

PROCEDURA DI DIAGNOSI, TRATTAMENTO E FOLLOW UP DELLA DEMENZA IN PERSONE CON DISABILITÀ INTELLETTIVE ED AUTISMO

Referente dr.ssa Michela Uberti

1. Obiettivo: diagnosticare e definire un piano di sostegni per la persona con D.I e autismo con demenza secondo i valori e i principi dei modelli di qualità di vita

2. Destinatari: dirigenti medici e sanitari, coordinatori, I.P. ed educatori

Con l'avanzare dell'età aumenta il rischio nelle persone con D.I. di incidenza di patologie neurodegenerative come la demenza.

Mentre nelle persone a sviluppo tipico il quadro sintomatologico è prevalentemente caratterizzato da comparsa di deterioramento cognitivo seguito da perdita delle performance, nelle persone con D.I. più spesso si osserva un peggioramento del funzionamento globale con perdita delle capacità adattive. Nelle persone con Disabilità Intellettiva in cui si sospetta un decadimento cognitivo la valutazione risulta essere un processo estremamente articolato per la presenza e l'intreccio di numerose variabili personali (biologiche, psicologiche o del funzionamento personale) e di contesto che possono influenzare la "caduta" del comportamento individuale rispetto ad un precedente livello già espresso: tali difficoltà inoltre incrementano in presenza di un livello di base del funzionamento personale molto basso come quello osservato nelle persone con disabilità intellettiva di grado elevato.

L'assessment della demenza nelle persone con D.I. richiede una valutazione iniziale in cui la persona esprime il suo livello più alto di funzionamento, valutazioni successive, con l'utilizzo di strumenti semplici, validati e utilizzati a livello internazionale, in caso di sospetto decadimento cognitivo, in grado di individuare le aree in cui la persona ha perso le proprie capacità. Si individuano successivamente i bisogni e i sostegni necessari (tramite la Support intensity Scale) per attuare gli interventi, sociali, ambientali, psicoeducativi, sanitari per mantenere il miglior livello possibile di autonomia e di benessere impiegando il costrutto "bilancio di vita" nell'ottica del modello della Quality of Life di R. Schalock.

3. Target utenza: persone con SD over 30, persone con D.I. e Autismo over 50 anni.

4. Diagnosi: Molte patologie interniste e psichiatriche possono determinare una perdita del funzionamento individuale e vanno poste in diagnosi differenziale. L'iter diagnostico

prevede la ricerca e l'eventuale esclusione delle cause secondarie e trattabili di decadimento funzionale (alterazioni metaboliche, patologie tiroidee, epatiche, renali, farmaci psicotropi, patologie psichiatriche come la depressione...) per arrivare a una diagnosi di demenza attraverso:

Anamnesi accurata: per valutare la presenza di fattori di rischio accertati per demenza (trauma cranico, depressione, esposizione a tossici come alcol, familiarità, positività genetica per epsilon 4?)

Esami ematochimici: emocromo completo, ves, elettroliti (Na, K, Cl, Ca, P), azotemia, creatininemia, glicemia, uricemia, funzionalità epatica, elettroforesi siero proteine, funzionalità tiroidea (TSH, FT4), Vit. B12, acido folico, sierologia per sifilide, HBV, HCV, esame urine completo; dosaggio farmaci.

Visita medica completa: compreso esame neurologico e valutazioni specialistiche per escludere deficit sensoriali (vista e udito)

Esami strumentali: Tac encefalo (o RMN) (altri accertamenti se necessari)

Procedure di assessment e indicazioni cliniche per una buona pratica di valutazione: cercare segni di riduzione o perdita di abilità precedenti, anche quando già marcatamente compromesse.

In particolare:

orientamenti (spaziale, temporale, personale)

linguaggio

riconoscimenti

prassie

disturbi dell'equilibrio e della marcia

disturbo del sonno

disturbo dell'alimentazione

disturbo del tono dell'umore

cambiamenti nell'interazione con gli altri

estinzione o comparsa di disturbo della condotta

perdita nelle abilità di base (alimentazione, abbigliamento, igiene personale, cura della persona, controllo degli sfinteri).

