

la Lettera

dell'Associazione Alzheimer Roma Onlus

Editoriale a cura di Giacomo Maria Salmucci

E' sulla scia dell'impegno e, anche, della trepidazione di quello che ci attende nei prossimi mesi, dopo la firma, - firma prevista entro il mese di dicembre - alla Regione Lazio, la convenzione per realizzare il nostro progetto "Un Anno Insieme" che apriamo il nostro bollettino di fine d'anno. Una nota di speranza, e forse qualche cosa di più, accompagna i nostri auguri natalizi e per il 2009. Speranza, da parte nostra, di essere all'altezza delle aspettative delle 100 famiglie che seguiremo e dell'istituzione che ci ha dato fiducia, che qui ringraziamo, oltre che degli obiettivi che ci siamo proposti; ma anche la soddisfazione di avere contribuito a sensibilizzare le istituzioni su un problema che è, purtroppo, destinato a permanere e, probabilmente, ad acutizzarsi. Il 2008 è stato il decimo anno di attività



Sommario:

Il nostro 2009	2
Il medico ci dice	3-8
segue Il nostro 2009	9
La Genetica dell'Alzheimer	10-11
Informazioni utili	12
Per saperne di più	12

della nostra Associazione sul territorio romano. Ci eravamo chiesti come renderlo 'speciale'. Non potevamo aspirare a nulla di meglio che vincere il progetto. Sul progetto abbiamo in proposito già dato alcune informazioni con un numero speciale (n.ri 43-44) in cui indicavamo sia l'opportunità di formazione e di crescita professionale offerta a chi volesse passare con noi, come volontario, il prossimo anno sia le modalità di reclutamento sia, per l'appunto, le finalità del progetto stesso. Sulle finalità desideriamo insistere. Infatti, coerentemente con la 'filosofia' della nostra Associazione, esse riguardano l'assistenza domiciliare, che desideriamo fornire in maniera quanto più personalizzata possibile, ritagliando ogni intervento sulle concrete esigenze del malato e del caregiver a seconda dello stadio della malattia e del contesto familiare. Per noi si tratta di fare un salto di qualità rispetto alle nostre, pur positive, esperienze passate. Se riusciremo, potremo con cognizione di causa, alla fine del percorso, presentare alle istituzioni una sorta di protocollo articolato e sperimentato su cui pensare di strutturare i programmi di intervento domiciliare. Nelle pagine che seguono

pubblichiamo qualche stralcio del nostro progetto per rendervi partecipi del nostro lavoro.

Se le nostre energie saranno prevalentemente concentrate, come è ovvio, sulla realizzazione del progetto, non intendiamo trascurare la nostra 'normale' attività. E' in programma un corso di formazione particolarmente dedicato agli aspetti psicologici; l'ascolto, così come i gruppi di auto-aiuto e le consulenze legali, continuano come per il passato; è prevista un'asta di beneficenza di arte contemporanea in febbraio. Invitiamo chiunque sia interessato o a usufruire dei nostri servizi o a partecipare a una delle nostre iniziative a contattarci, in modo che si possano dare le informazioni necessarie - date e simili - in tempo utile.

Infine, la solita richiesta che ha, però, in questo momento, un significato particolare: rinnovate la vostra iscrizione e fate iscriverne i vostri amici. Sarà un modo di dirci che i nostri dieci anni di lavoro non sono stati inutili. Ancora Buon 2009!

HAI RINNOVATO LA TUA QUOTA ASSOCIATIVA? ABBIAMO BISOGNO DI TE
c/c postale 99945008

Unicredit Banca di Roma Ag. 10 CODICE IBAN IT 18 P 03002 05021 000400497190



IL NOSTRO 2009

Il progetto "Un Anno Insieme" in sintesi

Il programma di quest'anno, come abbiamo accennato nell'editoriale, sarà in larga misura 'coperto' dal progetto di cui qui riportiamo le linee essenziali.

Ci interessa mettere in evidenza la filosofia che ci ha guidato, nel senso che dietro ad ogni attività qui elencata corrisponde il tentativo



da parte nostra di far fronte a uno dei molti bisogni concreti, che abbiamo imparato a conoscere in questi dieci anni a fianco dei malati e dei caregiver. E' anche un modo di chiedere a chi ci legge di esserci particolarmente vicini in questa eccezionale avventura che ci aspetta: abbiamo bisogno di volontari, di soci, di un po' del vostro tempo.

