

Demenza e malattia di Alzheimer

1

La demenza è il nucleo centrale di questa sezione, anche se si fa riferimento in modo particolare al malato di Alzheimer.

Iniziamo con il porci delle domande.

- Quale dimensione gli operatori utilizzano nel prendersi cura del disabile con demenza?
- Quale contatto e quali emozioni utilizzano?
- Come si relazionano con queste persone?
- Si sa che cosa fare a contatto del malato di demenza?
- Come si controlla l'angoscia?
- Come avviene da parte degli operatori l'atto della presa in carico?
- Quale spinta motivazionale spinge gli operatori a "farsi carico" del demente?
- Come si pongono nei confronti di un malato con una patologia ineluttabilmente progressiva e fatale?

La maggioranza degli operatori utilizza un eccessivo tecnicismo. Per operatori intendiamo tutti i componenti dell'équipe che prende in carico il disabile e la famiglia, cioè tutto il personale medico e assistenziale, compresi gli esperti della riabilitazione.

Il ruolo del medico di famiglia, per il rapporto continuativo e diretto con i propri assistiti e i loro nuclei familiari, è fondamentale non solo ai fini dell'identificazione delle persone con sospetta demenza, del coinvolgimento e della sensibilizzazione dei familiari e dell'adesione al corretto iter diagnostico, ma anche per sostenerli lungo tutto il percorso.

Quali modalità, pratiche, approcci utilizzare per produrre benefici nella qualità della vita del malato di demenza e di quello con malattia di Alzheimer?

È importante, innanzi tutto tenere una *visione equilibrata e realistica* delle condizioni del malato. Il contatto col malato di demenza richiede all'opera-

tore una disponibilità e una capacità cognitiva ed emotiva che permetta di non cadere sugli ostacoli posti dalle problematiche a mano a mano che si presentano. Deve essere capace poi di accettare il cambiamento. In queste situazioni si mette a dura prova tutta la sua capacità emotivo-relazionale. Rapportarsi a queste persone significa accettarne il cambiamento nella cognitività e la perdita graduale delle autonomie personali e sociali, così come accogliere le risposte emozionali che il disabile esprime e manifesta con irritabilità, rabbia, depressione e ansia, calandosi nell'emotività della persona sofferente, senza smarrire la propria integrità cognitiva ed emozionale.

Gli operatori dell'équipe

Questi operatori devono avere conoscenza della storia personale del disabile e devono saper adoperare una comunicazione circolare e interdisciplinare tra loro.

Più si sa della persona della quale ci si prende cura maggiormente la si comprende e ci si adatta a lei e migliore è la risposta al suo bisogno di partecipazione e di funzionamento.

Questo è ancora più valido nel caso che il soggetto manifesti un comportamento "disturbante", come estrema "risorsa" per esprimere i suoi bisogni.

Non si dimentichi che la sofferenza e l'afflizione accompagna i familiari nel percorso e nella realizzazione del progetto di vita del congiunto, sospeso in una interminabile agonia.

Essi necessitano di essere ascoltati, di non sentirsi giudicati, di sentirsi accolti, di trovare un clima di contenimento e comprensione.

L'assistenza di questi soggetti, infatti è quasi del tutto delegata ai familiari e al **caregiver** (di solito una "badante").

Il ruolo del familiare che si occupa dell'assistenza, in Italia, è principalmente svolto dalle donne (73,8%), generalmente mogli e figlie.



Caregiver: si distingue il caregiver "informale", detto anche primary caregiver, che può essere il figlio, il coniuge, più raramente un altro familiare o amico, e il caregiver "formale" che è invece l'infermiere o qualsiasi altro professionista.

La demenza

È una sindrome dovuta a una malattia cerebrale abitualmente di natura cronica o progressiva.

Si caratterizza per la presenza di un disturbo di diverse funzioni corticali superiori quali la memoria, il pensiero, l'orientamento, la comprensione, la capacità di calcolo, la capacità di apprendimento, il linguaggio, il giudizio. Normalmente la coscienza non è offuscata. Le alterazioni della sfera cognitiva sono di solito accompagnate, e talora precedute, da un deterioramento nel controllo delle emozioni, nel comportamento sociale o nella motivazione. Quando si manifesta questa sindrome? Nella malattia di Alzheimer, nella malattia cerebrovascolare e in altre condizioni che interessano primariamente o secondariamente il cervello.

