-MUSK myasthenia**

Lower limbs impairment

- Cervical-dorsal-lumbar myelopathy/ radiculopathy
- **Dural fistula**
- **Motor CMT/ MMN-CB**
- **Distal myopathies/adult SMA**
- HSP



UMN signs

- HSP (SPG4, SPG7, SPG11)
- Tauopathies (PSP, CBS)

Respiratory impairment

- Myopathies
- **Anti-MUSK myasthenia**

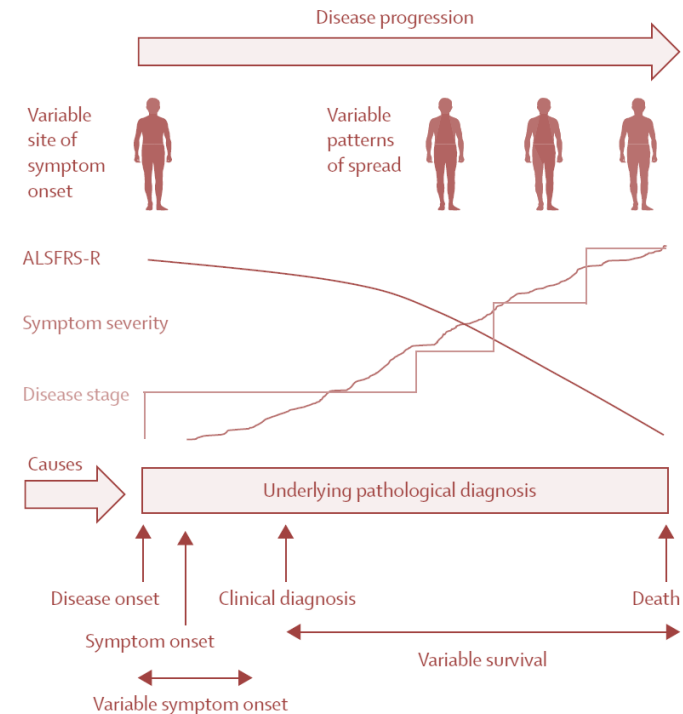
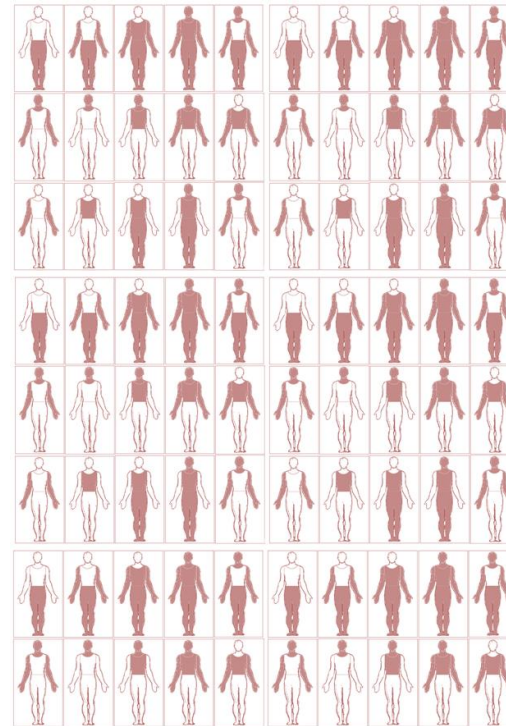
Upper limbs impairment

- Cervical myelopathy/ radiculopathy
- Neuropathies (**MMN-CB**)
- **Nevralgic amyotrophy**
- **Hirayama disease**
- **SBMA (Kennedy disease)**
- IBM

Dalla parte del giovane neurologo:
percorso diagnostico-assistenziale nel paziente con SLA-FTD

Percorso assistenziale

- Terapie disease-modifying
- Terapie sintomatiche
- Sperimentazioni cliniche
- Fisiocinesiterapia
- Riabilitazione logopedica
- Riabilitazione cognitiva
- Supporto care-giver
- Assistenza nutrizionale
- Assistenza ventilatoria
- Assistenza sociale
- Cure palliative



- **TEAM MULTIDISCIPLINARE**
- **ORGANIZZAZIONE HUB AND SPOKE**

Dalla parte del giovane neurologo:
percorso diagnostico-assistenziale nel paziente con SLA-FTD