Il progetto si colloca in piena sintonia con gli obiettivi indicati dal bando, l'organizzazione di un "sistema volto ad aiutare, sostenere ed accompagnare i malati di Alzheimer e le rispettive famiglie lungo il percorso della malattia attraverso azioni di sostegno, di orientamento, di informazione mirata, di assistenza domiciliare per una gestione integrata e sostenibile della malattia".

L'assistenza ai malati di Alzheimer si fonda su una triade rappresentata da malato, famiglia ed equipe assistenziale. Il progetto vuole "organizzare una rete tra servizi terri-

toriali, paziente e i suoi familiari e realizzare un modello di presa in carico territoriale incentrata su:

- collaborazione/integrazione tra servizi, famiglie, Associazioni e risorse informali del territorio;
- competenza di team multidisciplinari e inter-professionali;
- monitoraggio dell'evolversi della malattia e continuità assistenziale;
- attenzione ai bisogni dei familiari che prestano assistenza e cure;
- promozione e valorizzazione della progettazione e sperimentazione di servizi e interventi, su base territoriale, che vedano integrate le competenze del lavoro sociale, sanitario e del volontariato".

Di tali obiettivi si segnalano gli elementi di carattere etico che sottendono il progetto nel suo complesso: la centralità della persona, malato e caregiver. A tale centralità, sono ispirate le iniziative innovative del progetto qui proposto.

I soggetti coinvolti sono:

a) i destinatari dell'assistenza: 100 famiglie residenti nel territorio della Regione Lazio con un'ipotesi di 8 ore di assistenza domiciliare da elargire gratuitamente e da ripartire in due interventi settimanali per la durata di 10 mesi.

b) Partner: il progetto, pur mantenendo la

Segue a pag. 9

la Lettera
dell'Associazione Alzheimer Roma Onlus

Il Medico ci dice...



Continua la pubblicazione degli interventi del 'corso di formazione per familiari e badanti' sulla malattia d'Alzheimer, tenutosi il 24 maggio 2008 presso l'Ospedale "S. Giovanni Calibita" Fatebenefratelli, ai cui responsabili, il prof. Paolo Maria Rossini, in prima istanza, rinnoviamo il nostro ringraziamento. Due sono stati pubblicati nel precedente numero del nostro bollettino che è ancora a disposizione di chi ne faccia richiesta. Sono: Il punto sull'aspetto farmacologico (a cura della dott.ssa Silvia Bernardini); Rame e malattia d'Alzheimer (a cura della dott.ssa Rosanna Squitti). Qui ne presentiamo altri due. Il primo fa il punto sulla figura di colui che si prende cura del malato partendo da diverse angolature: chi è il caregiver, quali sono i rischi a cui il suo compito lo espone sul piano della salute sia fisica sia psichica, quale l'influenza del contesto in cui egli opera. Il secondo tocca uno dei temi più angosciosi per i familiari di un malato d'Alzheimer: la questione genetica. Chi ha, o ha avuto, un genitore o un parente alzheimeriano ben difficilmente non si è chiesto: Toccherà anche a me? Sono più a rischio degli altri? Di qui una serie di risposte serie, documentate e obiettive, risposte che gli autori dell'articolo non eludono ma riformulano in maniera più puntuale e documentata.

In entrambi i casi, l'attenzione è posta sulle ultime acquisizioni scientifiche in merito alle tematiche affrontate. Infatti, uno degli obiettivi dell'intero corso è stato proprio quello di fornire aggiornamenti e di dare conto di come si muove la ricerca, nella convinzione che sapere che si continua a lavorare sulla malattia d'Alzheimer, da prospettive diverse, come dimostrano i contributi che andiamo proponendo, sia uno dei modi per essere a fianco, in termini positivi, di chi è colpito da una tragedia che, al momento, si presenta irreversibile.

CAREGIVER FAMILIARI DEI MALATI DI ALZHEIMER, a cura di Fabio Lucidi (docente di Psicologia Università 'La Sapienza') e di Miriam Miraldi (Psicologa, Dottoranda di Ricerca, Università 'La Sapienza')

Il prendersi cura di anziani non autosufficienti affetti dalla malattia di Alzheimer è uno dei temi di più stretta attualità sia per chi si occupa di politiche socio-sanitarie sia nella letteratura scientifica.

In letteratura, per riferirsi ai familiari accudenti viene correntemente utilizzato il termine di "caregiver informali", per distinguerli da quelli cosiddetti "formali": mentre questi ultimi sono professionisti adeguatamente formati, i caregiver informali sono per lo più familiari che forniscono assistenza, non sono ricompensati finanziariamente e agiscono in un ambiente "privato". Senza l'aiuto del caregiver l'assistito non sarebbe in grado di badare a se stesso: il caregiving può essere dunque definito un capitale sociale.