Demenza e malattia di Alzheimer

Criteria generali per la demenza

Il paradigma sul quale poggia la diagnosi della demenza è il declino della memoria più evidente nell'apprendimento della nuova informazione. Nei casi gravi può essere compromessa anche la rievocazione dell'informazione già acquisita. La compromissione riguarda sia il materiale verbale sia quello non verbale.

Come si verifica il declino? Il declino deve essere verificato obiettivamente

con la raccolta di un'anamnesi attendibile da un informatore quale un familiare o possibilmente con applicazione di test neuropsicologici o di strumenti di valutazione cognitiva quantitativa.

Gli strumenti per la valutazione del paziente affetto da demenza

Va premesso che l'utilizzo dei test per la valutazione del paziente affetto da demenza richiede un adeguato

training degli operatori. Tra i test per una prima valutazione si predilige il *Mini-Mental State Examination (MMSE)*, un breve esame strutturato che rappresenta lo strumento più diffuso e più utile di screening e di valutazione basale. Per gli obiettivi della trattazione, ci soffermeremo sul MMSE per la valutazione delle funzioni cognitive del soggetto demente.

Mini-Mental State Examination

(Folstein M.F., Folstein S., McHugh P.R., *J.Psychiatr.Res*;12:189-198, 1975)

1. Orientamento temporo-spaziale

Il paziente sa riferire il giorno del mese, l'anno, il mese, il giorno della settimana e la stagione.

[0] [1] [2] [3] [4] [5]

Il paziente sa riferire il luogo in cui si trova, a quale piano, in quale città, regione, Stato.

[0] [1] [2] [3] [4] [5]

2. Memoria

L'esaminatore pronuncia ad alta voce tre termini (casa, pane, gatto) e chiede al paziente di ripeterli immediatamente.

[0] [1] [2] [3]

L'esaminatore deve ripeterli fino a quando il paziente non li abbia imparati (max 6 ripetizioni).

Tentativi n. _____

3. Attenzione e calcolo

Far contare per sette all'indietro, partendo da 100. Fermarsi dopo le prime 5 risposte.

Se il paziente avesse difficoltà di calcolo, far scandire all'indietro la parola "MONDO" una lettera alla volta.

[0] [1] [2] [3] [4] [5]

4. Richiamo delle tre parole

Richiamare i tre termini precedentemente imparati.

[0] [1] [2] [3]

5. Linguaggio

Il paziente deve riconoscere due oggetti.

Come si chiama questo? (indicando una matita). Come si chiama questo? (indicando un orologio).

[0] [1] [2]

Invitare il paziente a ripetere la frase "TIGRE CONTRO TIGRE".

[0] [1]

Esecuzione di un compito su comando.

Invitare il paziente ad eseguire correttamente i seguenti ordini: a) prenda un foglio con la mano destra, b) lo pieghi a metà, c) e lo butti dal tavolo.

[0] [1] [2] [3]

Demenza e malattia di Alzheimer

Presentare al paziente un foglio con la seguente scritta: "Chiuda gli occhi".

Invitare il paziente ad eseguire il comando indicato [0] [1]

Far scrivere al paziente una frase formata almeno da soggetto e verbo. [0] [1]

