



# MODULA CHARCOT

## La sclerosi laterale amiotrofica

SLA

O

## Malattia di Charcot

### Modula Charcot

SLA è presente in ciascuna dei rami dell'insegnamento medico e paramedico? La constatazione è che oggi, molti dottori generici, inservienti ignorano tutto di questa malattia.

Questo modulo, non pretende avere un carattere scientifico, è un condensato delle basi necessarie alla comprensione della Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA), o malattia di Charcot, o anche morbo di Lou Gehrig non redatto sotto la forma di un corso teorico ma espresso da un vissuto di sette anni di lotta contro la degenerazione muscolare e della perdita totale delle funzioni vitali.

A 45 anni (luglio 2005), i primi sintomi sono apparsi. Molto attivo in questo periodo: Istruttore TPM, insegnante in strategia di manutenzione e biologo marino, per l'essenziale, ho visto la mia vita fermarsi per lasciare posto a una nuova avventura e una lotta permanente contro la perdita progressiva delle mie funzioni vitali. Di fronte a un tale cambiamento, la legge naturale "adattarsi o morire" prende tutto il suo senso. Dopo avere superato l'insieme delle tappe delle forme spinali e bulbari, tenterò di ritrascrivere nel migliore dei modi l'evoluzione della malattia come l'ho vissuta.

# Jean-Martin CHARCOT

(1825 – 1893)

Clinico e neurologo francese, professore di anatomia patologica nel 1860, è uno dei fondatori della neurologia moderna. Nel 1868, descrive la sclerosi a placche, col suo collega e amico Alfred Vulpian e, l'anno seguente, la sclerosi laterale amiotrofica, una malattia degenerativa alla quale il suo nome resterà legato.

Nel 1882, la prima cattedra mondiale di neurologia è creata per lui, ed egli fonda una scuola di neurologia al Salpêtrière. Dimostra il rapporto tra le lesioni di certe parti del cervello e gli effetti motori. Durante lo stesso anno, riabilita l'ipnosi nei suoi lavori sulla letargia, la catalessi, il sonnambulismo e l'amnesia. Sigmund Freud è uno dei suoi alunni. Il figlio Jean-Baptiste, dopo la laurea in Medicina, divenne un celebre esploratore antartico, e denominò Terra di Charcot, in onore del padre, una regione antartica da lui scoperta nel 1910.



## Sommaire

1. Che cos'è la SLA ?
2. Un esempio di evoluzione
3. La mia visione della SLA
4. Malattia e psicologia
5. Le conseguenze fisiologiche
6. L'assistenza meccanica
7. Conoscenza della malattia
8. La tracheotomia



## Che cos'è la SLA?

La SLA è legato a una degenerazione dei motoneuroni, causando una perdita di motricità progressiva dei membri (attentato spinale), potendo andare fino a causare una paralisi totale. Questa degenerazione può toccare anche i muscoli respiratori e quelli della deglutizione, (attentato bulbare) rendendo necessaria l'assistenza di macchine che si sostituiscono allora alle funzioni vitali.

Il caso più frequente, esordisce con un attentato spinale e, con uno spostamento di alcuni mesi a parecchi anni, se ne segue un attentato bulbare.

### Le forme sporadiche:

Sono le forme più correnti che toccano 90 al 95% dei casi di SLA. La fascia di età toccata dalle forme sporadiche è situata tra 40 e 70 anni. Due tipi di SLA sporadica si distinguono:

- La forma d'inizio spinale conta 80% dei casi di forme sporadiche. Esordisce per l'attentato di un membro, potendo toccare una mano, riducendo progressivamente la sua capacità ad afferrare, pinza (pollice-indice), ma può raggiungere per prima i membri inferiori, alterando la motricità fino a rendere il camminare impossibile.
- La forma d'inizio bulbare conta 20% dei casi di forme sporadiche e affetta la parola e la deglutizione.

### La forma familiare:

- Molta più rara, questa forma è ereditaria e considerata come tale quando due casi sono dichiarati in seno ad una famiglia. Riguarda 5 a 10% delle persone raggiunte alla SLA; D'altra parte, i pazienti raggiunti da questa forma sono frequentemente molto più giovani, certi hanno appena più di 20 anni.

### Il meccanismo della SLA:

La SLA è una malattia neurologica progressiva riguardo selettivamente i sistemi motori. La perdita di motricità è la conseguenza di una degenerazione, una morte cellulare dei motoneuroni, le cellule nervose (neuroni che comandano i muscoli volontari).

L'attentato riguarda due tipi di motoneuroni che sono localizzati a livelli differenti del sistema nervoso: i motoneuroni "centrali" e "periferici".

