

PDTA per le Demenze ad esordio precoce



Annalisa Chiari

Per il gruppo di lavoro PDTA demenze giovanili



SIndem
Associazione Autonoma Aderente
alla SIN per le Demenze

PERCHE' UN PDTA EOD

La necessità di creare un PDTA dedicato ai pazienti con EOD e alle loro famiglie nasce dalla osservazione della peculiarità clinica, assistenziale e sociale e dall'esigenza di

- 1- rendere omogenei i processi clinici ed organizzativi garantendo equità di accesso a diagnosi e cure
- 2- integrare le diverse strutture/organizzazioni coinvolte
- 3- migliorare l'applicazione delle linee guida e indicazioni internazionali e nazionali
- 4- evitare sprechi e ottimizzare i tempi e le risorse.

ESISTONO CENTRI DEDICATI AI PAZIENTI CON EOD?

In Emilia Romagna sono attualmente presenti 61 **Centri per i Disturbi Cognitivi e Demenze (CDCD)**.....medici, di norma **neurologi** o **geriatri**...



Tra questi sono menzionate 7 UOC di Neurologia (Parma, Modena, Carpi, Bologna, Ferrara, Forlì, Cesena)...<https://demenze.iss.it/mappaservizi/>). Non sono al momento previsti percorsi e servizi diversificati e dedicati alle fasce di popolazione più giovane.

A CHI E' RIVOLTO IL PDTA

Criteria di inclusione

- ◆ pazienti con *sospetto o diagnosi* di disturbo neurocognitivo minore (secondo i criteri del DSM V), anche con esordio comportamentale, i cui sintomi siano esorditi prima dei 65 anni di età.
- ◆ pazienti con *sospetto o diagnosi* di disturbo neurocognitivo maggiore i cui sintomi siano esorditi prima dei 65 anni di età.

Criteria di esclusione

- ◆ pazienti con disturbo cognitivo dell'età evolutiva in peggioramento
- ◆ pazienti con disturbo psichiatrico maggiore inveterato a cui si associa un disturbo cognitivo correlato alla patologia psichiatrica

FASE DIAGNOSTICA

L'attore principale nella fase del sospetto diagnostico è il **MMG** → CUP

CSM, Ospedale, PS → contatto mail o telefonico o prenotazione diretta da parte dello specialista inviante su agenda informatizzata dedicata.

(Geriatra) → prenotazione diretta da parte dello specialista inviante su agenda informatizzata dedicata.

La tempestività della diagnosi è di fondamentale importanza → invio **sulla base del sospetto clinico** (non esiste un test di primo livello validato per l'individuazione del disturbo neurocognitivo minore/MCI in medicina generale)

QUALE ORGANIZZAZIONE LOCALE?

Invio a:

- Ambulatorio neurologico distrettuale (**I livello**) oppure
- Centro neurologico di **II-III livello** (generalmente ospedaliero, CDCD).

Per l'accesso agli ambulatori di II-III livello: impegnativa **con codice nomenclatore regionale per la valutazione neurologica dei disturbi cognitivi** (89.13; codice SOLE 0865.001) e dicitura "visita neurologica per disturbi cognitivi".

AMBULATORI NEUROLOGICI DEDICATI AI DISTURBI COGNITIVI

I livello- Neurologia distrettuale: imposta esami ematochimici per esclusione di cause metaboliche, carenziali, tossiche, TC encefalo per escludere quadro lesionale cerebrale.

II livello- CDCD neurologico ospedaliero: avvia accertamenti che consentano di inquadrare correttamente malattie neurodegenerative o di identificare cause secondarie ad altra patologia neurologica (cause infettive o parainfettive, encefalopatie con demenza ed epilessia).

Deve poter garantire: RM encefalo ad alto campo con sequenze dedicate, valutazione neuropsicologica, esami neurofisiologici, programma terapeutico (farmacologico e non), supporto psicologico, presa in carico socio-assistenziale (team multidisciplinare dedicato).

E' necessario che sia individuato un centro di II livello in almeno una Unità Operativa Complessa di Neurologia di ogni AUSL.

III livello- almeno un centro per Area Vasta: garantiscono imaging funzionale avanzato (PET cerebrale, SPECT cerebrale, RM funzionale), diagnostica liquorale, indagini genetiche, programmi di stimolazione cognitiva differenziati per background socio-culturale, accesso a protocolli terapeutici sperimentali, collaborazione con neurologi esperti in disturbi del movimento, malattie del motoneurone, epilessia, malattie cerebrovascolari, accesso a trattamento neurochirurgico per pazienti con idrocefalo normoteso.

Accesso (del paziente o del campione biologico) garantito a tutti i pazienti ER.