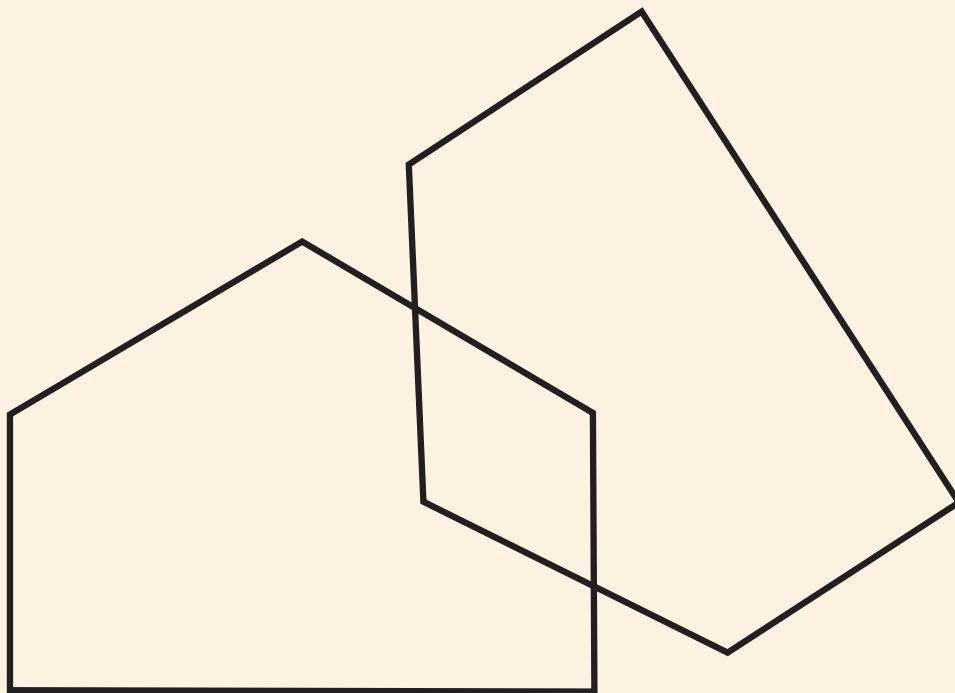
Far copiare al paziente il disegno indicato. [0] [1]
(Il materiale delle ultime due prove va conservato)

PUNTEGGIO COMPLESSIVO _____/30

PUNTEGGIO COMPLESSIVO AGGIUSTATO _____/30

LIVELLO DI COSCIENZA DEL PAZIENTE: 1) Allerta; 2) Assopito; 3) Stupor; 4) Coma

Disegno:



Frase:

CHIUDA GLI OCCHI

Demenza e malattia di Alzheimer

Il MMSE rappresenta un rapido e sensibile strumento per l'esplorazione della funzione cognitiva e delle sue modificazioni nel tempo, applicabile anche in forme gravi di deterioramento.

Fra le versioni disponibili si propone quella validata dal gruppo di Ricerca Geriatrica di Brescia (G.B. Frisoni, R. Rozzini, A. Bianchetti, M. Trabucchi: *Principal lifetime occupation and MMSE score in elderly persons. Journal of Gerontology: Social Sciences* 48:S310-S314, 1993).

La somministrazione richiede 10 - 15 minuti.

Il punteggio totale, dato dalla somma dei punteggi che il paziente ha ottenuto a ciascun item, può andare da un minimo di 0 (massimo deficit cognitivo) ad un massimo di 30 (nessun deficit cognitivo). Il punteggio soglia è 23-24 e la maggior parte delle persone anziane non dementi ottiene punteggi raramente al di sotto di 24. Tuttavia i valori dei punteggi **cut-off** (**Cut-off** è il limite di soglia di un test, al di sotto del quale un test si definisce positivo, mentre al di sopra è negativo.) riportati in studi recenti variano notevolmente nei diversi lavori, in quanto fattori come l'età e la scolarità contribuiscono significativamente alle variazioni dei punteggi attesi nella popolazione normale; per questo motivo sono stati elaborati coefficienti di aggiustamento del punteggio (si veda oltre).

È costituito da 11 item tramite i quali sono valutate alcune funzioni cognitive:

- item 1 – orientamento temporale;
- item 2 – orientamento spaziale;
- item 3 – memoria immediata (memoria di fissazione o registrazione);
- item 4 – attenzione e calcolo;
- item 5 – memoria di richiamo;
- item 6 – linguaggio-denominazione;

- item 7 – linguaggio-ripetizione;
- item 8 – linguaggio-comprensione orale;
- item 9 – linguaggio-lettura e comprensione scritta;
- item 10 – linguaggio-generazione di frase scritta;
- item 11 – copia di disegno (prassia costruttiva).

Item 1 e 2

Le informazioni possono essere raccolte sotto forma di colloquio.

Gli elementi correttamente forniti possono essere sottolineati o cerchiati. Si assegna un punto per ogni localizzazione temporale esatta e un punto per ogni localizzazione spaziale esatta.

Item 3

Dopo aver nominato tre parole (casa, pane, gatto), chiaramente e lentamente (una al secondo) invitare il paziente a ripeterle. Qualora non riesca al primo tentativo è possibile ripeterle fino ad un massimo di sei tentativi, oltre i quali la prova è sospesa. Si assegna un punto per ogni parola correttamente ripetuta al primo tentativo.