I motoneuroni centrali sono localizzati nel cervello al livello di una regione specializzata nella motricità chiamata la corteccia motoria: ricevono l'ordine di eseguire il movimento e lo trasmettono al tronco cerebrale e al midollo spinale. I motoneuroni periferici sono localizzati nel tronco cerebrale e nel midollo spinale, direttamente connessi con i muscoli cui trasmettono l'ordine di fare il movimento.

*Sorgente: Rete SLA Isola-di-Francia Redazione Pierre-François Pradat*

## Un esempio di evoluzione

L'evoluzione dalla SLA non segue un modello definito. Al contrario, da una progressione lenta alla forma fulminea; Della forma respiratoria che trascina velocemente il paziente in una situazione di difficoltà respiratorie alla forma spinale che riguarda la motricità dei membri. È uno dei casi più frequenti che vi descriverò, il mio caso da 7 anni.

Luglio 2005, tutto è cominciato con un disagio alla mano destra, con una debolezza della presa pollice-indice al risveglio. La pratica dei giochi d'indirizzo e la scrittura diventavano pericolosi col passare delle settimane e dei mesi, mentre l'atrofia muscolare guadagnava la mano, il braccio, il lato sinistro poi e, molto progressivamente, le gambe. Il camminare diventando difficile, incerto, dopo un anno passato e alcune cattive cadute, ho dovuto accettare la fine della mia autonomia e l'assistenza obbligatoria di una persona ai miei lati. Nello stesso tempo, ho dovuto abbandonare la mia macchina e mi ho dovuto farmi trasportare alla mia impresa, dove riducevo progressivamente il numero di giornate di presenza.

Dicembre 2006, la motricità dei membri inferiori diventava troppo debole, il ricorso a una poltrona elettrica era indispensabile per uscire, poi in casa con un più piccolo modello. La posizione seduta per lavorare nell'ufficio era, fin là, relativamente comoda. La piccola poltrona, un Gochair, s'incastava perfettamente, leggermente obliqua, davanti al computer che controllavo con i movimenti della testa, la mano destra non poteva più, da alcuni tempi, manipolare e utilizzare il clic del topo. Questo Gochair mi permetteva anche di mettermi a

tavola in famiglia e di lasciarmi nutrire al cucchiaino come un bambino. Era importante potere dividere ancora questi istanti dell'intimità! La forma bulbare, succedendo o aggiungendosi alla forma spinale, rendeva sempre più difficile l'assorbimento di alimenti, frullati, poi liquefatti, così come l'aspirazione di liquido con la cannuccia che chiedeva però uno sforzo muscolare che una persona valida non può immaginare.

Siamo alla fine del 2008 e mi preparo a restare a letto in modo permanente, utilizzando il meccanico di sollevamento per andare ancora alcuni tempi sulla poltrona del salone, poi fare solamente l'andata e ritorno ai servizi. L'anno 2009 è stato quello della discesa verso la paralisi totale. Al mese di novembre, l'alimentazione essendo diventata insufficiente, col rischio di causare una perdita di peso importante e una carenza di proteine, vitamine... il ricorso alla sonda gastrica (gastrostomia) è stato inevitabile, una scelta vitale per continuare a lottare contro la malattia. La posa del bottone si realizza in due tappe: una sonda provvisoria che si custodiscono circa due mesi, prima della posa del bottone, e dopo la cicatrizzazione della stomia (deviazione chirurgica di un condotto naturale).

Due mesi più tardi, l'atrofia dei muscoli respiratori non mi permetteva più di espettorare correttamente le secrezioni bronchiali e, inevitabilmente, è sopraggiunto l'incidente respiratorio. Il 17 gennaio 2010, ho fatto un blocco respiratorio. Durando 3 o 4 minuti, sono stato molto sereno, Valérie mi teneva la mano, poi alcuni secondi prima di perdere conoscenza, ho accettato l'intervento dei pompieri. Mi sono svegliato tre giorni dopo al pronto soccorso di Martigues, avevo subito una tracheotomia.

## La mia visione della SLA

La SLA è diagnosticata dopo una serie di esami tra cui l'elettromiografia, l'EMG che è la principale investigazione che permette di confermare le lesioni ai motoneuroni, del corno all'interno del midollo spinale e che permette di apprezzare l'entità dei danni. Nella forma più corrente, da cui sono stato colpito da 7 anni, tutto comincia con la constatazione di una perdita di motricità. Afferrare e tenere diventa sempre più difficile e, fino a che non si ha la diagnosi, la speranza di rimediare a questo "disagio", resta intatto. Tra i risultati dei primi EMG e l'interpretazione del neurologo, davanti all'importanza del risultato non può impedirci di aprire il rapporto dell'esame e di scoprire sul web ciò che ci aspetta, la frase più crudele è: "speranza di vita, 3 a 5 anni" Là, sbalordito, si prende un muro in piena faccia!

