

Sulla mancata diagnosi di demenza

Ferdinando Schiavo, neurologo, Portogruaro (VE)

Introduzione

Da neurologo dei vecchi del GRUPPO DEMENZE di RINATA questo è il mio contributo al Manifesto dell'*Approccio Capacitante*® del collega Pietro Vigorelli dal titolo “Quali RSA per il prossimo futuro?”

Quanto sto per descrivere è complementare rispetto al manifesto elaborato da Pietro Vigorelli, ai suoi concetti e alle sue “parole” che condivido pienamente, forti, emblematiche, anche visionarie (serve!): *casa, normalità, essere persona, promuovere una nuova cultura in noi stessi*, e infine *utopia e realtà*.

Come non si può essere d'accordo con l'enunciato iniziale... “La domanda che ci siamo posti è *Quale assistenza vorrei per gli anziani nel prossimo futuro? Quale assistenza vorrei per me anziano se malauguratamente dovessi averne bisogno?*”

Il mio contributo (siamo entrambi inseriti, insieme ad altri validissimi professionisti della Salute, nel “Gruppo Demenze” di una futura associazione, RINATA) inizia il suo viaggio trattando i dilemmi e le carenze poste “a monte” del percorso delineato da Vigorelli. Rappresenta il frutto di una lunga esperienza che coniuga la mia attuale realtà professionale di neurologo di strada con la precedente prolungata attività di ospedaliero. Desidero delinearlo attraverso due punti abbastanza controversi: *La mancata diagnosi di demenza* (Tribuna 80) e *La deprescrizione ragionevole* (Tribuna 81).

La mancata diagnosi di demenza

E' un problema serio e sconcertante. Per chi va incontro ad una forma di demenza e per la sua famiglia la strada può presentarsi in ripida salita sin dai primi sparuti segnali tra i tanti che inaugurano il corso di queste malattie, segnali da interpretare tenendo presente che nelle scienze la soluzione di un problema diagnostico, in futuro anche terapeutico, dipende dalla nostra capacità di definirlo, di conoscerlo. Non è ancora così, poiché esistono sacche di colpevole indifferenza, di errate padronanze, di semplificazione, in un orizzonte che va dai comuni cittadini fino ai medici. Questo accade malgrado oggi siano presenti al mondo circa 55 milioni di persone con demenza e le proiezioni per il 2050 ne prevedano circa 153 milioni. Nel 2015 ho “pubblicato” su www.alzheimerudine.it (lo trovate anche su www.ferdinandoschiavo.it) un mio studio, il Progetto di supervisione di un campione di ospiti in istituti e centri diurni per anziani *Uno sguardo in più sull'anziano fragile in casa di riposo e in diurno (a cui successivamente, presa visione dell'enormità delle “malattie da farmaci”, diedi un titolo finale diverso: La strage delle innocenti)*. Questo piccolo lavoro, condotto su 45 ospiti in una residenza e in un diurno, confermava quanto evidenziato in diversi studi precedenti tra cui quello di Connolly A et al.¹ segnalato anche dalla nostra Amalia Bruni e colleghe in *Psicogeriatrica* nel 2016: “La diagnosi. E' il grande problema: solo il 50% dei pazienti con una forma di demenza viene oggi diagnosticato. Gli altri sono fantasmi, nascosti nelle case o nelle RSA, non identificati o al massimo edulcorati sotto terminologie vergognose perché aspecifiche e che nulla hanno da invidiare alle fumose e fantasiose diagnosi degli

ospedali psichiatrici di una volta che avevano dalla loro come scusante la reale mancanza di conoscenze”.

Il fenomeno della mancata diagnosi sembra sfacciatamente essersi persino accentuato di recente: circa il 75% dei 55 milioni di casi di demenza nel mondo non ha una diagnosi ufficiale recita il Rapporto Mondiale Alzheimer 2021 “Un (complicato) viaggio verso la diagnosi di demenza”.

Le cause e persino le motivazioni sono diverse. Una può essere ripresa dallo stesso Rapporto Mondiale: “Un medico su tre sostiene che la diagnosi sia inutile perché ad oggi non esiste una cura per la demenza”. Ovviamente non sono concorde con chi omette di effettuare una diagnosi anche se si tratta di una “malattia inguaribile”, e le ragioni sono tante!

C’è dell’altro, però, che impedisce una tempestiva diagnosi di demenza.