Item 4

Chiedere al paziente di sottrarre per 5 volte sette da cento; il paziente va fermato dopo cinque risposte indipendentemente dalla loro correttezza. Se il paziente non riesce a fornire le risposte o non vuole eseguire la prova è possibile, in alternativa, chiedere di scandire all'indietro la parola "MONDO" una lettera alla volta. Si assegna un punto per ogni risposta (sottrazione o lettera) correttamente fornita.

Item 5

Si invita il paziente a ricordare le tre parole precedentemente somministrate. Si assegna un punto per ogni termine correttamente ricordato.

Item 6

Si mostrano due oggetti (penna e orologio) chiedendo di denominarli. Si assegna un punto per ogni oggetto correttamente identificato.

Item 7

Si valuta l'abilità a ripetere uno scioglilingua: "TIGRE CONTRO TIGRE". Un punto se la prova è eseguita correttamente.

Item 8

Si presenta al paziente un foglio bianco chiedendogli di eseguire il seguente compito: prendere il foglio con la mano destra, piegarlo in due e riporlo sul tavolo. Si assegna un punto per ogni operazione correttamente eseguita.

Item 9

Si mostra al paziente un foglio con la scritta "chiuda gli occhi" chiedendo di eseguire il comando scritto. Viene assegnato un punto se l'ordine è eseguito.

Item 10

È fornito un foglio bianco al paziente chiedendo di scrivere una frase. La frase deve contenere soggetto e verbo e deve avere un senso compiuto; in questo caso si assegna un punto.

Item 11

Si mostra al paziente un disegno costituito da due pentagoni intersecati, chiedendogli di copiarlo. Si assegna un punto se la copia è corretta, ossia se ognuna delle figure ha cinque angoli e se due di questi sono intersecanti.

Il punteggio complessivo è direttamente proporzionale alla efficienza delle funzioni cognitive. Il valore massimo è 30. È necessario correggere il punteggio grezzo per età e scolarità del soggetto (vedi tabella). È considerato normale un punteggio corretto superiore a 24.

Demenza e malattia di Alzheimer

Coefficienti di aggiustamento del MMSE per classi di età e educazione nella popolazione italiana (Magni et al, 1996)

Intervallo di età	65-69	70-74	75-79	80-84	85-89
Livello di educazione					
0-4 anni	+0,4	+0,7	+1,0	+1,5	+2,2
5-7 anni	-1,1	-0,7	-0,3	+0,4	+1,4
8-12 anni	-2,0	-1,6	-1,0	-0,3	+0,8
13-17 anni	-2,8	-2,3	-1,7	-0,9	+0,3

Il coefficiente va aggiunto (o sottratto) al punteggio grezzo del MMSE per ottenere il punteggio aggiustato.

Diversi studi indicano che un punteggio al MMSE inferiore a 24/30 presenta sufficiente sensibilità (80-90%) e specificità (80%) per poter discriminare tra i casi affetti da demenza e i soggetti normali di controllo.

La gravità della compromissione

In clinica, si utilizzano dei criteri di compromissione di gravità del declino delle capacità mnesiche.

Nella *compromissione lieve*, il declino della memoria è di grado sufficiente ad interferire con le attività di ogni giorno, ma non così grave da essere incompatibile con la vita indipendente. La funzione principalmente compromessa è l'apprendimento di nuovo materiale. Per esempio, il soggetto ha difficoltà a registrare, conservare e rievocare elementi della vita quotidiana, come il luogo in cui sono stati riposti oggetti personali, appuntamenti, oppure informazioni ricevute recentemente da membri della famiglia.

Nella *compromissione di grado medio*, il declino della memoria rappresenta un ostacolo significativo alla vita indipendente. È conservato solo il materiale appreso da lungo tempo o assai familiare. La nuova informazione è conservata solo fortuitamente e per un tempo molto breve. Il soggetto è incapace di richiamare alla mente informazioni essenziali su dove vive o sulle cose

che ha fatto recentemente, oppure il nome di persone familiari.

Nella *compromissione grave*, il declino della memoria è caratterizzato dalla completa incapacità di conservare le nuove informazioni. Persistono soltanto frammenti del materiale precedentemente appreso. Il soggetto è incapace di riconoscere perfino i parenti più stretti.