L'evoluzione è molto variabile. Certi pazienti camminano, parlano, respirano o mangiano sono ancora un po' autonomi durante alcuni anni, ma si parla anche di forma folgorante, dove la perdita delle funzioni vitali sopraggiunge in qualche mese. La perdita progressiva del suo impiego, delle sue attività durante il tempo libero, poi delle cose semplici della vita di cui non si è apprezzato mai veramente il valore: camminare, respirare, bere, mangiare, spariscono progressivamente, lasciandoci il tempo di adattarci con mezzi meccanici: frullare degli alimenti per nutrirsi, aiuto alla mobilità, molte persone paragonano il corpo ad una prigione.

Numerose sono le terapie che consistono a "ritardare" la degradazione delle funzioni muscolari: cinesiterapia, balneoterapia, sedute di ortofonia... Solo una ginnastica passiva (manipolazioni, mobilitazioni) è raccomandata. Ogni sforzo muscolare è a proscrivere, facendo aumentare lo stress e la degradazione delle fibre contrattili che costituiscono il muscolo.

L'impossibilità di esprimersi, quando sopraggiunge un dolore o un vivo prurito, senza potere intervenire, richiede un'attenzione particolare da parte della famiglia, vicini, curanti, aiuto-curanti, perché la comunicazione passa solo attraverso lo sguardo che, per forza di cose, diventa sempre più espressivo. Nel nostro caso, perdere l'uso della parola senza poterlo compensare con altri segni, ma solo con alcune mimiche, necessita il ricorso alle tecnologie di sostituzione, a cominciare con cartelli d'icone e di lettere, finché i sistemi d'inseguimento oculare che permettono di utilizzare un computer per i movimenti e ammicchi degli occhi. Anche se sono molto onerosi, la sono indispensabili, è importante di poter chiamare o semplicemente segnalare un problema, un semplice dolore o una difficoltà respiratoria.

Ogni persona che interviene vicino a un paziente SLA deve adattare i suoi gesti, le sue manipolazioni e il modo di disporlo in una poltrona o in letto. A causa della diminuzione del tessuto muscolare, gli appoggi possono essere dolorosi, fino a provocare un'escara in caso di posizione prolungata. Sollevare un membro stringendolo nella propria mano può essere doloroso. Infine, le cose più delicate sono la posizione e gli spostamenti della testa.

## Malattia e psicologia

Il ricorso a uno psicologo è raccomandato sistematicamente dal corpo medico per il paziente e per il coloro che gli sono vicino. Ciascuno reagisce diversamente di fronte alla malattia, si va dalla depressione totale, al rifiuto della poltrona o delle sostituzioni alle funzioni vitali, all'accettazione e alla volontà di combattere il destino. Quest'aiuto è talvolta benefico, accompagnato o no d'antidepressivi. E innegabile che l'amore e l'amicizia degli amici dei parenti giochino un ruolo primordiale nell'equilibrio mentale del malato. Nonostante tutto, la ragione più importante per volere aggrapparsi alla vita è di conservare un'attività. La tecnologia permette, anche agli stadi più avanzati della malattia, di utilizzare tutta le funzioni di un computer portatile per le persone allettate, grazie ai sistemi d'inseguimento oculari e altri adattamenti più semplici per quelli che non è molto al piacere con l'informatica. Certi scrivono dei libri, altri creano dei blogs, dei siti Web per dividere la loro passione, parlare della malattia...

"Sentirsi utile è stare vivente"

Occuparsi la mente, svegliarsi alla mattina sapendo che c'è qualche cosa da fare, impegnarsi per una causa....

## Le conseguenze fisiologiche

Dopo la riduzione dei tessuti muscolari, la perdita delle funzioni vitali trascina il paziente verso le scelte vitali. Ci sono due nuove tappe da superare. Di fronte a una carenza alimentare dovuta a una degenerazione dei muscoli della deglutizione e a un'alimentazione insufficiente, Ci si interroga sull'utilità di una sonda gastrica, capace di portare i nutrimenti di cui ha bisogno al corpo. Un'altra scelta, più delicata, è quella che si porsì quando la capacità respiratoria diventa insufficiente e mette il paziente in situazione di sconforto respiratorio. Solo ricorso, per prolungare la sua vita, sarebbe un'assistenza respiratoria per ventilazione alla maschera, o una tracheotomia se ciò è necessario.