Percorso assistenziale – Team multidisciplinare

Neurologo

Geriatra

Foniatra

Pneumologo

Dietologo

Medico palliativista

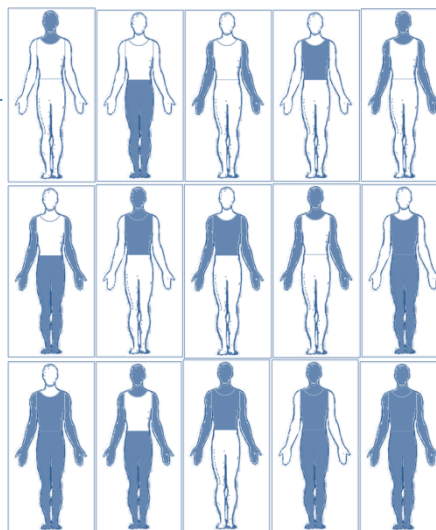
Medico di medicina
generale

Radiologo interventista

Gastroenterologo

Fisiatra

Genetista



FAMIGLIA

Fisioterapista

Fisioterapista respiratorio

Logopedista

Nutrizionista

Psicologo

Neuropsicologo

Infermiere

Assistente sociale

Assistente domiciliare

Farmacista

Dalla parte del giovane neurologo:
percorso diagnostico-assistenziale nel paziente con SLA-FTD

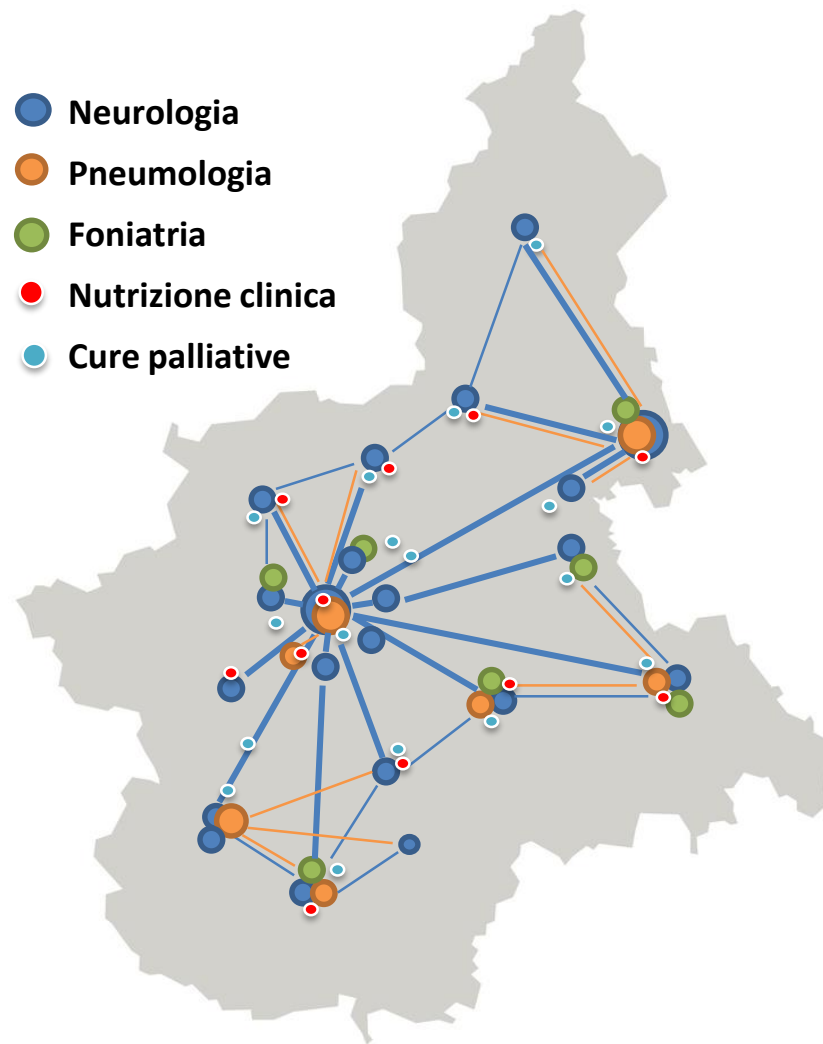
Percorso assistenziale – modello Hub & Spoke

C.R.E. - Torino e Novara

- Diagnosi II livello
- Stadiazione malattia
- Sperimentazioni cliniche / ricerca