*In un mio articolo presente da tempo nell’interessante sito creato da Lidia Goldoni www.perlungavita.it (ma si trova anche sul mio sito), ho affrontato questo assurdo aspetto attraverso sei situazioni, *I sei non può avere una demenza*”², esaminando in successione il serio tema dell’ageismo che tutto giustifica (è normale che perda colpi, è vecchio!), dell’autoageismo (ma dottore, certo che sbaglio, ho una certa età, io!), del “troppo giovane per avere una demenza!”, della seria e meravigliata convinzione, della “gente e persino di medici, attraverso un “ma come fa a viaggiare, parlare in pubblico se ha una demenza?”³ che si riallaccia al punto 5, finendo con l’esaminare nel punto 6 un aspetto molto delicato sotto il profilo operativo (e non solo) che riguarda la possibilità che i test cognitivi brevi più usati (MMSE e Orologio, ad esempio) possano essere mal interpretati, soprattutto nella persona giovane e magari “sveglia” culturalmente. Insomma, che il “Mini Mental possa “mentire” in tanti modi, in particolare con falsi negativi basati sulla quantità piuttosto che sulla qualità dei punti persi!*

*Ora, attraverso un altro mio articolo⁴ e l’esperienza di diverse storie umane desidero condurvi verso una necessaria deviazione che riguarda le **DEMENZE GIOVANILI**, argomento utile anche per dissacrare la zavorra di luoghi comuni che imperversano in questo territorio della mente a tutte le età.*

Esiste quindi qualcosa che impedisce di riconoscere un esordio di demenza e tra le varie ragioni, una è certamente questa: non tutte le demenze (plurale) iniziano col buco... di memoria, malattia di Alzheimer compresa. Lapidaria, sconvolgente per chi ha coltivato la presunzione dell’esistenza della sola malattia di Alzheimer e la nozione errata che l’esordio fosse sempre inequivocabilmente quello solito, atteso, riguardante principalmente la memoria. C’è dell’altro in molti casi di demenza, anche e soprattutto negli esordi, ingannevoli quanto basta. Ma non sempre li conosciamo.

Un esordio senza alterazioni della memoria, apparentemente atipico, anomalo secondo i preconcetti descritti, avviene con una discreta frequenza, e più spesso proprio nelle forme giovanili, che siano di matrice alzheimeriana o di tipo fronto-temporale (patologia ancora più esclusivamente giovanile) e persino in quelle da danno vascolare, come ci informano almeno due recenti e autorevoli studi^{5,6}.

Quello che sta accadendo a quasi 4 milioni di persone al mondo diagnosticate come DEMENZE GIOVANILI è ritenuto certamente un evento “inatteso”, sconvolgente per numerosi e comprensibili motivi: umani, sociali, lavorativi, economici, affettivi, assistenziali. E va considerato un ulteriore aspetto disastroso: nell’Alzheimer giovanile e nelle demenze fronto-temporali esiste un’alta possibilità che si tratti di forme geneticamente determinate. *Con che sguardo vivrà la realtà, rifletterà sul futuro (economico, scolastico, psicologico e... genetico!) dei propri bambini un familiare, come la giovane moglie di un giovane malato di Alzheimer con mutazione della Presenilina 1?*

La vicenda amara di Robin Williams^{7,8}, deceduto a 63 anni, al di là dei contenuti emotivi e mediatici dovrebbe averci insegnato ad allargare i confini delle nostre "specializzazioni" verso una visione ampia, olistica, certamente complessa, che deve comprendere persino domande sulla stitichezza (le alterazioni neuronali della demenza a corpi di Lewy possono "esordire" a carico dei neuroni intestinali!), sulla perdita dell'odorato, su certe diavolerie di comportamento motorio mentre si attraversa la fase REM, quella dei sogni (o meglio, degli incubi), sulle sincopi da ipotensione ortostatica.

Piccola bibliografia

1. Connolly A et al. *Underdiagnosis of dementia in primary care: Variations in the observed prevalence and comparisons to the expected prevalence*. Aging & Mental Health. 2011.
2. [www.perlungavita.it: https://perlungavita.it/argomenti/salute-e-benessere/1575-i-6-non-puo-essere-demente](https://perlungavita.it/argomenti/salute-e-benessere/1575-i-6-non-puo-essere-demente).
3. [www.perlungavita.it: https://perlungavita.it/argomenti/salute-e-benessere/1401-la-vita-di-wendy-mitchell-63-anni-con-demenza-precoce-abita-da-sola-viaggia-attiva-nella-associazione-minds-and-voices](https://perlungavita.it/argomenti/salute-e-benessere/1401-la-vita-di-wendy-mitchell-63-anni-con-demenza-precoce-abita-da-sola-viaggia-attiva-nella-associazione-minds-and-voices).
4. [www.perlungavita.it: https://perlungavita.it/argomenti/salute-e-benessere/1356-sembrava-mobbing-quando-le-demenze-arrivano-in-eta-lavorativa](https://perlungavita.it/argomenti/salute-e-benessere/1356-sembrava-mobbing-quando-le-demenze-arrivano-in-eta-lavorativa)).
5. Hendriks S et al. *Global Prevalence of Young-Onset Dementia: A Systematic Review and Meta-analysis*. JAMA Neurol 2021.
6. Jonathan Graff-Radford et al. *New insights into atypical Alzheimer's disease in the era of biomarkers*. The Lancet Neurol 2021.
7. Schneider Williams S. *The terrorist inside my husband's brain*. Neurology 2016;87: 1308-11.
8. [www.perlungavita.it: https://perlungavita.it/argomenti/salute-e-benessere/1076-storie-di-corpi-di-lewy-robin-williams-malato-a-sua-insaputa](https://perlungavita.it/argomenti/salute-e-benessere/1076-storie-di-corpi-di-lewy-robin-williams-malato-a-sua-insaputa)