I caregiver dedicano mediamente 6 ore giornaliere all'assistenza diretta e 7 ore sono dedicate alla "sorveglianza" del malato. I compiti del caregiver riflettono un ampio ventaglio di responsabilità che impegnano il familiare sia sul piano pratico-organizzativo che su quello emozionale.

Sebbene la ricerca si sia prevalentemente concentrata sui caregiver che vivono assieme ai familiari assistiti, è importante considerare che l'istituzionalizzazione di per sé non conclude la percezione di "burden": in molti casi non si rileva alcuna differenza nei livelli di "burden" tra quei caregiver che provvedono ai loro familiari malati di Alzheimer in casa, rispetto a quelli i cui familiari sono invece istituzionalizzati.

La maggior parte dei caregiver affronta un lungo periodo, che va dai 3 ai 15 anni, di continue richieste fisiche e psico-sociali: pertanto, nonostante essi costituiscano una enorme risorsa economica per la società, sono esposti a molteplici fattori di stress che li portano a rischi psicologici (Pinquart e Sörensen, 2003), fisiologici (Vitaliano et al., 2003) e cognitivi (Caswell et al., 2003), più di quanto non accada nei soggetti della stessa età che non sono però caregiver.

Nella attuale gerontologia il costrutto di Caregiver Burden ("fardello del caregiver") è divenuto tema di crescente interesse. Esso si definisce come il grado in cui la salute fisica e psichica, la vita sociale e lo status economico del caregiver si trovano in uno stato di sofferenza a causa dell'attività di cura. Il caregiving si associa a stili di vita negativi per la salute (come una dieta povera, uno stile di vita sedentario e l'abuso di sostanze farmacologiche), a diverse conseguenze su indicatori della salute fisica (salute generale,

livelli di ormone dello stress, disturbi del sonno, rischio di problemi cardiovascolari), sul benessere psicologico (ansia, depressione) e sul funzionamento cognitivo del caregiver (peggioramento della velocità di elaborazione dell'informazione e della memoria). Tuttavia, a fronte di questi effetti "medi" esiste una grande variabilità interindividuale. In altri termini non tutti i caregiver sperimentano tutti gli effetti negativi descritti e, certamente, non tutti li mostrano nella stessa misura. Il problema diviene allora quello di capire cosa fa sì che un caregiver viva le condizioni di disagio in misura maggiore o minore.



La prima domanda che è opportuno porsi è: quali sono gli stressor più difficili da tollerare per un caregiver? Gli stressor del caregiver possono essere suddivisi in due insiemi: gli stressor primari, che includono il deterioramento cognitivo del malato, la frequenza dei comportamenti problematici (in particolare l'aggressività, l'iperattività o il wandering notturno), il numero di ore

settimanali spese nel fornire assistenza fisica; gli stressor secondari, legati ai cambiamenti nella relazione tra malato e caregiver, costituiti dal peggioramento della qualità della relazione e dai conflitti interpersonali che sorgono tra i caregiver familiari principali e altri membri della famiglia. Tuttavia, dalla letteratura emerge che né la severità della patologia presentata dal malato né la quantità di tempo che il familiare dedica alle attività di cura sono sufficienti a spiegare le conseguenze sulla salute fisica o psicologica del caregiver e che è

la Lettera dell'Associazione Alzheimer Roma Onlus

necessario analizzare variabili individuali di diversa natura che si comportano come "mediatori". Tali caratteristiche, prevalentemente legate al piano delle differenze individuali, sono in grado di spiegare i diversi esiti circa la dimensione salute/malattia quando vengono tenute sotto controllo variabili: oggettive quali il grado di severità della patologia presentato dal malato o il tempo dedicato all'assistenza diretta. I mediatori tra il caregiving e le conseguenze sulla salute sono costituiti da: a) fattori socio-demografici, b) caratteristiche di personalità, c) aspetti relativi al controllo e all'autoefficacia, sostegno sociale percepito e stili di coping (ovvero stili di fronteggiamento degli eventi stressanti).

Relativamente agli aspetti di natura socio-demografica, secondo i dati del CENSIS (2007), in Italia il caregiving è prevalentemente svolto da donne (76,6%), in particolare sono le mogli ad occuparsi dei pazienti uomini, mentre le figlie si occupano della madri malate. Le figlie dei pazienti sono comunque i soggetti più attivi: per loro il caregiving è un'attività che si addiziona allo svolgimento di altri ruoli come quello lavorativo, familiare e genitoriale. La maggior parte degli studi rileva che le donne sono più vulnerabili allo stress derivante dal caregiving, ma sono anche le più adeguate nel gestire un maggior numero di compiti di cura (Pinquart e Sörensen, 2007).