Nella persona con demenza si accompagna, al declino della memoria, anche quello a carico delle altre funzioni cognitive con deterioramento del giudizio e del pensiero (per esempio, della capacità di programmare e organizzare) e del processamento generale delle informazioni.

Si precisa che anche per le funzioni cognitive l'evidenza del deterioramento dovrebbe essere ottenuta intervistando un informatore e, possibilmente, applicando test neuropsicologici o tecniche di valutazione obiettiva quantificata.

Si aggiunge che va verificato il deterioramento rispetto ad un precedente livello più elevato di prestazione.

Infine, il deterioramento cognitivo va valutato a seconda del grado della gravità nel modo illustrato di seguito.

Nella *compromissione lieve*, il declino delle abilità cognitive causa una compromissione delle prestazioni nella vita di tutti i giorni, tale però da non essere sufficiente a rendere l'individuo dipendente dagli altri. Le attività lavorative o ricreative quoti-

diane più complicate non possono essere svolte.

Nella *compromissione di grado medio*, il declino delle abilità cognitive richiede l'assistenza di un'altra persona nelle attività di vita di tutti i giorni (comprese quelle di fare la spesa e di maneggiare denaro). Nella vita domestica il soggetto riesce a svolgere solo le faccende più semplici. Le attività sono sempre più limitate e sono portate avanti meno a lungo.

Nella *compromissione grave*, il declino è contraddistinto dall'assenza completa di ideazione intellegibile.

Si ricava infine una gravità complessiva della demenza, che va espressa facendo riferimento al livello più grave di compromissione della memoria o delle altre abilità cognitive.

Se si valuta, per esempio, un lieve declino della memoria e un declino di media gravità delle abilità cognitive, si indica una demenza di gravità media. Si tenga presente che, ai fini valutativi, il declino della memoria e quello delle altre abilità cognitive deve persistere almeno da *sei mesi*.

Se il periodo trascorso dall'esordio patologico è più breve, la diagnosi può essere soltanto provvisoria.

Accompagna la demenza (o talvolta si presenta come esordio) un declino nel controllo emozionale, nella motivazione o nel comportamento sociale attraverso uno dei seguenti aspetti: labilità emotiva, irritabilità, apatia, grossolanità del comportamento sociale.

Demenza e malattia di Alzheimer

La demenza nella malattia di Alzheimer

L'Alzheimer è una malattia cerebrale degenerativa primaria a decorso cronico, lento e progressivo in un periodo di alcuni anni, caratterizzata da una generale e diffusa atrofia del tessuto cerebrale, che comporta il declino progressivo e globale di tutte le funzioni intellettive. Colpisce circa il 5% della popolazione al di sopra dei 65 anni.

Rappresenta la causa più comune di demenza nella popolazione anziana dei Paesi occidentali.

Si stima a 36 milioni il numero dei malati nel mondo, dei quali 6 milioni in Europa e 1 milione in Italia, prevedendo un aumento progressivo delle demenze a circa 66 milioni nel 2030 e quasi 115 milioni nel 2050. L'incremento in Italia è di 150.000 nuovi casi all'anno.

I costi sociali e sanitari sono stati valutati pari all'1% del PIL mondiale, cioè più di 600 miliardi di dollari.

Il rischio di contrarre la malattia aumenta con l'età: si stima che circa il 20% della popolazione ultraottantacinquenne ne sia affetta. Non colpisce i soli anziani, in casi sporadici si presenta prima dei 50 anni di vita.

È stata descritta per la prima volta nel 1906, dallo psichiatra e neuropatologo tedesco Alois Alzheimer.

La diagnosi certa di M. di Alzheimer è possibile solo con l'autopsia, dopo il decesso del paziente. Durante il decorso della malattia si può fare solo una diagnosi di probabilità.

È una malattia grave degenerativa del sistema nervoso centrale che comporta una progressione della sintomatologia, inizialmente subdola. Infatti, le persone cominciano a dimenticare alcune cose, per arrivare al punto in cui non riconoscono nemmeno i familiari e hanno bisogno di aiuto anche per le attività quotidiane più semplici.

Nella malattia di Alzheimer si distinguono le fasi illustrate di seguito.

