

LA DIAGNOSI DI DEMENZA

La **demenza** è caratterizzata dalla presenza di un deficit della memoria che si associa a disturbi in altre aree cognitive e causa una significativa riduzione delle capacità della vita quotidiana del paziente. La diagnosi si dovrà attenere ai criteri DSM-IV o ICD-10 che prevedono l'esistenza di un unico quadro sindromico, rappresentato dalla demenza, condiviso da differenti malattie.

I criteri diagnostici del DSM IV e dell'ICD 10 lasciano però aperti alcuni problemi che sono ancora campo di ricerca e fonte di incertezza da parte dei medici. Tra questi si deve citare la differenziazione fra normale invecchiamento cerebrale e demenza, l'inquadramento nosologico dei quadri di compromissione isolata di una sola capacità cognitiva e il ruolo diagnostico dei disturbi del comportamento che spesso, se non invariabilmente, caratterizzano i pazienti dementi.

La diagnosi di demenza è prevalentemente una diagnosi clinica. Per la **malattia di Alzheimer**, che di tutte le demenze rappresenta la forma più frequente, e per tutte le forme che non siano chiaramente ereditarie, mancano attualmente marker biologici e/o strumentali che possano, con tutta sicurezza, essere utilizzati a fini diagnostici.

L'individuazione di marker biologici e strumentali di malattia è un obiettivo della massima importanza che andrà perseguito nell'ambito di ben precisati protocolli di ricerca.

La diagnosi precoce di demenza

Malgrado vi siano evidenze che nella pratica la demenza è spesso misconosciuta nelle sue fasi iniziali. Una sua diagnosi precoce permetterebbe:

- un tempestivo intervento sulle cause delle demenze reversibili
- l'istituzione di terapie che possono ritardare la progressione della malattia
- l'inizio di terapie che possono potenziare la performance cognitiva del paziente sfruttando la sua non completa compromissione dei circuiti neuronali
- l'attuazione di misure che riducono gli effetti della comorbidità associata alla demenza
- l'attuazione tempestiva da parte del paziente e della famiglia di misure necessarie per risolvere i problemi connessi con la progressione di malattia.

L'utilizzo di alcuni strumenti di screening può evidenziare deficit cognitivi o funzionali in soggetti asintomatici anticipando in misura significativa i tempi della diagnosi. Si tratta però di strumenti che presentano una insoddisfacente specificità che, se applicati in popolazioni di soggetti asintomatici, avrebbero come risultato quello di individuare un elevato numero di falsi positivi.

Considerati i vantaggi di una diagnosi precoce, una demenza andrà tempestivamente sospettata in soggetti anziani che presentino un iniziale declino delle capacità cognitive. In questi soggetti, tra i quali la prevalenza della demenza è più alta che in soggetti asintomatici, l'utilizzo degli strumenti di screening presenta un più alto valore predittivo positivo e un minore rischio di falsa positività. Una pronta diagnosi in soggetti con sintomatologia iniziale viene qui denominata diagnosi tempestiva per differenziarla dalla diagnosi precoce in fase asintomatica. **I**

I sintomi che frequentemente caratterizzano una demenza all'esordio e che impongono di avviare una indagine sulla possibile presenza di una demenza con l'iniziale utilizzo di un test di screening possono essere delineati come segue.

La persona può mostrare una difficoltà progressiva a svolgere una o più delle seguenti attività :

- **Imparare e ricordare nuove informazioni .**
E' più ripetitivo; ha difficoltà a ricordare recenti conversazioni, eventi e appuntamenti; frequentemente posiziona gli oggetti in malo modo.
- **Eseguire compiti complessi.**
Ha difficoltà a seguire una serie complessa di pensieri o nell'eseguire compiti che richiedono numerose azioni.
- **Ragionare.**
E' incapace a rispondere con una ragionevole strategia a problemi insorti a casa o al lavoro; si mostra stranamente poco riguardoso delle regole sociali di comportamento.

