

# GdS SIN Malattie del Motoneurone

## **Resoconto attività scientifica 2021**

Nel corso del 2021 sono stati promossi dal GdS SIN Malattie del Motoneurone i seguenti progetti di ricerca:

- studio DYALS (pubblicato)
- studio DAT (in sottomissione)
- studio Covid-riluzolo (raccolta dati in corso)
- studio Algoritmo di Westeneng (raccolta dati in corso)
- studio Realtà virtuale in MND (raccolta dati in corso)
- studio ROSALCAR (raccolta dati in corso)
- partecipazione allo studio IMPACT-ALS

# Studio DYALS - validazione del questionario DYALS per la valutazione della disfagia in una popolazione di 197 pazienti SLA reclutati da 16 centri appartenenti al GdS.

Neurological Sciences  
<https://doi.org/10.1007/s10072-021-05775-1>

ORIGINAL ARTICLE



## Validation of the DYALS (dysphagia in amyotrophic lateral sclerosis) questionnaire for the evaluation of dysphagia in ALS patients

Luca Diamanti<sup>1</sup> · Paola Borrelli<sup>2</sup> · Raffaele Dubbioso<sup>3</sup> · Margherita Capasso<sup>4</sup> · Claudia Morelli<sup>5</sup> · Christian Lunetta<sup>6,7</sup> · Antonio Petrucci<sup>8</sup> · Gabriele Mora<sup>9</sup> · Paolo Volanti<sup>10</sup> · Maurizio Inghilleri<sup>11</sup> · Lucio Tremolizzo<sup>12</sup> · Jessica Mandrioli<sup>13,14</sup> · Letizia Mazzini<sup>15</sup> · Marcella Vedovello<sup>16</sup> · Gabriele Siciliano<sup>17</sup> · Massimiliano Filosto<sup>18</sup> · Sabrina Matà<sup>19</sup> · Cristina Montomoli<sup>20</sup> · DYALS Study Group

Received: 28 July 2021 / Accepted: 19 November 2021  
© Fondazione Società Italiana di Neurologia 2021

### Abstract

**Background** Dysphagia is a common symptom during the trajectory of ALS, and it can significantly impact on the quality of life and prognosis of patients. Nowadays, no specific tool for the screening of dysphagia in ALS is validated, and the approach is heterogeneous across the Italian centres.

**Objective** To validate the DYALS (dysphagia in amyotrophic lateral sclerosis) questionnaire, adapting the DYMUS (dysphagia in multiple sclerosis) questionnaire, for the assessment of dysphagia in ALS patients, in order to uniform the evaluations across the Italian ALS network.

**Methods** We included 197 patients diagnosed with ALS following the El Escorial criteria, in sixteen Italian ALS centres between 1st December 2019 and 1st July 2020. For each patient, we collected clinical and demographic data and obtained ALSFRS-r score, ALSAQ-5 score, DYMUS score, and EAT-10 score.

**Results** Across the 197 patients, the ratio M/F was 113/84, and the median age was 64 years (IQR 56–72.5). Bulbar patients were 20%, and spinal patients 80%. The median ALSFRS-r total score of patients was 35 (IQR 28–39). DYALS score was statistically higher in bulbar ALS than in spinal ALS (median=6, IQR 4.5–9 vs median=1, IQR 0–5,  $z=6.253$ ,  $p<0.0001$ ). DYALS questionnaire showed a high internal consistency (Cronbach's  $\alpha=0.88$ ). There was a statistically significant correlation between DYALS and EAT-10 ( $\rho=0.90$ ,  $p<0.0001$ ).

**Conclusions** DYALS scale is reliable, manageable, and easily usable for the screening of dysphagia in ALS. It can be shared with all the Italian ALS centres in order to collect uniform data for therapeutic strategies and clinical trials.

**Key words** Dysphagia · ALS · Screening

**Studio DAT** - elaborazione dei dati raccolti tramite la survey online rivolta ai medici membri del GdS su DAT e sospensioni di trattamento in pazienti affetti da SLA e stesura del paper.