- **Prima fase iniziale:** si ha minimo disorientamento temporale, difficoltà nel ricordare eventi recenti, difficoltà nel trovare termini appropriati, aprassia costruttiva per figure tridimensionali, ansia, depressione, negazione della malattia, difficoltà sul lavoro.
- **Seconda fase intermedia:** il soggetto lamenta disorientamento spazio-temporale, deficit di memoria medio-grave interferente con AVQ, disturbo del linguaggio con parafasie, anomie, circonlocuzioni, deficit di comprensione, aprassia costruttiva, ideativa, ideo-motoria e dell'abbigliamento, agnosia, deliri, allucinazioni, bradicinesia, segni extrapiramidali, ridotta cura della propria persona.
- **Terza fase terminale:** si ha perdita completa delle abilità cognitive con difficoltà nel riconoscere volti e luoghi familiari, rigidità, bradicinesia, crisi epilettiche, miocloni, perdita del linguaggio, aggressività, perdita completa dell'autosufficienza nel lavarsi, vestirsi e alimentarsi, incontinenza sfinterica.

Nella fase più avanzata della malattia si verifica l'atrofia (riduzione e assottigliamento) della corteccia cerebrale.

La diagnosi di Alzheimer probabile è supportata da risultati nella norma a test strumentali ed esami di laboratorio, quali un tracciato EEG normale e/o con aumento aspecifico dell'attività cerebrale lenta, un'atrofia cerebrale visibile attraverso una TAC e che peggiora visibilmente quando si effettuano ulteriori esami a distanza di tempo l'uno dall'altro, l'assenza di infezioni nel liquor cerebrospinale.

La "demenza di Alzheimer" è catalogata tra le demenze: si ha infatti un deterioramento cognitivo cronico progressivo.

Tra tutte le demenze quella di Alzheimer è la più comune, rappresentando, a seconda della casistica, l'80-85% di tutti i casi di demenza.

All'esame autoptico si repertano ammassi neurofibrillari (ANF) di proteina tau e beta-amiloide nei neuroni cerebrali (placche e gomitoli neurofibrillari) insolubili. Gli ammassi neurofibrillari rappresentano organizzazioni anomale degli elementi del citoscheletro nei neuroni corticali e nelle cellule piramidali dell'ippocampo, l'amigdala, e la parte basale dell'encefalo anteriore.

Le caratteristiche anatomopatologiche tipiche della malattia sono le placche amiloidi e gli aggregati neurofibrillari che si associano alla perdita dei neuroni.

Dall'analisi *post mortem* di tessuti cerebrali di pazienti affetti da Alzheimer si è riscontrato un accumulo extracellulare di una proteina, chiamata *beta-amiloide*. I depositi di beta-amiloide sono costituiti da aggregati del frammento A β della proteina precursore dell'amiloide (APP), una normale proteina di membrana neuronale, prodotta dall'azione di beta-secretasi. La formazione eccessiva di frammenti A β causa neurotossicità. Tale beta-amiloide, con caratteristiche biologiche diverse dalla forma naturale, tende a depositarsi in aggregati extracellulari sulla membrana dei neuroni. Le placche neuronali provocano un processo infiammatorio che attiva una risposta immunitaria: si mobilitano i macrofagi e i neutrofili, che produrranno citochine, interleuchine e TNF-alfa, con danno irreversibile dei neuroni.

Un altro meccanismo, all'interno dei neuroni, causa il danno neurologico, con l'accumulo dei cosiddetti *aggregati* (o *ammassi neuro fibrillari*), dovuti alla *proteina tau*, fosforilata in maniera anomala.

I neuroni coinvolti sono quelli colinergici, specialmente quelli delle aree

Demenza e malattia di Alzheimer

corticali, sottocorticali e, tra queste ultime, le aree dell'ippocampo, una struttura encefalica che svolge un ruolo fondamentale nell'apprendimento e nei processi di memoria.

La malattia evolve attraverso un processo degenerativo che distrugge lentamente e progressivamente le cellule del cervello e provoca un deterioramento irreversibile di tutte le funzioni cognitive superiori, quale la memoria, il ragionamento, il linguaggio e l'apprendimento, fino a compromettere l'autonomia funzionale e la capacità di compiere le normali attività quotidiane.

La perdita di neuroni colinergici è responsabile per buona parte dei deficit di apprendimento e di memoria.

L'attività dell'enzima colina-acetiltransferasi della corteccia e dell'ippocampo è ridotta considerevolmente (30-70%), così come l'attività acetilcolinesterasica.