Un'altra variabile di tipo demografico su cui sono stati condotti studi interessanti è l'etnia. In particolare sono state studiate le differenze tra caregiver statunitensi di etnia caucasica e afroamericana. Diversi studi sono in accordo nello indicare che questi ultimi mostrano livelli di stress e di

burden inferiori, sono più soddisfatti del supporto sociale fornito da amici o vicini di casa, sebbene l'ampiezza



della rete sociale sia simile tra i due gruppi. Il dato assume rilevanza ancora maggiore se si considera che i caregiver di etnia afroamericana sono mediamente più svantaggiati dal punto di vista economico, hanno minor accesso alle strutture sanitarie e hanno un'aspettativa di vita inferiore. Queste differenze etniche si ricollegano ovviamente alle norme culturali, che comportano delle diversità sia rispetto ai valori (più centrati sull'individuo o viceversa più rivolti al gruppo familiare), sia rispetto ai vissuti (come il "burden").

Rispetto alla personalità vi sono specifiche caratteristiche capaci di modulare gli effetti del caregiving sulla salute, tra cui il nevroticismo (ovvero la tendenza all'instabilità emotiva): caregiver che hanno questa caratteristica sono meno stabili e più sensibili ai cambiamenti (p. es. problemi imprevisti): essi sono cioè meno flessibili al cambiamento. Anche l'estroversione si è mostrata essere un moderatore significativo e i caregiver con alti livelli di estroversione, oltre ad avere un più alto livello di benessere in generale (meno sintomatologia depressiva, meno burden e meno sintomi relativi la salute fisica riportati), sono anche più flessibili e capaci di adattarsi. Anche la coscienziosità ha una funzione protettiva: essere organizzati, lavorare duro ed essere dei buoni pianificatori permette di attenuare l'impatto negativo del caregiving; al contrario, essere disorganizzati può esacerbare gli effetti negativi del caregiving.

CALL CENTRE "ALZHEIMER OGGI"

Numero Verde 800915379

il numero è attivo dal lunedì al venerdì (10-18), il sabato (9-13)
ed è raggiungibile da telefoni fissi e cellulari

Un malato di Alzheimer e la sua famiglia hanno bisogno di te

L'Associazione Alzheimer Roma ONLUS
lancia una campagna di reclutamento di Volontari
disposti a prestare assistenza domiciliare
alla famiglia con un malato di Alzheimer

Regalaci qualche ora della tua vita Può diventare un percorso di formazione



Segui il nostro corso di formazione! E chi porterà a termine con profitto il percorso
otterrà un attestato finale certificante le competenze acquisite.

Per tutti i partecipanti è previsto un rimborso spese per l'intera durata
dell'iniziativa.

Se sei interessato chiamaci allo

06/37500354

oppure scrivi a:

info@alzheimeroma.it

alzroma@tiscali.it

Affrettati! I posti disponibili sono solo **120!**

Associazione Alzheimer Roma onlus

affiliato  **ALZHEIMER ITALIA**
La forza di non essere soli.

Via Montesanto, 54 - 00195 - Roma

Tel/Fax 0637500354 - 0637354750 - info@alzheimeroma.it - alzroma@tiscali.it

codice fiscale 96366260584 - C/C postale n. 99945008

C/C bancario Unicredit Banca di Roma IT 46 Q 03002 05021 000001614231

Continua da pag. 5

Altre caratteristiche del caregiver che giocano un ruolo importante sono quelle che hanno a che fare con la percezione di controllo, come l'autoefficacia (la convinzione di saper affrontare un compito specifico) e la resilience (ovvero la resistenza allo stress).

I caregiver con maggiore resilienza e autoefficacia sono capaci di trovare aspetti positivi e piacevoli anche in un'esperienza difficile e lunga come il caregiving. Questi vissuti portano i caregiver più resilienti ad evitare, o quantomeno a ritardare, il momento dell'istituzionalizzazione dell'assistito.