Strumenti di assessment : DMR, AFAST, S PAID-G

Il DMR (demenza questionnaire for people with mental retardation) è uno strumento ideato appositamente per lo screening di demenza in persone con DI di qualsiasi natura e di grado lieve, moderato e severo, indagando domini chiave della demenza (cognitività, BPSD), basato su osservazioni nella vita quotidiana da parte dei caregiver diretti con una buona conoscenza del soggetto esaminato (limiti: effetto pavimento nelle persone con DI grave e non adatto se presenti deficit sensoriali).

AFAST (Alzheimer Functional Assessment Tool): valuta l'autonomia nelle attività quotidiane di base in persone con DI affette da (sospetta) demenza. Tutti gli Items ad eccezione di quello relativo alla consapevolezza sono sovrapponibili a quelli dell'Activities of Daily Living. Gli items dei singoli domini dell'AFAST sono molto più numerosi e consentono un livello di dettaglio e di stadiazione molto più preciso, una più precisa stesura dei piani di assistenza, di sostegno o di stimolazione della memoria procedurale individuale.

SPAID-G (Strumento Psichiatrico per l'Adulto Intellettivamente Disabile): concepito per l'individuazione preliminare delle aree diagnostiche a maggior rilevanza psicopatologica e si riferisce al funzionamento della persona life-span. Gli item sono stati costruiti pensando alla possibilità di identificare i sintomi psichiatrici a partire dall'unica modalità d'indagine applicabile a tutti i casi di DI, ovvero l'osservazione dei comportamenti e definiscono indicatori comportamentali di tutti i sintomi che compaiono, con diversa aggregazione, nelle varie categorie diagnostiche del DSM-IV TR. Nella fase di calcolo del numero di indicatori comportamentali presenti, lo strumento fa riferimento ai seguenti raggruppamenti meta-sindromici DSMIV TR: disturbo del comportamento alimentare, disturbi psicotici, disturbi depressivi, disturbi maniacali, disturbi d'ansia, effetti collaterali da farmaci, delirium, demenza, disturbi correlati a sostanze, disturbi di personalità cluster a (strano), disturbi di personalità cluster b (drammatico), disturbi di personalità cluster c (ansioso), disturbi del controllo degli impulsi, disturbi dell'identità, simulazione, disturbi sessuali. Per ogni item l'attribuzione del punteggio è dicotomica, zero o uno, in base alla presenza o assenza del comportamento descritto. Il punteggio di un sintomo può contribuire al punteggio di diversi raggruppamenti, allo stesso modo in cui alcuni sintomi sono trasversalmente presenti in più condizioni psichiatriche.

Assessment del comportamento adattivo (Vineland Scale) MICHELA UBERTI

Tempi per assessment:

- a. baseline: per **tutti** i residenti per definire il miglior funzionamento possibile. (DMR)
- b. valutazione annuale: Sindrome di Down over 30 e persone con D.I. e autismo con presenza di fattori di rischio (è tenuta una lista nominale).
- c. valutazione biennale. Per tutta la popolazione con D.I e autismo over 50.
- c. sospetto diagnostico: vedi punto 4. L'attivazione dell'intervento (punto 5) viene attivata alla conferma diagnostica di demenza possibile o probabile.

Individuazione referente progetto di sostegno e ruolo suo e dell'èquipe: il compito del referente consiste

- a. nel verificare che l'iter diagnostico e l'assessment vengano perseguiti e completati con le modalità e i tempi stabiliti.
- b. convocare il consulente specialista per la definizione della diagnosi
- c. definire i tempi al gruppo di lavoro per le valutazioni successive.

5. Intervento

Buone prassi per la definizione di interventi in persone con demenza

Qui di seguito vengono esplicitate delle indicazioni di ordine clinico, relazionale e organizzativo da applicare con particolare attenzione ogni qual volta si stia sostenendo, attraverso un intervento multidisciplinare, una persona con disabilità intellettiva e autismo a cui è stata fatta diagnosi di demenza.