PAZIENTI DA INVIARE AL II LIVELLO

- Sospetta malattia neurodegenerativa (inquadramento clinico/strumentale).
- Sospetta patologia infettive o parainfettiva, autoimmune, paraneoplastica.
- Disturbo cognitivo parte di un quadro neurologico che richieda la gestione integrata di più competenze neurologiche.
- Necessità di pianificare un programma terapeutico, un supporto psicologico, la presa in carico socio-assistenziale (team multidisciplinare).

PAZIENTI DA INVIARE AL III LIVELLO

- Disturbo cognitivo rapidamente progressivo.
- Caratteristiche atipiche, accertamenti non dirimenti al II livello.
- Pazienti che necessitano di indagini genetiche.
- Pazienti che richiedano informazioni o desiderino essere inserito in protocolli sperimentali farmacologici e/o programmi di stimolazione cognitiva differenziati per patologia o background socio-culturale.

PERCORSO AMBULATORIALE DI DIAGNOSI

- Accoglienza (con compilazione di eventuale modulistica per la privacy e delega per il ritiro degli accertamenti)
- Anamnesi e colloquio con il paziente ed i familiari
- Esame obiettivo neurologico
- Valutazione diagnostica volta ad indagare la sfera cognitiva (minimum data set)

Il tempo dedicato alla prima visita, per la corposità delle informazioni che è necessario raccogliere e la complessità della valutazione obiettiva, non può essere inferiore a 60 minuti.

ACCERTAMENTI DISPONIBILI

La diagnosi si basa **essenzialmente su elementi clinici**, suffragati se necessario da biomarcatori

- **Neuroradiologia:** TC o RM encefalo
- **Neuropsicologia** → dettagliata in allegato 2
- **Medicina nucleare:** PET cerebrale (FDG, amiloide), SPECT cerebrale
- **Elettrofisiologia:** EEG in veglia o dopo privazione di sonno, EMG, potenziali evocati
- Indagini liquorali (chimico-fisico, iso-elettrofocusing, dosaggio biomarcatori per malattia di Alzheimer, ricerca anticorpi diretti contro antigeni onconeurali e di superficie),
- **Indagini genetiche** (neurologo esperto in genetica o genetista) se:
 - 1) diagnosi clinica di una patologia neurodegenerativa autosomica dominante (Malattia di Alzheimer, Demenza Fronto-Temporale, Demenza a corpi di Lewy, Malattia di Niemann-Pick, Angiopatia amiloide cerebrale, CADASIL, Malattia di Creutzfeldt-Jakob)
 - 2) demenza ad esordio molto precoce o con anamnesi familiare positiva (almeno 3 affetti in I/II grado in due generazioni, indipendentemente dall'età di esordio; 2 affetti in I/II grado in due generazioni, di cui almeno uno con esordio < 60 anni. In questi casi è opportuno richiedere l'analisi con pannello multigenico esteso (NGS).

Per garantire equità di accesso alle indagini diagnostiche, integrare le strutture coinvolte, ottimizzare i tempi e le risorse → piattaforma condivisa per le comunicazioni tra specialisti e per le richieste di accertamenti a cui possano accedere tutti i centri di II e III livello.

COMUNICAZIONE DELLA DIAGNOSI

La diagnosi deve essere comunicata:

- Al paziente ed ai familiari eventualmente da lui indicati
- In un tempo e luogo dedicati.
- Da parte del neurologo che ha impostato o seguito l'iter diagnostico.

Deve essere previsto, dopo la comunicazione della diagnosi, un colloquio con il paziente e la famiglia per valutare il grado di consapevolezza del paziente e dei familiari, le ricadute emotive, il bisogno informativo e di confronto, la necessità di supporto organizzato e strutturato.

PIANO DI PRESA IN CARICO

Prevede:

- Pianificazione della terapia farmacologica e non farmacologica
- Indicazioni sui dei servizi di Psicologia clinica
- Indicazioni sui servizi socio-sanitari disponibili
- Indicazioni sulle associazioni di familiari

Quando sarà disponibile, verrà inoltre segnalata la possibilità di accedere alla sezione del sito regionale dedicato alle demenze ad esordio precoce.

PRESA IN CARICO

- Presso **Centro di I livello** (o **MMG** quando possibile): diagnosi definitiva, quadro clinico stabile, progetto assistenziale individualizzato definito.
- Presso **Centro di II livello (CDCD)**: disturbo neuro cognitivo maggiore che necessita di controlli periodici, disturbo neuro cognitivo minore ad elevato rischio di peggioramento.

Pazienti con patologia del complesso SLA-FTD, parkinsonismi atipici (PDD, PSP, CBS), demenza ed epilessia: presa in carico da parte dell'ambulatorio dedicato in funzione del problema clinico prevalente.

Il Centro di II livello garantisce comunque la valutazione del paziente, nei casi di urgenze legate a situazioni cliniche di particolare complessità, compresi i disturbi del comportamento gestibili a domicilio.