Un'altra caratteristica individuale che presenta conseguenze sul benessere del caregiver è costituita dagli stili individuali di coping. Il coping è stato concettualizzato come la risposta a situazioni stressanti e gli stili di coping possono essere fondamentalmente suddivisi in due gruppi:

le strategie centrate sul problema, ovvero cambiare o gestire la situazione in modo attivo e costruttivo, e le strategie centrate sull'emozione, basate sull'impiego di specifici pensieri volti a ridurre l'impatto emotivo delle situazioni stressanti. I caregiver utilizzano una gamma di strategie che comprende entrambe le tipologie. Nelle prime fasi della malattia, quando i sintomi sono ancora non gravi, l'evitamento e la negazione sono strategie che possono risultare efficaci; esse smettono però di essere tali non appena la sintomatologia diviene più severa. Si è visto che i caregiver con più alti livelli di stress sono quelli che utilizzano strategie di coping centrate sull'emozione come "Sperare nei miracoli" o "Sognare ad occhi aperti",



così come quelli che tengono per sé speranze e sentimenti ed evitano familiari, amici e professionisti, che anzi "imbottigliano" i sentimenti e non ricercano il supporto sociale sono quelli che riportano più esperienze di depressione. Al contrario coloro che si servono di strategie centrate sul problema esperiscono bassi livelli di burden, soffrono meno di depressione e riferiscono più alti livelli di soddisfazione di vita.

Anche il supporto sociale "percepito" è considerato un'importante risorsa per fronteggiare gli stressor derivanti dall'attività di caregiving. Ciò che veramente influenza la qualità della vita dei caregiver non è la dimensione della rete sociale (che peraltro non è più povera di quella dei non-caregiver) ma il livello soggettivo di soddisfazione per tale rete.

In sintesi, i mediatori tra il caregiving e le conseguenze sulla salute del caregiver sono costituiti da fattori socio-demografici, caratteristiche di personalità, aspetti relativi al controllo, stili di coping e sostegno sociale percepito. E' necessario tenere in grande considerazione i risultati provenienti da questo filone di ricerca, soprattutto per quanto riguarda le caratteristiche individuali "modificabili", anche al fine di poter strutturare interventi mirati e puntuali per favorire il benessere e promuovere la salute in questa popolazione.

Concludendo, dalla letteratura sul tema emerge la tendenza a considerare simultaneamente caratteristiche di natura diversa a testimoniare che, per comprendere meglio questo fenomeno, è necessario un approccio globale e una prospettiva bio-psico-sociale.

la Lettera dell'Associazione Alzheimer Roma Onlus

Continua da pag. 2

sua centralità nel volontariato, deve, per valicare gli aspetti medico - assistenziali, avvalersi di professionisti inseriti in strutture all'avanguardia nella Regione Lazio. L'Associazione Alzheimer Roma ONLUS, sia per le precedenti collaborazioni sia per l'impossibilità di coordinare un numero troppo elevato di strutture ha individuato e ottenuto il relativo benessere nella figura dei loro responsabili le seguenti strutture:

- "San Giovanni Calibita" Fatebenefratelli, Isola Tiberina, Roma, Fondazione Internazionale Fatebenefratelli (F.I.F.) e A.f.a.R., compreso la struttura del Campus Biomedico con sede a Trigatoria (RM): responsabile Prof. Paolo Maria Rossini del "San Giovanni Calibita" Fatebenefratelli.
- Fondazione Santa Lucia in Roma: responsabile Prof. Carlo Caltagirone.
- Italian Hospital Group: responsabile Dott. Gabriele Carbone.
- Servizio Geriatrico "Dottor Angelico": responsabile Prof. Luigi Di Cioccio.

c) gli operatori e volontari coinvolti nell'assistenza. Per operatori si intendono qui le strutture cui l'Associazione Alzheimer Roma ONLUS farà riferimento, quali le Cooperative sociali di servizi, le Associazioni che dimostrino di voler partecipare e abbiano, in fatto di operatori e di volontari, le competenze previste dai programmi. In merito alla voce volontari, l'Associazione Alzheimer Roma ONLUS intende attivarsi attraverso l'organizzazione dei corsi di formazione; individuare le risposte, oltre a quanto il bando indica come "servizio medio", alle esigen-

ze, considerate, sulla base dell'esperienza pregressa, come di primaria importanza. Queste sono di ordine psicologico per quanto riguarda il familiare/caregiver, vista la finalità di mantenere e migliorare la sua produttività nel suo contesto sociale e sono funzionali al mantenimento/miglioramento della qualità della vita (attività motorie, attività ricreative, musicoterapia e simili) per quanto riguarda il malato precisi-



siamo:

- 1) Assistenza generica: si tratta sia dell'assistenza al domicilio del malato attraverso attività di stimolazione cognitiva, sia sostegno alla famiglia della persona malata attraverso una serie di attività volte ad alleggerire il carico assistenziale.

2) Assistenza psicologica.

3) Assistenza per orientare ed informare.

Nel corso del progetto saranno sperimentati alcuni servizi assistenziali sulla base dei PAI.