- **Orientarsi.**
Ha difficoltà nell'orientamento durante la guida dell'automobile e tende a perdersi anche in luoghi che gli/le sono familiari. Può manifestare difficoltà a ricordare il giorno della settimana o la data attuale.
- **Parlare.**
Ha difficoltà sempre maggiori a trovare le parole che esprimano ciò che vuole comunicare e a seguire le conversazioni.
- **Avere un comportamento adeguato.**
E' passivo e non reagisce adeguatamente alle differenti situazioni, è più irritabile e sospettoso del solito, interpreta in modo sbagliato stimoli uditivi o visivi.
- **A volte si manifestano invece disturbi più selettivi e particolari come un disturbo del linguaggio (afasia), un disturbo nel riconoscimento dei volti familiari (prosopagnosia) o altri disturbi isolati come una difficoltà nell'organizzare il movimento.**

Quale è il percorso diagnostico per la diagnosi di demenza

Il percorso diagnostico si dovrà basare oltre che sulla raccolta mirata della storia clinica del paziente e sull'esame obiettivo, anche su un'attenta valutazione delle capacità funzionali e cognitive del paziente .

Il percorso diagnostico per la diagnosi di demenza dovrà vedere coinvolte le due figure del medico di famiglia per la prima fase di screening e il neurologo per la seconda e terza (fase di conferma diagnostica e diagnosi differenziale all'interno delle demenze).

La demenza è una compromissione della memoria e di almeno un'altra capacità cognitiva che si accompagna ad una diminuzione delle capacità funzionali del soggetto. In alcune forme di demenza differenti dalla malattia di Alzheimer, il disturbo di memoria può non essere presente all'esordio ed essere preceduto da importanti disturbi comportamentali. Non è inoltre infrequente osservare pazienti con deficit isolato di memoria o di un'altra funzione cognitiva o con compromissione di memoria e di altre funzioni cognitive che non presentano una diminuzione delle capacità funzionali. Per questi quadri andrà utilizzata una denominazione univoca che potrebbe essere "Compromissione isolata di (memoria, orientamento, linguaggio.)" e "Compromissione cognitiva lieve" per i quadri che non comportano un deficit funzionale. Questi pazienti andranno attentamente valutati al momento della diagnosi e durante il follow-up tramite protocolli di studio e valutazione.

Come si esegue una valutazione cognitiva

E' indispensabile, soprattutto nelle fasi iniziali di una demenza, quando è incerta la presenza stessa del deterioramento, effettuare un'indagine sistematica sulle differenti aree cognitive la cui traccia potrebbe essere fornita dai sintomi d'esordio precedentemente indicati. Preferibile, anche per il medico di famiglia, è comunque una indagine formale tramite strumenti strutturati e standardizzati, allo scopo di fornire indicazioni obiettive sull'esistenza del deficit cognitivo, di indicare le aree cognitive colpite e di fornire una valutazione quantitativa della gravità degli eventuali deficit utile nel corso del follow-up.

Si può ricorrere a numerosi strumenti di screening per l'indagine delle diverse aree cognitive. Fra tutti il più utilizzato è il Mini Mental State Examination (MMSE) di Folstein per il quale esiste una versione italiana e che è stato validato su una popolazione di normali italiani. Un altro strumento validato sulla popolazione italiana è il Milan Overall Dementia Assessement che è stato costruito avendo come paradigma la demenza di Alzheimer.

Bisogna tenere presente che i test di screening non sono strumenti che permettono da soli la diagnosi di demenza, anche se possono quantificare il livello di deficit cognitivo individuale del paziente. Possono però documentare la presenza di ridotte funzioni cognitive in più domini, come richiesto dai criteri diagnostici di demenza.

Le Linee Guida individuano **tre fasi** nel processo diagnostico:

una fase di screening gestita dal medico curante.

Una fase di conferma diagnostica

Una fase di diagnosi differenziale gestita dallo specialista neurologo.

Per ognuna di queste tre fasi sono definiti dalle Linee Guida specifiche procedure ed indagini. In sintesi le procedure della fase di screening definiscono le condizioni che caratterizzano il sospetto diagnostico di demenza e sono pertanto incentrate sulla esclusione di tutte quelle situazioni di decadimento cognitivo che non sono causate da demenza. La fase di conferma diagnostica è finalizzata a verificare l'effettiva presenza di una demenza, all'esecuzione di particolari indagini diagnostiche strumentali e alla caratterizzazione neuropsicologica del paziente. La fase diagnostica differenziale deve infine differenziare le forme vascolari dalle forme degenerative primarie e queste ultime tra di loro.

CHE COS'È LA DEMENZA?

La demenza è un insieme di sintomi che possono avere cause differenti.

Il quadro generale principale è formato dai disturbi della memoria, ai quali si aggiungono quelli di altre funzioni, quali il linguaggio, il pensiero, la capacità di orientarsi nel tempo e nei luoghi, la capacità di giudicare correttamente le situazioni e di prendere decisioni adeguate, la capacità di usare gli oggetti (sintomi cognitivi).

