

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.