Il Progetto si articola in 4 fasi, cui seguirà, ovviamente, un'analisi dei risultati raggiunti:

- **Fase 1** presentazione e pubblicità del progetto;
- **Fase 2** selezione delle famiglie attraverso specifici questionari;
- **Fase 3** individuazione e preparazione dei volontari (in contemporanea, con la fase 2) ad opera dell'equipe multidisciplinare;
- **Fase 4** realizzazione dell'assistenza domiciliare.

LA GENETICA DELL'ALZHEIMER: CONCETTI E PRECONCETTI, a cura di Emiliano Giardina (genetista, Università di Tor Vergata) e di Stefania Zampatti



“Tutte le malattie sono genetiche e sfido chiunque a trovarne una che non lo sia”.

In questo modo Paul Berg chiarifica il ruolo della genetica nella medicina moderna. Questa affermazione è senz'altro vera ma è stata causa di grandi equivoci e, a volte, oggetto di pessima divulgazione scientifica. La genetica è stata forse una delle discipline più fraintese degli ultimi anni e forse una mag-

giore chiarezza nelle definizioni può essere utile a comprendere il ruolo dei geni nelle malattie umane. Di seguito intendiamo chiarire i concetti (preconcetti?) che nella nostra esperienza sono maggiormente fraintesi.

1) Esistono diversi tipi di malattie genetiche. A fini didattici è possibile dividere le malattie genetiche in due grandi gruppi: le semplici (mendeliane) e le complesse (o multifattoriali). Le mendeliane sono le malattie genetiche più note e riguardano quelle patologie che vengono ereditate secondo le leggi di segregazione stabilite da Mendel. Queste malattie vengono trasmesse direttamente dai genitori affetti o portatori di mutazioni. A questo gruppo appartengono la fibrosi cistica, la distrofia muscolare etc... Fortunatamente queste malattie sono abbastanza rare, poiché sono dovute alla trasmissione di mutazioni genetiche che sono eventi rari nella popolazione. Il secondo gruppo di malattie genetiche riguarda quelle definite complesse, in pratica tutte le patologie che non vengono trasmesse direttamente dai genitori (portatori o affetti) ma per le quali è possibile comunque stabilire una predisposizione familiare. Queste malattie dipendono da una stretta interazione tra fattori genetici e non genetici (ambientali)

Tabella 1. Le diverse forme di Alzheimer e relative frequenze.

Tipo	Proporzione di tutte le AD
Sporadica	75%
Associata con la sindrome di Down	< 1%
Familiare	25%
1. Ad insorgenza tardiva (AD2)	- 15-25%
2. Ad insorgenza precoce (AD3, AD1, e AD4)	- < 5%

e ad oggi, sono maggiormente noti quelli ambientali. Tutte le malattie umane appartengono a questo gruppo. Ogni persona è predisposta a moltissime malattie diverse, avendo ereditato dai propri genitori un certo numero di geni di suscettibilità. Questo fenomeno di eredità non è affatto moderno, essendo chiaro già ai tempi di Ippocrate. Infatti avere una storia familiare positiva per una determinata patologia aumenta la probabilità di svilupparla. Strettamente correlato a questo è il concetto di rischio.

2) Il rischio in genetica: dal calcolo dei rischi di trasmissione delle mutazioni al concetto di fattore di rischio (suscettibilità). Per le malattie semplici che osservano le leggi di segregazione di Mendel possono essere definite le probabilità che da due genitori portatori o affetti possa nascere un figlio affetto. Queste probabilità rappresentano un rischio di trasmissione certo, basato sulle caratteristiche della malattia e della famiglia in esame. Per le malattie complesse non è possibile stabilire per i singoli soggetti questo rischio in modo assoluto, bensì è soltanto possibile definire se un dato soggetto ha un rischio maggiore o minore rispetto al rischio (ineliminabile) della popolazione generale. Tutte le persone sono predisposte ad alcune malattie e resistenti ad altre. Tutti noi siamo sia protetti che esposti dai nostri geni verso specifiche malattie. Occorre però considerare che il fatto di avere genitori con date malattie,

in questo caso non rappresenta la certezza di ammalarsi, bensì soltanto un rischio aumentato rispetto al rischio della popolazione generale. Riferendoci all'Alzheimer, possiamo concludere che avere dei genitori affetti aumenta il rischio di sviluppare la malattia ma soltanto un paziente su quattro ha una storia familiare positiva di malattia. 3 pazienti su 4 si ammalano di Alzheimer e non hanno nessun parente affetto!