Il paziente che rifiuta l'una o l'altra delle soluzioni sa che la sua fine è vicina. Perderà la vita, o a causa di una carenza alimentare, o a causa di un blocco respiratorio causi l'impossibilità di espettorare le secrezioni bronchiali.

Quando l'organismo è assistito dalle macchine per le funzioni principali, la speranza di vita è prolungata grazie anche alla sorveglianza medica continua. Esistono, per questo delle formazioni specifiche per ogni tipo di macchina utilizzata.

I principali effetti indesiderabili della malattia sono la salivazione eccessiva, i pruriti localizzati, le infezioni tracheali, escare...

La salivazione eccessiva è dovuta principalmente alle lesioni bulbari che impediscono la deglutizione naturale della saliva. Quando la produzione di saliva supera un litro al giorno, è

possibile solamente rallentare la quantità con diversi trattamenti sperimentati e non senza effetti secondari, per esempio, con le iniezioni di scopolamine. Quando un effetto indesiderabile diventa insopportabile, siamo pronti a provare tutto per ritrovare un equilibrio accettabile.

I pruriti, quando sono forti, localizzati simultaneamente in parecchi luoghi, sono una vera tortura per il paziente che non ha nessuna possibilità di alleggerirli. Quando un prurito è localizzato, si parla di campo favorevole che può durare parecchie settimane, parecchi mesi, ma per la maggior parte dei casi cambia regolarmente zona. Nel caso delle SLA, il problema è spesso relativo ai contatti con i calibri delle braccia, delle gambe o del collo. Non si tratta né dell'eczema, né dell'orticaria, né di una reazione allergica. E ancora uno dei misteri delle SLA legato alla riduzione muscolare o all'immobilità ma nessuna cura stata efficace.

Delle infezioni batteriche, possono essere state causate da un soggiorno al pronto soccorso in seguito alla posa di una cannula (tracheotomia): stafilococchi, piocianei, di cui non si guarisce mai o molto difficilmente. È necessario fare dei prelevamenti a ogni cambiamento di cannula, mensile, e di curare in funzione dell'antibiogramma. I fastidi che accompagnano le infezioni sono essenzialmente la stanchezza, le risalite acide e il sapore sgradevole in bocca, soprattutto al risveglio.

Per evitare le lesioni cutanee, è necessario variare spesso la posizione del corpo, dei membri e di essere attenti quando si lava il malato a ogni inizio di lesione, edema o tasca di liquido sottocutaneo (bolla), per prevenire e evitare ogni aggravamento.

## L'assistenza meccanica

- Adesso le mie funzioni vitali sono assicurate dalle macchine adesso. La mia vita dipende solamente dalla loro capacità a riempire la loro funzione prima, ma anche a segnalare ogni disfunzione.

Le diverse funzioni assicurate dalle macchine sono le seguenti:

- L'alimentazione: è assicurata da una pompa volumetrica che controlla il flusso. Questo deve essere adattato all'equilibrio del transito, i valori si trovano in media tra 200 e 300 ml/h. L'alimento si presenta sotto forma di una pasta che contiene calorie, proteine, vitamine... necessarie all'organismo e che è iniettata direttamente nello stomaco con la sonda gastrica.
- Il respiratore assicura l'inspirazione e l'espiazione. La regolazione è realizzata da uno specialista: durata di ciclo, volume, e deve essere adattata perfettamente per la comodità del paziente. È probabile che l'apparecchio si sregoli in seguito a un ingombro prolungato o per una disfunzione qualsiasi. Il ritmo respiratorio può accelerarsi e diventa incontrollabile. È indispensabile possedere sempre due macchine a disposizione in caso di disfunzione.
- L'umidificatore, anche chiamato " cascata", ha il ruolo di iniettare nel condotto del respiratore una quantità di acqua sterile, per preparazione iniettabile, regolabile. Non è necessario mettere in servizio la resistenza di riscaldamento

dell'aria che può causare un fastidio. Bisogna controllare a ciò che il livello di acqua sia sempre corretto.