L'inizio è generalmente insidioso e graduale e il decorso lento, con una durata media di 8-10 anni dalla comparsa dei sintomi.

Il 99% dei casi di malattia di Alzheimer è "sporadico", ossia si manifesta in persone che non hanno una chiara familiarità.

Solo l'1% dei casi di malattia di Alzheimer è causata da un gene alterato che ne determina la trasmissione da una generazione all'altra.

Le forme ereditarie hanno un'alta penetranza, cioè molte persone di una famiglia (3 o più) sono colpite dalla malattia.

La maggior parte delle forme ereditarie esordiscono prima dei 65-70 anni. L'età di esordio dei primi disturbi è relativamente stabile all'interno della stessa famiglia.

Tanto maggiore è il numero di persone affette nella stessa famiglia, quanto maggiore è la probabilità che la ma-

lattia abbia una causa ereditaria. Tanto più giovanile è l'età all'esordio, quanto maggiore è la probabilità.

Clinica della malattia di Alzheimer secondo i criteri diagnostici (NINCDS-ADRDA, 1984)

La diagnosi di **malattia di Alzheimer probabile** avviene in caso di:

- demenza stabilita dall'esame clinico e documentata da MMSE, dalla *Blessed Dementia Scale* o da esami simili, e con la conferma di test neuropsicologici;
- deficit di due o più aree cognitive;
- peggioramento progressivo della memoria e di altre funzioni cognitive;
- assenza di disturbi di coscienza;
- esordio tra i 40 e i 90 anni, più spesso dopo i 65;
- assenza di patologie sistemiche o di altre malattie cerebrali responsabili di deficit cognitivi mnesici di tipo progressivo.

La diagnosi è supportata da:

- deterioramento progressivo di funzioni cognitive specifiche quali il linguaggio (*afasia*), la gestualità (*aprassia*), la percezione (*agnosia*);
- compromissione delle attività quotidiane e alterate caratteristiche di comportamento;
- familiarità positiva per analoghi disturbi, soprattutto se confermati neuro patologicamente;
- conferme strumentali di normalità dei reperti liquorali standard, EEG normale o aspecifico, come aumento dell'attività lenta, atrofia cerebrale alla TAC con progressione documentata dopo ripetute osservazioni.

Altre caratteristiche cliniche sono: sintomi associati quali depressione,

insonnia, disturbi di personalità, incontinenza sfinterica, reazioni verbali emotive o fisiche di tipo catastrofico, disturbi sessuali, calo ponderale.

Altre anomalie neurologiche, soprattutto nei casi con malattia in fase avanzata, comprendono segni motori quali ipertono, mioclonie, disturbi della marcia.

Si manifestano anche crisi epilettiche in fase avanzata di malattia. La TAC è normale per l'età. Queste caratteristiche rendono la diagnosi di AD probabile incerta

In caso di esordio acuto, si registra la presenza di segni neurologici focali nelle fasi precoci di malattia e di disturbi della marcia all'esordio o in fase iniziale.

La diagnosi di **malattia di Alzheimer possibile** avviene in presenza di:

- sindrome demenziale in assenza di disturbi neurologici, psichiatrici o sistemici in grado di causare demenza e in presenza di variazioni nell'esordio, nella presentazione o nel decorso clinico;
- una patologia neurologica o sistemica concomitante sufficiente a produrre demenza, ma non considerata la vera causa della demenza (coesistono altre patologie oltre la demenza).

Dovrebbe essere utilizzata nella ricerca quando un deficit cognitivo isolato, progressivo e grave, sia evidenziabile in assenza di altre cause identificabili.

La diagnosi di **malattia di Alzheimer certa ed evidenza neuropatologica autoptica** avviene in presenza dei criteri clinici per la diagnosi di AD probabile.

Il 90% delle persone con problemi di demenza sono assistite dalle famiglie presso il domicilio. L'istituzionalizzazione avviene in casi in cui la gravità e l'assistenza richiedono interventi specifici e la famiglia viene meno.

Demenza e malattia di Alzheimer

La famiglia del malato di demenza e del m. di Alzheimer

La famiglia in Italia rappresenta il principale supporto assistenziale per i malati affetti dalla demenza e da altra patologia cronica.

Il percorso del familiare avviene secondo una fase di accettazione della malattia.