Prenotazione: tramite agenda dedicata con impegnativa (codice del nomenclatore regionale) oppure su agenda interna auto-gestita.

Cadenza delle visite: in funzione delle necessità cliniche.

ASPETTI TERAPEUTICI

- Terapie farmacologiche sintomatiche (A-che-I, Memantina, Neurolettici tipici e atipici): secondo le linee guida internazionali (NICE 2018) e le indicazioni AIFA e regionali.
- Deprescrizione di farmaci che comportino un rischio di induzione/aggravamento del disturbo cognitivo, o per i quali non esistano indicazioni terapeutiche sostenute da dati robusti di letteratura scientifica.
- Eventuali terapie disease-modifying disponibili nel prossimo futuro saranno proposte e somministrate secondo indicazioni AIFA e regionali.

Trattamenti non farmacologici: possono riguardare gli aspetti cognitivi, funzionali, comportamentali, psicologici, sociali, ed ambientali. Viene fatto riferimento in particolare a trattamenti cognitivi specifici finalizzati al potenziamento della funzione compromessa (memoria, linguaggio, funzioni visuospaziali, disturbi del comportamento)

Oltre ai trattamenti suggeriti possono essere previsti anche gli interventi previsti per soggetti con esordio > 65 anni trattati nel PDTA Demenze.

IL FISIATRA E GLI INTERVENTI RIABILITATIVI

- Valutazione logopedica, nutrizionista per problemi di fonazione, deglutizione, nutrizionali.
- Terapia Occupazionale per il paziente e per l'addestramento del caregiver
- Prescrizione di ausili
- Interventi di adeguamento del domicilio
- Valutazione e trattamento problemi motori, di equilibrio, cammino.

LO PSICOLOGO CLINICO

Fanno parte integrante del percorso di cura gli interventi psicologici **rivolti specificamente al caregiver dei pazienti con EOD**. E' quindi previsto l'invio dei familiari identificati da specifici criteri di accesso, tramite contatto diretto tra il Neurologo inviante e referenti Psicologi. Il servizio di Psicologia dedicato può essere attivato anche dal MMG.

ASSISTENZA NELLE FASI INTERMEDIE DI MALATTIA (CDR 1-2)

E' auspicabile che siano creati servizi dedicati (o che nei servizi attualmente disponibili siano creati spazi specifici) per i pazienti EOD in fase lieve-moderata.

Per pazienti con bisogni assistenziali socio-sanitari non più gestibili in ambito familiare il neurologo del CDCD può attivare il PUASS.

Nel caso in cui il PUASS attivi una UVM, il Neurologo del centro in cui è in carico il paziente rappresenterà lo specialista medico di riferimento.

Nel caso in cui un paziente presenti disturbi comportamentali severi, non risolvibili a domicilio con strategie terapeutiche non farmacologiche o farmacologiche, potrà accedere alle cure dei Nuclei specialistici esistenti sul territorio provinciale. I criteri di accesso e le modalità di accesso sono i medesimi che per i pazienti con demenza ad esordio tardivo, sia nel caso vengano individuate strutture/sezioni ad hoc in strutture esistenti, sia nel caso l'accesso sia a strutture condivise con i pazienti in età più avanzata.

ASSISTENZA NELLE FASI AVANZATE DI MALATTIA (CDR 3-5)

In cui l'autonomia è severamente compromessa, per disabilità elevata (Barthel < 30%, CDR 3-5) o copatologie significative (Cumulative illness rating scale-CIRS > 3).

I pazienti con queste caratteristiche si possono meglio avvantaggiarsi di una **presa in carico sulla base del modello geriatrico**. E' quindi opportuno che siano indirizzati ai CDCD della Geriatria, tramite contatto diretto del Neurologo con il Geriatra che garantisca un corretto passaggio di informazioni, oppure tramite prenotazione diretta su agenda informatizzata dedicata.

Il Geriatra interviene anche qualora il paziente sia accolto nelle strutture residenziali della rete dei servizi (Nuclei Demenze per Assistenza Residenziale Temporanea, Centri Diurni Demenze, Unità Speciali per i Disturbi Comportamentali eventualmente presenti nel sistema delle cure intermedie come gli OSCO-Ospedali di Comunità).

Il Neurologo deve comunque sempre rimanere disponibile per una gestione condivisa delle eventuali complicanze strettamente neurologiche quali la gestione dell'epilessia o dei sintomi extrapiramidali.

FASI TERMINALI E CURE PALLIATIVE

Nella demenza in fase avanzata/terminale (CDR 5) la Medicina palliativa può fornire interventi mirati a migliorare la qualità della vita dei pazienti e dei loro familiari, tramite la prevenzione ed il sollievo della sofferenza basati sulla identificazione precoce e sul trattamento del dolore e degli altri problemi fisici, psicosociali e spirituali (World Health Organization, 2005).