3) La predisposizione non è una condanna ineluttabile. Nel nostro DNA, determinato al momento del concepimento, sono presenti le informazioni biologiche dell'individuo che influenzano anche le modalità di risposta e di adattamento ai vari fattori esterni. Questa affermazione però è ben distante dal concetto epico di “destino”, perché è l'ambiente (stile di vita, alimentazione) la cartina tornasole del DNA: noi non siamo il semplice prodotto dei nostri geni! Come si è visto è fondamentale l'interazione tra geni e ambiente: quindi, se è vero che i geni ci vengono forniti al momento del concepimento e non mutano praticamente più durante la vita, è anche vero che tutto ciò cui andiamo incontro nell'arco della nostra esistenza modifica il nostro stato di benessere migliorandolo o peggiorandolo. L'analisi genetica non deve quindi essere vista come una condanna alla quale nessuno può sottrarsi, un destino scritto al momento della nostra nascita al quale non esiste rimedio, ma semplicemente un'analisi di come i nostri rischi individuali variano rispetto a quelli della popolazione generale in funzione dei nostri geni.

4) Non si può separare la componente ambientale da quella genetica. Il ruolo dei geni è definito dallo specifico ambiente in cui essi vengono a trovarsi. Lo stesso gene può sia essere un fattore di protezione che di rischio a seconda dell'ambiente in cui si trova. Un esempio ne è proprio il gene APOE che si è selezionato per conferire una protezione nei confronti delle infezioni virali nel corso della vita neonatale. Sottoposto a diverse condizioni ambientali, in questo caso l'età del soggetto, questo gene da protettivo diventa di rischio, esponendo i soggetti che lo portano ad un rischio aumentato di

sviluppare l'Alzheimer. E' questo il prezzo che paghiamo per l'evoluzione!

5) La genetica dell'Alzheimer. La malattia di Alzheimer può essere sia semplice che complessa. La maggior parte dei malati di Alzheimer presenta la forma complessa (ad esordio tardivo) mentre un piccolo gruppo di pazienti presenta la forma familiare o semplice. In ogni caso la genetica assume un ruolo molto importante nella patologia di Alzheimer, ma questa importanza ha implicazioni rilevanti soprattutto nelle forme ad esordio precoce, nelle quali è possibile conoscere il gene causativo ed è possibile in molti casi effettuare una diagnosi genetica. E' questa l'unica forma familiare! Queste forme sono le meno frequenti, nella maggior parte dei casi infatti i pazienti vengono colpiti dalla demenza di Alzheimer in tarda età (v. tab. 1). Studi genetici su questa forma ad esordio tardivo hanno dimostrato una comprovata familiarità, ma non esistono test genetici di predisposizione, poiché non sono ancora noti tutti i geni coinvolti e non è stato definito il ruolo determinato svolto dall'ambiente. Il gene più estesamente studiato per questa forma di Alzheimer è l'ApoE, che produce una proteina coinvolta nel trasporto del colesterolo e il cui ruolo nella patogenesi della malattia di Alzheimer deve ancora essere identificato. Questo gene, certamente rappresenta un fattore di suscettibilità alla patologia, ovvero aumenta le probabilità che il soggetto sviluppi la malattia di Alzheimer. Tuttavia, considerato singolarmente, non influenza in modo sensibile il rischio individuale definibile attraverso l'analisi della storia familiare. Se è vero che circa il 40% dei pazienti con Alzheimer presenta la variante ε4 di questo gene è ugualmente vero che la stessa variante è portata dal 14% della popolazione che non svilupperà mai tale malattia. Infatti il 60% dei pazienti che sviluppano Alzheimer non hanno questa variazione nel proprio DNA! Sulla base di questi dati, a nostro avviso il test genetico per questo gene non è di completa utilità in ambito clinico e dovrebbe essere valutato e suggerito soltanto in alcuni casi studiati a livello familiare dopo un'accurata consulenza genetica.



INFORMAZIONI UTILI

- La nostra Associazione sta allestendo un sito, che, però, dal 31 ottobre scorso è già visitabile www.alzheimroma.it. Nella nostra prospettiva, si tratta di uno strumento in più per interloquire con chi si rivolge a noi; per informare in maniera più celere e, forse, efficace (infatti la nostra Lettera vi comparirà puntualmente); per presentare al meglio le nostre iniziative; per ottenere da chi lo vorrà visitare suggerimenti, notizie e quant'altro. Sebbene si sia ancora in fase di costruzione e, dunque, di sperimentazione, esso è già funzionante per quanto riguarda:
- Il progetto 'Un Anno Insieme', che ha una sua sezione, in cui, al momento, sono reperibili e scaricabili le schede da compilare sia per i volontari che desiderano frequentare i corsi di formazione ad hoc e poi prestare assistenza domiciliare nei termini indicati, sia per le famiglie che auspicano di essere scelte tra quelle che usufruiranno delle varie forme di assistenza che il progetto prevede. I questionari compilati dovranno essere inviati all'Associazione o via fax al numero **06/37354750** o per e-mail agli indirizzi alzroma@tiscali.it - info@alzheimeroma.it.
- Desideriamo comunicare che il nostro conto corrente bancario ha cambiato numero. Il nuovo IBAN è : **IT 18 P 03002 05021 000400497190**.
- Ci potrebbe capitare di avere dei pannoloni da regalare. Chi fosse interessato, ci chiami.