Questi disturbi si uniscono a quelli della capacità di essere autonomi nelle attività normali della vita di tutti i giorni (sintomi funzionali).

Coesistono anche disturbi psicologici e comportamentali, sia come modifica del carattere che come nuovi disturbi (sintomi comportamentali).

Il complesso di sintomi è quindi formato da tre grandi campi principali: le attività mentali o cognitive, le autonomie nella vita quotidiana, i disturbi psicologici e del comportamento (vedi oltre).

Dopo aver riscontrato una demenza si procede nella ricerca della causa, per impostare se possibile una terapia specifica a dare un parere sulla gravità della situazione.

L'Alzheimer è la forma più frequente di demenza, almeno la metà dei casi: altre forme frequenti sono quella causata da lesioni vascolari del cervello e da altri tipi di demenza simili all'Alzheimer ma con disturbi del comportamento (forme frontali) e dei movimenti (lewy body) più evidenti.

Cercare la causa della demenza è importante anche perchè numerose malattie di altri organi oltre al cervello possono compromettere le capacità mentali e dare un quadro di demenza: queste forme migliorano o addirittura guariscono quando si rimuove la causa (malattie della tiroide, alcolismo, gravi malattie respiratorie, epatiche, renali, carenza di vitamine, ecc.).

Anche alcune forme di depressione possono colpire la memoria in modo reversibile, così come alcuni farmaci.

CHE COS'È L'ALZHEIMER?

L'Alzheimer è una forma di demenza nella quale le aree del cervello che controllano l'ideazione e la memoria vengono colpite, e soprattutto nella capacità di mettersi in comunicazione tra loro per elaborare le diverse informazioni. Per esempio la zona che conosce la forma di un oggetto non riesce a comunicare ed a lavorare insieme a quella che conosce il nome o l'utilizzo di quello stesso oggetto, per cui l'individuo non riesce più ad agire normalmente. È una

malattia che inizia gradualmente ed in modo subdolo, con inizialmente piccoli disturbi che nel corso degli anni lentamente ma costantemente peggiorano: i farmaci, la qualità dell'assistenza e le cure sono in generale in grado di modificarne l'andamento.

IL MALATO DI ALZHEIMER È CONSAPEVOLE?

Nelle fasi iniziali di malattia il soggetto è per lo più consapevole di essere "diverso" da prima, anche se può non essere in grado di dettagliare specificatamente le proprie manchevolezze. Nelle fasi più avanzate viceversa può venire a mancare la coscienza di deficit, creando difficoltà all'assunzione di terapie ed alla gestione nel quotidiano.

FINO A QUANDO IL MALATO PUÒ STARE A CASA DA SOLO, USCIRE DA SOLO?

Generalmente si afferma che è meglio che il paziente rimanga nel proprio ambiente e continui le proprie abitudini di vita più a lungo possibile, intervenendo progressivamente con controllo, supervisione e sostituzione nei compiti. Un marcatore di autonomia è la capacità di assumere farmaci, di alimentarsi congruamente, di compiere piccoli acquisti e di orientarsi in ambiente noto anche con l'uso di mnemotecniche. Tali capacità vanno periodicamente valutate con l'aiuto del medico.

POSSO OTTENERE L'ACCOMPAGNAMENTO?

Per legge si riconosce un'invalidità fissa del 100 per cento per la malattia di Alzheimer con deliri o con depressione (codice 1001), mentre la diagnosi di demenza non specificata se grave è anch'essa riconosciuta con un'invalidità fissa del 100 per cento (codice 1003), mentre se iniziale riconosce una percentuale variabile dal 61 al 70 per cento (Gazzetta Ufficiale 26 febbraio 1992 n° 42).

L'indennità di accompagnamento è indipendente dal reddito, e può venire riconosciuta alle persone che abbiano difficoltà persistenti a svolgere i compiti e le funzioni proprie della loro età, oppure non siano in grado di deambulare autonomamente, presentando delle menomazioni fisiche o psichiche tali da necessitare dell'assistenza continua di una persona. Per i lavoratori che convivono e prestano assistenza ad un familiare riconosciuto invalido, la legge 104 del 5 febbraio 1992 prevede la possibilità di una riduzione dell'orario di lavoro.

Testi a cura del dr. Antonino Amato