- Il “cough assist” che si traduce con "assistenza alla tosse", si utilizza quando l'ingombro tracheale è importante e quando una semplice inspirazione non è sufficientemente efficace. La macchina simula una tosse e permette di espettorare le secrezioni.
- L'aspirapolvere boccale o tracheale è una macchina che permette di aspirare la saliva o i catarrhi della bocca e, per i pazienti con una tracheotomia, le secrezioni bronchiali che appaiono con la forma bulbare e aumentano con l'evoluzione della malattia. Quando le secrezioni sono troppo spesse o adesive, l'aspirazione può essere facilitata facendola crescere da un “cough assist”.
- L'insufflatore manuale deve essere sempre vicino in caso di guasto dei respiratori, o di un grosso problema di alimentazione elettrica prolungata. Quest'apparecchio è molto semplice da utilizzare e non cade mai in panne. Premete semplicemente il pallone secondo il vostro ritmo respiratorio, o tutti i 4 secondi, 16/17 cicli per minuti, adattate poi.
- Il gruppo elettrogeno è l'estrema sicurezza contro i tagli di corrente prolungata. Anche se le macchine hanno un'autonomia di almeno 3 ore su batteria. Esiste anche un servizio EDF che interviene prima di tutto per le persone la cui assistenza dipende da apparecchi elettrici.

## Conoscenza della malattia

Per il personale, infermieri, medici generici la SLA, come molte altre malattie rare, sono solamente delle vaghe definizioni fino al giorno in cui il confronto con la malattia costringe l'apprendistato. Le reti SLA partecipano a una formazione più adattata per il personale sanitario e organizzano delle sessioni per imparare a utilizzare certi apparecchi come il cough assist e per degli atti più invasivi come l'aspirazione tracheale. È anche auspicabile che i vicini possano intervenire in situazione di emergenza, perché il ricorso a un aiuto esterno non permette sempre un intervento rapido.

## La tracheotomia

La tracheotomia richiede cure particolari e atti infermieri come la sostituzione della camicia interna o un atto più difficile, quello della cannula. Ho subito la tracheotomia nel gennaio 2010, ho potuto dunque conoscere differenti approcci del cambiamento di cannula. Innanzitutto, bisogna sapere che esistono differenti tipi di cannula. Nel caso della SLA, la perdita totale della parola e dell'autonomia respiratoria lascia solamente la scelta di una cannula senza finestra, con o senza camicia interna. La sostituzione dell'insieme si fa una volta il mese e il vantaggio di avere una camicia interna è, che sostituendola quotidianamente, il rischio di otturarsi o di creare un focolare a germi è molto limitato.





L'Association  
SLA aide et soutien

La sostituzione della camicia, o camera interna è un atto banale realizzato al momento delle cure quotidiane. Per precauzione, è consigliato di disinfettare la camicia di sostituzione al Dakin-Carrel e di prendere le precauzioni di uso, senza esagerare come si fa in un blocco operatorio! (riferirsi ai manuali e corsi).

La sostituzione della cannula può essere realizzata in ospedale, al blocco o in camera, ma anche al domicilio per i pazienti “ricoverati al domicilio”. Il minimo necessario è di avere a disposizione un'alimentazione in ossigeno, un insufflatore manuale e un set sterile. Per precauzione, una cannula di un diametro inferiore. Come per la sostituzione della camicia interna, le precauzioni di uso mirano a evitare ogni infezione e l'introduzione di nuovi germi.

La pratica di una tracheotomia e la posa di una cannula permanente con palloncino privano definitivamente il paziente dell'uso della parola e della capacità d'assorbimento di alimenti, anche frullati o liquidi. È una decisione molto difficile da prendere che, in un primo momento si risolve con un rifiuto. Personalmente, ho preso la decisione alcuni secondi prima di perdere conoscenza in seguito a un blocco respiratorio. Mi sono svegliato tre giorni più tardi per cominciare una nuova tappa più tardi. Le mie parole erano tuttavia, già impercettibili ed ero, da due mesi, alimentati da una sonda gastrica. L'adattamento non è fastidioso e la sicurezza respiratoria prolunga considerevolmente la speranza di vita del paziente.

Dopo avere preso coscienza dell'isolamento e dello sconforto di numerose persone raggiunte della SLA sulle reti sociali, ho preso naturalmente la decisione di creare un'associazione per venir loro in aiuto e contribuire a fare conoscere questa patologia.

### **Carta d'identità dell'associazione al 1 settembre 2012**

Data di creazione: 18 aprile 2012

SIRET: 751 470 808 00013

Numero di volontari: 20

Numero di aderenti: 265

### **Programmi dell'associazione**

- Portare un sostegno morale e combattere lo sconforto e l'isolamento.
- Organizzare o partecipare alle manifestazioni caritative diffuse tramite i mass media al profitto della ricerca.
- Portare un aiuto materiale alle persone colpite dalla SLA, materiale di comunicazione, di aiuto alla mobilità)....
  - Edizione di un libretto di volgarizzazione della SLA, destinato all'insegnamento medico e paramedico.

[www.sla-aideetsoutien.fr](http://www.sla-aideetsoutien.fr)

[christian.coudre@sla-aideetsoutien.fr](mailto:christian.coudre@sla-aideetsoutien.fr)