Per saperne di più...

Come è ormai consuetudine, proponiamo una scheda su un libro che ci sembra possa interessare i nostri lettori. *Limiti e prospettive del consenso informato*, di Paolo Viganò, presentazione di Bruno Calvetta, Franco Angeli, Milano 2008, pp. 103.

Il tema non è nuovo e lo abbiamo, in varia maniera, già trattato anche sulle pagine di questo nostro bollettino. Tuttavia, è tema talmente d'attualità e propedeutico a problemi complessi sul piano sia etico sia medico sia giuridico, che ci sembra opportuno continuare a segnalare come esso viene proposto. Nel lavoro di P. Viganò, è sicuramente privilegiata la dimensione etica. Utilmente anche per il lettore comune, l'autore propone una sorta di 'storia' del problema nel corso dei secoli, pur precisando che la discussione contemporanea prende le mosse dal 'Codice di Norimberga', adottato dall'Assemblea delle Nazioni Unite a seguito dei processi di Norimberga (p. 13) e che, per quanto riguarda l'Italia, il primo riferimento è quello all'articolo 32 della nostra Costituzione che recita "Nessuno può essere obbligato a un determinato trattamento sanitario, se non per disposizione di legge". Analogamente aiuta a collocare la questione nella sua giusta dimensione, il confronto della realtà italiana (p. 61 sgg.) per la quale ci viene fornito in appendice l'elenco dei "riferimenti normativi" e le "disposizioni legislative" (p. 91 sgg.) con altre. In particolare, l'autore analizza la situazione degli Stati Uniti, in merito alla quale

osserva (p. 47) che "rispetto alle pronunce giurisprudenziali del nostro paese ... l'esperienza americana più recente dimostra una maggiore considerazione dei risvolti pratici del consenso informato, pur non perdendo di vista l'attenzione sui temi della libertà e della autodeterminazione che paiono pervadere i cuori e le menti di chiunque tratti del tema". E' vero che i temi della libertà e della autodeterminazione sono fondamentali anche a proposito dei malati di Alzheimer, nella misura in cui da un lato si assuma come irrinunciabile il dovere di considerare il malato 'persona' in tutte le fasi, compresa quella finale, della malattia, dall'altro si voglia rispettare le volontà del malato stesso per quanto riguarda le cure cui intenda, o meno, sottoporsi, e ci si trovi di fronte alla necessità di poter fruire di un qualche protocollo che illumini sui modi e

i tempi in cui il consenso informato si esprime in modo tale da eliminare qualsiasi ipotesi di prevaricazione o altro. Come è logico che sia, la figura e il ruolo del medico sono centrali nel discorso che il libro ci propone.

Il libro si conclude con un capitolo (p. 73 sgg.) in cui, volendo portare un contributo positivo allo scioglimento dei nodi teorici e pratici che sottendono l'intera questione del consenso informato, l'autore ci regala anche un indice dei vari aspetti che la compongono e delle loro interrelazioni, di cui - significativo - il tentativo di delineare la 'figura' del malato in rapporto ai vari contesti, familiare, medico, istituzionale in cui, di necessità, è inserito.

ASS. ALZHEIMER ROMA - ONLUS
VIA MONTE SANTO 54 - 00195 ROMA

Tel./Fax: 06/37500354 - 06/37354750

E-mail: alzroma@tiscali.it

info@alzheimeroma.it

ORARI

MATTINO

Dal Lun. al Ven.

10.00 - 13.00

POMERIGGIO

Mar. e Merc.

15.30 - 18.30

Su appuntamento

Consulenze legali e psicologiche

SIAMO SU INTERNET

www.alzheimeroma.it

la Lettera dell'Associazione Alzheimer Roma

Numeri 45/46 Gennaio - Aprile 2009

Responsabile: Biancamaria Amoretti Scarcia

Redazione: i Volontari

Impaginazione e Grafica: GITEC Srl - Roma

Stampa PRIMEGRAF Roma