

Demenze a Esordio Giovanile nella Provincia di Modena: Studio Preliminare sulle Caratteristiche Epidemiologiche, Neuropsicologiche e Socio-Assistenziali

Introduzione: le demenze sono disordini acquisiti e persistenti delle funzioni cognitive, in assenza di disturbi della vigilanza, che coinvolgono più domini cognitivi e determinano una significativa compromissione dell'autonomia nella vita quotidiana. Si tratta di condizioni che affliggono circa 50 milioni di persone in tutto il mondo, numero che è destinato a salire a 131,5 milioni nel 2050 con un costo totale stimato di 900 miliardi di dollari annui. La prevalenza nei paesi sviluppati è dell'8% al di sopra dei 65 anni, del 20% sopra agli 80 anni ed è previsto un aumento progressivo di incidenza soprattutto nei paesi in via di sviluppo. Ogni anno sono oltre 9,9 milioni i nuovi casi di demenza, un nuovo caso ogni 3,2 secondi.

La demenza può essere causata da diverse patologie, tra cui la più frequente e conosciuta è la malattia di Alzheimer, responsabile del 50-75% dei casi. Seguono la demenza vascolare (20-30%), la demenza a corpi di Lewy, la demenza fronto-temporale. Altre patologie (ad es. idrocefalo normoteso, demenza associata a parkinsonismi, eccetera) sono di più raro riscontro.

Sebbene esista una concezione radicata della demenza come malattia dell'anziano, avvalorata dalla presenza di studi effettuati prevalentemente su questa fascia di età, negli ultimi anni si è visto un incremento dell'incidenza di questa condizione in individui con meno di 65 anni. Difatti la demenza può presentarsi anche in età giovanile, delineando uno spettro di malattie noto come "EOD" ("Early-Onset Dementia") quando l'età di esordio è inferiore ai 65 anni.

I dati epidemiologici e clinici sulle demenze ad esordio precoce sono limitati e disomogenei, ma concordano nel sottolineare come l'EOD abbia caratteristiche cliniche e ricadute diverse rispetto alla demenza ad esordio senile (Late-Onset Dementia, LOD), colpendo una fascia di età in cui il paziente è ancora pienamente attivo dal punto di vista sociale, lavorativo e genitoriale. In tal senso, la rete assistenziale costruita per i pazienti con demenza è probabilmente inadeguata a pazienti con EOD, in quanto ritagliata sulle esigenze di pazienti più anziani e con deficit cognitivi spesso diversi.

Scopo del lavoro: presentiamo i dati preliminari di uno studio che intende descrivere gli aspetti psicologici ed i bisogni socio-assistenziali dei pazienti con EOD e delle loro famiglie ed esaminare le conseguenze del carico assistenziale del caregiver di riferimento e il livello di burden e di stress psicologico, al fine di pianificare una rete di assistenza mirata ai bisogni specifici dei pazienti e delle loro famiglie.

Materiali e metodi: sono stati reclutati i caregiver di 26 pazienti con EOD afferenti all'ambulatorio di Neurologia Cognitiva del NOCSE di Modena. Le autonomie nelle attività di base e strumentali della vita quotidiana dei pazienti sono state valutate tramite la scala ADCS-ADL (Alzheimer's Disease Cooperative Study Activities of Daily Living). I disturbi comportamentali dei pazienti sono stati valutati tramite il Neuro Psychiatric Inventory (NPI). I bisogni sociali, psicologici e assistenziali dei pazienti e dei loro caregiver sono stati valutati tramite le scale: Camberwell Assessment of Need (CAN), Quality of Life-Alzheimer Disease (QoL-AD), Disability Assessment Schedule-II (WHO-DASII), Resource Utilization in Dementia Lite Questionnaire (RUD lite). L'impairment funzionale e il burden del caregiver sono stati valutati tramite la Zarit Burden Interview e la Relative Stress Scale (RSS).

Sono stati, inoltre, intervistati 5 pazienti con deterioramento cognitivo lieve o moderato (MMSE > 21/30), somministrando loro gli stessi questionari.

È stata infine predisposta una scheda clinico-anamnestica per raccogliere informazioni relative a: diagnosi, gravità della demenza al momento dell'intervista, composizione del nucleo familiare, stile di vita del paziente e dei familiari prima e dopo la diagnosi, compresa la situazione lavorativa ed eventuali attività ricreative, riserva cognitiva. Il questionario MMSE (Mini Mental State Examination) è stato utilizzato quale misura globale di deterioramento cognitivo.

Risultati : tra i 26 caregiver, di cui 14 donne, 24 sono risultati essere il caregiver principale del paziente, di cui 18 i coniugi e 6 i figli. 9 caregiver sono ancora in condizione lavorativa (34,6%), 2 sono stati costretti a lasciare il lavoro per assistere il loro familiare affetto da demenza (7,7%), altri 2 hanno avuto necessità di cominciare a lavorare a causa dell'impossibilità del paziente di lavorare (7,7%). In tutti i pazienti è stato riscontrato un elevato bisogno assistenziale relativo alla disabilità funzionale e comportamentale.

Lo stress psicologico e il burden (inteso come il peso emotivo, economico e assistenziale in senso lato) sono risultati clinicamente rilevanti in tutti i caregiver e direttamente proporzionali ai sintomi comportamentali e ai deficit funzionali del paziente.