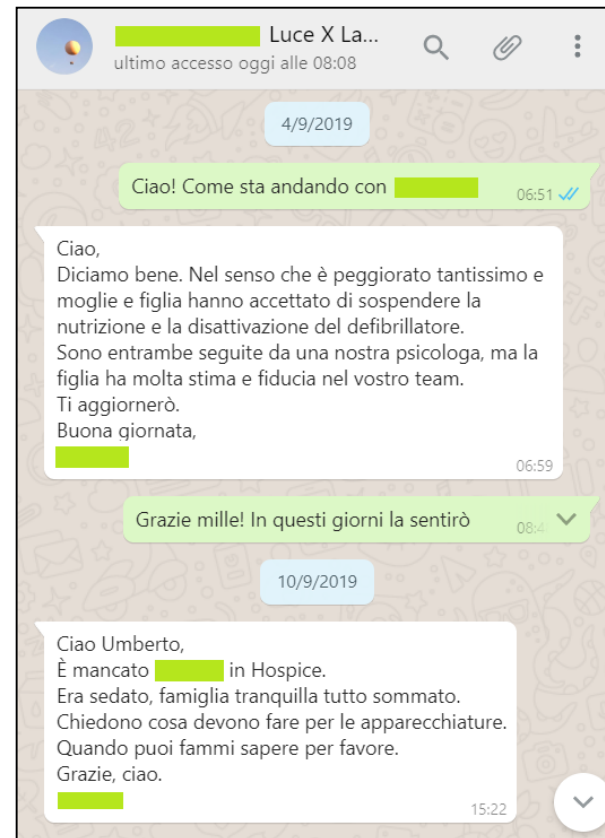
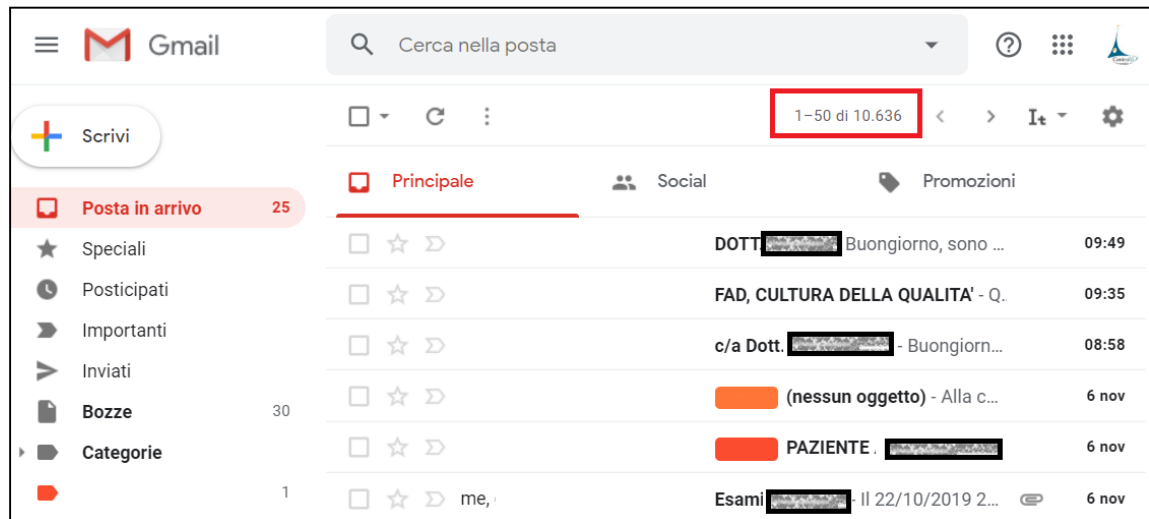
Altri centri di riferimento

- Diagnosi I livello
- Riabilitazione
- Ventiloterapia
- Logopedia
- Terapia nutrizionale
- Cure domiciliari e palliative



8° CONVEGNO su: COGNITIVITÀ E MALATTIE NEUROLOGICHE

Dalla parte del giovane neurologo:
percorso diagnostico-assistenziale nel paziente con SLA-FTD



8° CONVEGNO su: COGNITIVITÀ E MALATTIE NEUROLOGICHE

Dalla parte del giovane neurologo:
percorso diagnostico-assistenziale nel paziente con SLA-FTD