**Studio Covid-riluzolo** - valutazione dell'eventuale effetto dell'assunzione di riluzolo sull'outcome dell'infezione da SARS-CoV2 nei pazienti SLA

35 centri partecipanti.

Raccolti dati delle prime due ondate.

**Realtà virtuale e malattie del motoneurone** - Survey online rivolta ai membri del GdS, in collaborazione col Politecnico di Torino, mirata a comprendere quale sia la percezione da parte dei clinici della Augmented Virtuality (*ambiente virtuale che emula ambienti reali con i quali poter comunicare in real-time, ricevendo ed inviando dati*).

Raccolta dati in corso.

SANITARI: <https://forms.gle/W3x9LoNxw2fZvjz88>

PAZIENTI: <https://forms.gle/7aDAC6RA9jRFBRX69>

**Algoritmo predittivo di Westeneng** - survey online rivolta ai neurologi membri del GdS sull'algoritmo predittivo 'ENCALS.

- Valutazione dell'utilizzo tra i neurologi italiani del modello predittivo di Westeneng per la stima della prognosi dei pazienti affetti da SLA.
- Realizzato in collaborazione con gli Psicologi Clinici dell'Università di Torino
- Razionale: l'algoritmo di Westeneng, come anche potenziali altri strumenti di questo tipo, ha caratteristiche che potrebbero renderlo poco utilizzabile nella pratica clinica
- Scopo: capire qual è la visione dei clinici che si occupano sul campo della patologia.
- Raccolta dati in corso
- <https://www.medcap.unito.it/redcap/surveys/?s=CF33N8Y49ANCKL7N>

## **Studio ROSALCAR** - studio osservazionale retrospettivo sull'uso della L-acetilcarnitina nella SLA.

3 gruppi: 1. mai trattati con ALCAR; 2. trattato con ALCAR, 1,5 g/die; 3. trattati con ALCAR, 3 g/die

Obiettivo primario: la percentuale di pazienti in vita a 24 mesi dalla data della visita di baseline in ogni gruppo di trattamento.

**Chieti:** Studio in valutazione da parte del CE

**Ferrara:** Studio approvato dal CE. Raccoglieranno solo i controlli

**Fidenza e Reggio Emilia:** in attesa che venga firmato un accordo di privacy e trattamento dati

**Firenze:** Stanno selezionando i casi e successivamente i controlli

**Modena:** studio valutato dal CE settimana scorsa, in attesa del verbale

**Monza:** Studio in valutazione da parte del CE

**Napoli Federico II:** Studio approvato dal CE. Raccoglieranno solo i controlli

**Napoli Unicumpania:** Hanno già individuato i casi e stanno inserendo i dati e cercando i controlli

**NEMO Brescia:** Hanno già individuato i casi e stanno inserendo i dati e cercando i controlli

**Novara:** Hanno già individuato i casi e stanno inserendo i dati e cercando i controlli

**Pavia:** Studio approvato dal CE. Raccoglieranno solo i controlli

**Pisa:** Hanno già individuato i casi e stanno inserendo i dati e cercando i controlli

**Siena:** In attesa dei documenti da parte del PI

**Roma Sapienza – Umberto I:** Hanno già individuato i casi e stanno inserendo i dati e cercando i controlli

**Roma San Camillo Forlanini:** Hanno già individuato i casi e stanno inserendo i dati e cercando i controlli

N=130 pazienti trattati già individuati (previsione n=45 per gruppo)

Raccolta dati presumibilmente entro marzo 2022, conclusione entro estate 2022

**Studio ImpactALS** - il GdS Malattie del Motoneurone ha aderito al progetto internazionale ImpactALS. L'Italia è il primo paese europeo per numero di casi reclutati e tutti i pazienti derivano da centri afferenti al GdS.