La condizione di demenza associata ad una fragilità importante come la disabilità intellettiva e l'autismo rende infatti queste persone particolarmente sensibili sia ai cambiamenti ambientali e relazionali sia ai cambiamenti interni al proprio organismo motivo per cui è necessario non solo mantenere un livello di monitoraggio della modifica del funzionamento della persona ma anche un importante controllo delle variabili ambientali e relazionali in cui la persona vive.

All'èquipe multidisciplinare è quindi chiesto di mantenere un alto livello di attenzione e monitoraggio sia sul funzionamento generale della persona, attraverso pratiche di assessment dettagliato e ripetuto (vedi capitolo Assessment e follow up), sia attraverso l'individuazione di interventi riabilitativi ed esistenziali a breve termine.

Tutti gli interventi dovranno tener conto dei seguenti aspetti:

- A. Comunicazione. La condizione di demenza della persona con disabilità può modificare significativamente anche le sue capacità comunicative (espressive e recettive). È importante quindi non riferirsi esclusivamente alle informazioni sulle passate modalità comunicative del soggetto. È più utile invece, partendo da queste, rivalutare periodicamente la qualità della comunicazione dell'interlocutore. In ultima istanza si sottolinea come porti notevole beneficio alla comunicazione interpersonale, e quindi alla percezione di comprensione e sicurezza della persona disabile, la scelta di modalità comunicative basate su interazioni chiare, con codici comunicativi adatti alle competenze della persona (verbale, gestuale, iconico ecc) e con tempi di latenza sufficientemente ampi da garantire al soggetto sia di comprendere e rielaborare il messaggio in entrata sia di definirne e erogarne uno proprio. La comunicazione del soggetto può infine modificarsi anche in relazione al suo stato di benessere generale mutando non solo in diverse giornate ma anche all'interno della stessa giornata. Per questo motivo la scelta del codice comunicativo e l'ampiezza temporale delle informazioni devono essere personalizzate in modo da tener conto delle condizioni oggettive e reali della qualità della comunicazione per il soggetto in quel preciso istante.
- B. Stabilità relazionale. Proprio perché la persona con demenza può vivere spesso, anche all'interno dell'arco della stessa giornata, delle condizioni di minore lucidità è necessario prevedere un sostegno costante e ordinato. Poiché il sostegno erogato dagli operatori è il primo e più importante sostegno, risulta cruciale garantire a persone che vivono condizioni di demenza, associata a disabilità, la stabilità degli operatori. Questa scelta aiuterebbe sia la persona disabile, perché verrebbero meno alcuni elementi di stress relazionale determinato dalla fatica di conoscere ed entrare in contatto con operatori "nuovi" o poco conosciuti, sia l'operatore che, conoscendo la condizione particolare del disabile, potrebbe attivare le procedure più appropriate con minore onerosità.
- C. Modifiche ambientali. Per gli stessi motivi descritti poco sopra è altresì cruciale garantire ambienti di vita costanti e riconoscibili per la persona disabile. Occorre quindi che la necessità di garantire un sostegno specialistico si ottemperi alla stabilità degli ambienti di vita tipici della persona.
- D. Progetto di vita. La definizione del progetto di vita, e ancor più del programma di intervento, risulta essere un elemento cruciale per le persone con disabilità e diagnosi di demenza. Per i motivi sopra elencati è quindi necessario prevedere un

progetto molto flessibile, rivalutabile periodicamente, e molto preciso in cui sia gli obiettivi che la tipologia, frequenza e durata dei sostegni siano ben definiti. La definizione del progetto di vita e del programma dei relativi sostegni dovrebbe prevedere:

1. *Assessment delle preferenze.* La valutazione delle preferenze e dei valori della persona con disabilità è una valutazione fondamentale per individuare gli obiettivi a maggior salienza per la persona. La conoscenza di queste informazioni, anche quando queste sono riportate da un'analisi della sua storia, permette di stabilire un piano dei sostegni allineato alle aspettative esistenziali della persona.
2. *Assessment del funzionamento.* Attraverso l'assessment del funzionamento vengono individuate le aree del comportamento adattivo con maggior bisogno di sostegno.
3. *Definizione del piano dei sostegni.* Fare diagnosi di demenza significa essere consapevoli che la persona disabile avrà, con livelli di velocità non sempre prevedibili, un lento e progressivo peggioramento sia del proprio funzionamento che delle proprie condizioni di salute. Per questo motivo è opportuno prevedere sia assessment ripetuti (per registrare periodicamente e molecolarmente il suo funzionamento oltre che il livello di benessere fisico, personale e relazionale della persona), sia la definizione di obiettivi clinici, personali e funzionali adeguati alle condizioni di salute della persona (piano dei sostegni). Per ciascun obiettivo deve essere posta particolare attenzione alla specificazione della tipologia, frequenza e durata del sostegno. In questo modo l'operatore otterrà maggior chiarezza sul livello di sostegno da erogare e alla persona disabile sarà permesso di "operare, muoversi e autodeterminarsi" con il maggior livello di autonomia possibile.
4. *Operazionalizzazione degli obiettivi.* Nella stesura del piano di intervento è bene prevedere una corretta operazionalizzazione degli obiettivi: garantire che gli stessi siano definiti in modo molecolare, preciso, chiaro e non ambiguo con indicazioni inequivocabili del risultato atteso (criteri di raggiungimento).
5. *Gerarchizzazione degli obiettivi.* Poiché è molto probabile che le priorità della persona e del suo ecosistema possano mutare con una certa rapidità viene data indicazione di gerarchizzare gli obiettivi derivati dai diversi assessment (delle preferenze e del funzionamento). L'equipe multiprofessionale, in accordo con la persona disabile e i suoi familiari, porrà attenzione ad una gerarchizzazione degli obiettivi al fine di garantire il maggior livello di benessere fisico e personale alla

persona disabile. Per questo motivo è bene che sia presente un buon equilibrio tra gli obiettivi di tipo clinico (legati alla salute) e gli obiettivi personali (di tipo esistenziale). Gli obiettivi identificati andranno poi inseriti negli 8 domini della QDV.

6. *Responsabile del progetto.* Come nella fase di assessment anche nella fase di definizione e attuazione del progetto di vita è identificato nominalmente un responsabile del progetto. Compiti del responsabile del progetto sono:
 - a. Verificare la corretta applicazione delle presenti linee guida nella stesura
 - b. Monitorare la realizzazione del progetto di vita stabilendo tempi e responsabilità
 - c. Verificare gli esiti del lavoro.
7. *Revisione ogni 6 mesi.* Proprio per la mutabilità dei bisogni e del funzionamento della persona è bene che la valutazione del programma di interventi sia operata con maggior frequenza. Si ritiene che sia necessaria una valutazione ALMENO ogni 6 mesi sia dell'assessment, che del progetto che del programma dei sostegni.
8. *Transizione di fine vita:* L'aspettativa di vita di una persona dalla diagnosi di demenza è di circa otto-dieci anni, anche meno se associata a comorbidità come spesso avviene nelle persone con D.I. Anni in cui i bisogni di sostegno di tipo assistenziale e sanitario aumentano progressivamente fino a diventare predominanti nelle fasi finali della malattia. L'equipe curante e i famigliari provvederanno a stabilire, in base anche ai desideri che la persona potrebbe aver espresso precedentemente, quali provvedimenti e interventi intraprendere per accompagnare la persona nelle fasi finali della vita.
9. *Coinvolgimento della persona disabile, di tutti i caregiver nella stesura del progetto.* Nella definizione del progetto di vita, particolarmente nella valutazione delle preferenze e dei valori, è bene coinvolgere ripetutamente oltre alla persona disabile anche tutto il suo ecosistema relazionale (famiglia, amici di comunità e operatori).

Strumenti di lavoro

Sarà possibile garantire la buona applicazione delle procedure sopra elencate solo se verranno utilizzati in modo appropriato i diversi strumenti di lavoro a disposizione e precisamente:

- Èquipe Multiprofessionale
- Metodologia comportamentale
- Interventi medici ed infermieristici basati su evidenza

6. Timing

Definizione diagnostica: 60 giorni (un periodo di di 60 giorni è necessario anche per ottenere i responsi degli accertamenti per la diagnosi differenziale)

Definizione progetto: 30 giorni

Verifica progetto e follow up assessment e progetto: 180 giorni sia per il progetto di vita che per il programma di intervento