13 caregiver (50%) hanno riportato di aver abbandonato le attività di tempo libero e gli impegni in ambito sociale a causa della malattia del loro familiare.

Il livello di stress, tra i pazienti, è più alto in quelli che hanno preservato la consapevolezza di malattia (non anosognosici). La presenza di anosognosia (inconsapevolezza della malattia) è predittiva di un basso livello di stress del paziente, di un'alta qualità di vita percepita e di una limitata necessità di supporto psicologico. Questo elemento, relativamente ai pazienti anosognosici, è risultato in contrasto con la percezione dei caregiver, i quali hanno trovato una maggiore difficoltà nella gestione dei loro familiari.

Discussione: I nostri dati preliminari hanno delineato un quadro complesso con un notevole impatto sociale, psicologico ed economico della patologia su queste famiglie. In particolare il bisogno di cure dei pazienti è correlato ad un alto livello di burden e di stress psicologico dei caregiver. Dai colloqui con i familiari è emerso un grosso disagio psicologico che non trova adeguato supporto nei servizi attualmente esistenti, che non sono dedicati specificamente ai familiari di pazienti con EOD. A riguardo un caregiver ha riferito un'esperienza relativa ad un incontro in un gruppo di supporto nel corso del quale le informazioni ricevute avevano al contrario accentuato il forte timore del familiare riguardo il futuro decorso della malattia.

È importante sottolineare che per i pazienti con EOD è ipotizzabile la necessità di assistenza nel lungo termine. Tali soggetti presentano uno spettro di manifestazioni cliniche complesso, mutevole nel corso del tempo e spesso a rapida evoluzione. Per le demenze in generale non esistono attualmente terapie farmacologiche patogenetiche efficaci. Le sole terapie disponibili (inibitori delle acetilcolinesterasi e memantina) sono sintomatiche e approvate unicamente per la malattia di Alzheimer. La condizione dei pazienti con EOD e delle loro famiglie è resa ancora più difficile dalla possibile insorgenza di difficoltà economiche nei casi in cui il paziente rappresentava la maggiore fonte di sostegno per la famiglia. L'impossibilità di continuare a lavorare in alcuni casi ha

determinato la necessità dei familiari di cercare un nuovo impiego. Il tempo dedicato al nuovo lavoro in questi casi si aggiunge al tempo che necessariamente deve essere dedicato all'assistenza del malato, aumentando il grado di burden del caregiver. L'assenza di un sostegno medico, assistenziale e psicologico dedicato probabilmente accentua ulteriormente le difficoltà a cui vanno incontro pazienti e famiglie

Conclusioni: una precisa valutazione dei bisogni dei pazienti con EOD e delle loro famiglie potrà consentire di predisporre un'assistenza dedicata con approccio multidisciplinare ai bisogni medici, psicologici e sociali di questo specifico gruppo di pazienti e dei loro familiari.

Davanti a dati epidemiologici esigui e discordanti ci auguriamo che tale studio, finalizzato a dare una misura del problema a livello locale, possa essere il punto di partenza per uno studio a livello nazionale e oltre, soprattutto alla luce del fatto che si tratta di una condizione in grande aumento.

Bibliografia:

- ALCOVE 2013. Alzheimer Cooperative Valuation in Europe - Synthesis Report.
- World Alzheimer Report 2016.
- Bakker, C., De Vugt, M. E., Van Vliet, D., Verhey, F. R., Pijnenburg, Y. A., Vernooij-Dassen, M.J. & Koopmans, R. T. 2013b. The use of formal and informal care in early onset dementia: results from the NeedYD study. *Am J Geriatr Psychiatry*, 21, 37-45.
- Kelley, B. J., Boeve, B. F. & Josephs, K. A. 2008. Young-onset dementia: demographic and etiologic characteristics of 235 patients. *Arch Neurol*, 65, 1502-8.
- Lambert, M. A., Bickel, H., Prince, M., Fratiglioni L., Von Strauss, E., Frydecka D., Kienja, A., Georges, J. & Reynish, E. L. 2014. Estimating the burden of early onset dementia; systematic review of disease prevalence. *Eur J Neurol*, 21, 563-9.
- Van Vliet, D., Bakker, C., Koopmans, R. T., Vernooij_Dassen, M. J., Verhey, F. R. & De Vugt, M. E. 2010. Research protocol of the NeedYD-study (Needs in Young Onset Dementia): a prospective cohort study on the needs and course of early onset dementia. *BMC Geriatr*, 10, 13.
- Spalletta G., De Luca V., Padovani A., Rozzini L., Perri R., Bruni A., Canonico V., Trequattrini A., Bellelli G., Pettenati C., Pazzelli F, Caltagirone C & Orfei MD (2013) Early onset versus late onset in Alzheimer's disease: what is the reliable cut-off? *Adv Alzheimer Dis* 2:40–47.
- Marshall GA., Fairbanks LA., Tekin S., Vinters HV & Cummings JL (2007) Early-onset Alzheimer's disease is associated with greater pathologic burden. *J Geriatr Psychiatry Neurol* 20:29–33.
- Rossor MN., Fox NC., Mummery CJ., Schott JM., Warren JD (2010) The diagnosis of young-onset dementia. *Lancet Neurol* 9:793–806.
- Rogers BS., Lippa CF (2012) A clinical approach to early-onset inheritable dementia. *Am J Alzheimers Dis Other Demen* 27:154–161