**Lei è un/a paziente con SLA/MND o una  
persona che lo/a assiste?**

Faccia clic qui per condividere le Sue esperienze riguardo il sondaggio europeo sulla  
SLA per aiutare a guidare lo sviluppo di nuovi farmaci e servizi per la SLA



# **Attività scientifica proposta per il 2022**

Nel corso del 2022 il GdS SIN Malattie del Motoneurone si propone i seguenti obiettivi:

- completamento degli studi avviati nel 2021
- survey FOSMN
- survey PLS



# Survey FOSMN - caratterizzazione fenotipica e genotipica dei pazienti con sindrome FOSMN (facial onset sensory and motor neuropathy): esperienza del GdS SIN Malattie del Motoneurone

- Luca Diamanti, Mondino, PAVIA
- Raffaele Dubbioso, NAPOLI
- Giovanni Antonini, Sant'Andrea, ROMA
- Maurizio Inghilleri, Umberto I La Sapienza, ROMA
- Francesca Bianchi, PISA
- Massimo Russo, MESSINA
- Doriana Medici, PARMA
- Elena Canali, REGGIO EMILIA
- Fabiola De Marchi, NOVARA
- Giovanna Squintani, VERONA
- Valeria Tugnoli, FERRARA
- Massimiliano Filosto, BRESCIA
- Jessica Mandrioli, MODENA
- Nicola Ticozzi, Auxologico, MILANO
- Vincenzo Di Lazzaro, Campus, ROMA
- Gianni Sorarù, PADOVA
- Isabella Simone, BARI
- Nilo Riva, HSR, MILANO
- Claudia Caponnetto, GENOVA
- Mario Casmiro, FAENZA
- Paolo Bongioanni, PISA
- Christian Lunetta, Nemo, MILANO
- Fabio Giannini, SIENA
- Francesco Patti, CATANIA
- Giancarlo Logroscino, BARI
- Eleonora Dalla Bella, Besta, MILANO
- Marialaura Santarelli, San Filippo Neri, ROMA
- Andrea Calvo, TORINO

## Obiettivi primari:

- database online condiviso per la raccolta multicentrica di dati
- definizione del profilo clinico dei pazienti FOSMN

## Obiettivi secondari:

- definizione del profilo cognitivo dei pazienti FOSMN
- definizione del genotipo dei pazienti FOSMN

## Scheda raccolta dati:

[https://docs.google.com/forms/d/1J2e3gsUZNFCQ9kXIyL-k97x7tbNz5Y-WULq\\_GBqpwm4/viewform?ts=6047b965&gxids=7628&edit\\_requested=true](https://docs.google.com/forms/d/1J2e3gsUZNFCQ9kXIyL-k97x7tbNz5Y-WULq_GBqpwm4/viewform?ts=6047b965&gxids=7628&edit_requested=true)

## **Survey PLS** - deep phenotyping dei pazienti affetti da PLS (sclerosi laterale primaria): esperienza del GdS SIN Malattie del Motoneurone

Razionale: nell'ambito delle malattie del motoneurone, la PLS rappresenta un fenotipo clinico ad oggi ancora poco esplorato. Gli aspetti clinici, neuroradiologici, cognitivo/comportamentali, genetici e la ricerca di biomarcatori rimangono in fase preliminare. La recente formulazione dei nuovi criteri diagnostici (Turner et al. 2020) e la creazione di una scala clinica di valutazione ad hoc (PLSFRS) giustifica un progetto di deep phenotyping dei pazienti Italiani affetti da PLS per una migliore comprensione della storia naturale della malattia.

Il progetto si propone i seguenti obiettivi:

- identificazione e follow-up dei pazienti PLS seguiti dai centri del GdS
- validazione della scala PLSFRS per il monitoraggio dei pazienti
- valutazione del profilo cognitivo-comportamentale dei pazienti PLS mediante test ECAS
- raccolta di dati neuroradiologici, neurofisiologici, genetici, biochimici finalizzata all'identificazione di biomarcatori diagnostici, predittivi e prognostici