Le cure palliative contribuiscono a controllare la sofferenza, ad attenuare gli effetti del declino funzionale con trattamenti appropriati e personalizzati, a garantire una dignitosa qualità della vita residua e della morte, anche attraverso la condivisione delle decisioni maturate all'interno di una pianificazione condivisa e anticipata delle cure.

Le necessità e le modalità di cura palliativa, per le loro caratteristiche intrinseche, sono comuni ai pazienti con demenza di tutte le età. Si rimanda pertanto, per gli aspetti organizzativi, a quanto raccomandato nel PDTA per i pazienti con demenza in età geriatrica.

ASPETTI MEDICO-LEGALI

Il Medico legale informa e supporta i pazienti e le loro famiglie nel percorso di accertamento della disabilità ai sensi della LR 4/2008 (invalidità civile, condizione di handicap ai sensi della L.104/92, collocamento al lavoro ai sensi della L.68/99, rilascio certificazione per contrassegno parcheggio, ecc), dell'idoneità alla guida e sulle misure di protezione giuridica (Amministrazione di Sostegno, interdizione e inabilitazione).

1- Il certificato medico da allegare alla domande finalizzate al riconoscimento della disabilità deve essere redatto da abilitato alla compilazione telematica (MMG o **specialista di riferimento quale il neurologo**).

2- La presa in carico del paziente affetto e della sua famiglia non può prescindere dalla **partecipazione alle Commissioni di accertamento dell'AUSL dello specialista neurologo**: l'esperienza clinica, di supporto a quella valutativa, consente infatti di pervenire a un giudizio medico-legale personalizzato e strutturato sulle esigenze del singolo paziente.

3- Qualora emerga il sospetto di patologie che potrebbero risultare incompatibili con la guida, interviene Locale Commissione Medica (CML) per le patenti di guida dell'AUSL di residenza. Nei casi dubbi la CML può richiedere accertamenti specialistici (oneri a carico dell'interessato in quanto non compresi nei livelli essenziali di assistenza previsti dal Servizio Sanitario Nazionale).

In questo caso è fondamentale che la valutazione preveda l'analisi delle funzioni cognitive implicate nei processi di guida, tramite l'uso di test e software dedicati.

IL RUOLO DELLE ASSOCIAZIONI DI FAMILIARI

Le Associazioni possono collaborare con i Servizi Sanitari e Sociali nella programmazione e realizzazione di interventi per favorire percorsi di inclusione sociale, riduzione dello stigma, supporto alla famiglia, informazione e sensibilizzazione della cittadinanza e di conseguenza aumentare la possibilità per le persone con demenza di vedere riconosciuta e valorizzata la loro dignità.

Vista la difficoltà delle persone più giovani di sentirsi parte di un gruppo se di età più anziana, è importante sostenere progetti rivolti specificamente a pazienti con EOD, che si propongano obiettivi di socializzazione e, quando possibile e in collaborazione con i servizi sanitari dedicati, di stimolazione cognitiva.

Per gli stessi motivi, anche i caregiver possono giovare di proposte che tengano conto delle loro esigenze e che permettano un confronto e un sostegno reciproco attraverso gruppi di auto-mutuo-aiuto dedicati.

Infine, è da tenere presente che le Associazioni possono contribuire a fare emergere la “voce” delle persone malate, che nella demenza ha sempre avuto il tramite di chi si prende cura dei pazienti. Tuttavia, in particolare nel caso di pazienti con disturbi iniziali, buona consapevolezza di malattia ed esordio precoce, è possibile e necessario creare le condizioni per poter ascoltare il loro punto di vista, i loro bisogni, le loro richieste.

Gruppo di lavoro per il PDTA sulle demenze giovanili

Salvatore Ferro, Annalisa Chiari, Sabina Capellari, Susanna Malagù, Maria Angela Molinari, Federica Petraglia, Andrea Fabbo, Imma Cacciapuoti, Alessandra De Palma, Simonetta Cavalieri

COSA DEVE CONTRADDISTINGUERE L'APPROCCIO ALLE EOD?

- L'attenzione ai singoli sintomi e segni neurologici di malattia
- L'utilizzo (quando necessario) di strumenti di diagnostica "avanzata"

Nell'obiettivo di:

- un preciso inquadramento diagnostico
- un trattamento (sintomatico o patogenetico) rivolto ai singoli aspetti della malattia (cognitivi e comportamentali)

Specie quando i sintomi della malattia sono lievi o moderati e nei pazienti in cui la malattia neurologica è isolata o comunque predominante nel quadro clinico generale

- La possibilità di garantire servizi dedicati a questo gruppo di pazienti e alle loro famiglie.
- La possibilità di garantire l'accesso diretto ai servizi socio-assistenziali da parte dello specialista neurologo che ha in carico il paziente.