Ogni componente della famiglia si ritrova ad affrontare e ad elaborare le varie fasi dell'afflizione e del dolore, incentrando gli sforzi sulle proprie capacità di adattamento alla difficile situazione e sulle personale capacità di accettazione della separazione e del lutto che tale malattia prevede.

Il percorso di accettazione è paragonabile a quello di una situazione di lutto. Si ha in genere un periodo di negazione nel quale i familiari rifiutano di credere che sia vero ciò che sta accadendo al malato e, quindi, anche a loro. Si ricerca una nuova diagnosi, si richiedono farmaci innovativi, si cercano servizi riabilitativi adeguati o si chiede al proprio caro di tornare come era prima.

Dopo un certo tempo il familiare tende a sostituirsi al malato e alle sue difficoltà: si pone in un atteggiamento di iperattivismo, gettandosi in un'ansia agita e di controllo. Dopo altro tempo, di fronte all'inutilità del costante investimento delle energie e i risultati peggiorativi, scatta la frustrazione e la delusione con rabbia e irritazione, che talvolta sono dirette verso il malato e/o verso chi lo assiste prendendosene cura. Tale rabbia infine suscita senso di colpa, con abbassamento del tono dell'umore che può assumere aspetti depressivi.

Gli aiuti possibili sono costituiti dall'informazione sulla natura della demenza e dal supporto psicologico ai familiari fornito dalla rete dei servizi in collaborazione e con l'aiuto delle associazioni.

Terapia della demenza e della malattia di Alzheimer

I **trattamenti farmacologici** favoriscono il miglioramento della qualità della vita, rallentano la progressione della patologia e permettono una migliore relazione tra il demente e i familiari.

Attualmente, i farmaci più utilizzati per l'AD appartengono al gruppo degli inibitori delle acetilcolinesterasi, AchEsterasi, l'enzima che catabolizza l'acetilcolina (inibendo tale enzima, si aumenta la quantità di acetilcolina presente nello spazio intersinaptico).

I farmaci che agiscono sulla formazione di beta-amiloide e corpi neurofibrillari sono per ora impegnati in trials clinici.

I **trattamenti riabilitativi** prevedono un approccio riabilitativo ad orientamento cognitivo, che va imponendosi come modalità indispensabile nel soggetto con Alzheimer.

Nella riabilitazione del paziente affetto da demenza l'obiettivo non è il ripristino di livelli di funzionamento comunque perduti, ma di mantenere nel soggetto il più alto livello di autonomia compatibile con la sua condizione clinica, migliorandone la qualità di vita.

Gli ambiti di intervento riabilitativo del paziente demente interessano le capacità cognitive (memoria, orientamento temporo-spaziale, attenzione), le funzioni neuro-sensoriali, l'affettività, il linguaggio, le alterazioni del ciclo

sonno-veglia, l'alimentazione, le funzioni motorie, le disabilità della vita quotidiana. Questo tipo di intervento consente di rallentare il decadimento delle funzioni cognitive, contribuendo ad un minor impatto della malattia su quegli aspetti dell'autonomia personale che possono migliorare la qualità di vita del malato e alleviare il carico gestionale e assistenziale del caregiver.

Si utilizzano le seguenti terapie:

- terapia di orientamento alla realtà (ROT);
- terapia della reminiscenza;
- terapia occupazionale.

Un alto grado di istruzione e un'occupazione che richieda un elevato livello di attività cognitiva sembra avere un effetto protettivo sull'insorgenza della demenza, in quanto aumenta l'efficienza dei circuiti neuronali e la cosiddetta *brain reserve*, ossia la capacità del cervello di attivare al bisogno circuiti neuronali alternativi.

Le persone che si impegnano in attività intellettuali, come lettura, giochi da tavolo, cruciverba, suonare strumenti musicali, o che hanno una regolare interazione sociale, mostrano una riduzione del rischio di sviluppo della malattia di Alzheimer. Questo è compatibile con la teoria della riserva cognitiva, in cui si afferma che alcune esperienze di vita forniscono all'individuo una riserva cognitiva che ritarda l'insorgenza di manifestazioni di demenza.

L'apprendimento di una seconda lingua, anche in tarda età, sembra ritardare la malattia di Alzheimer.

L'attività fisica è anche associata ad un ridotto rischio di Alzheimer.