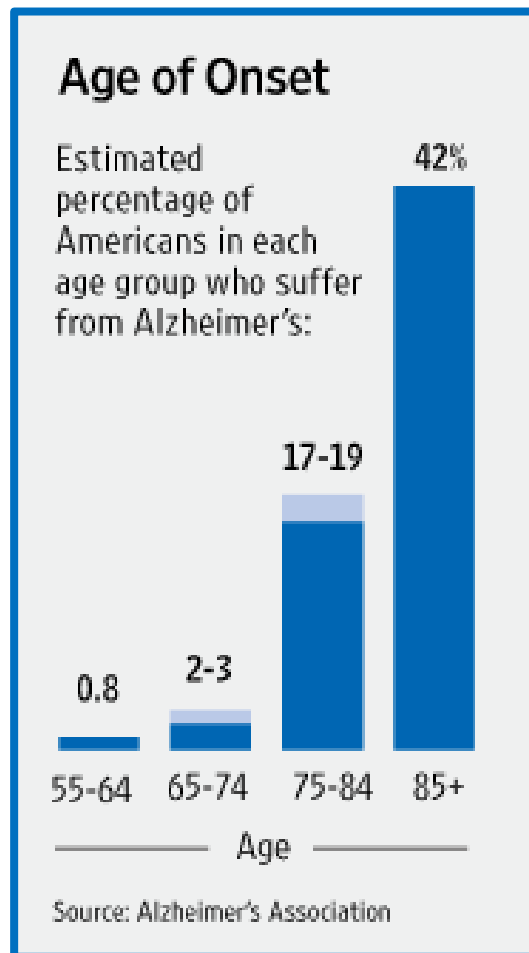


Problemy z diagnozowaniem i leczeniem ludzi młodych i w średnim wieku

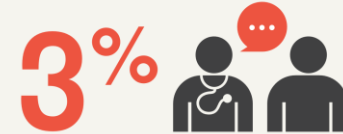
**Maria Barcikowska,
Klinika Neurologii
CSK MSWiA**



Choroba Alzheimera o wczesnym początku

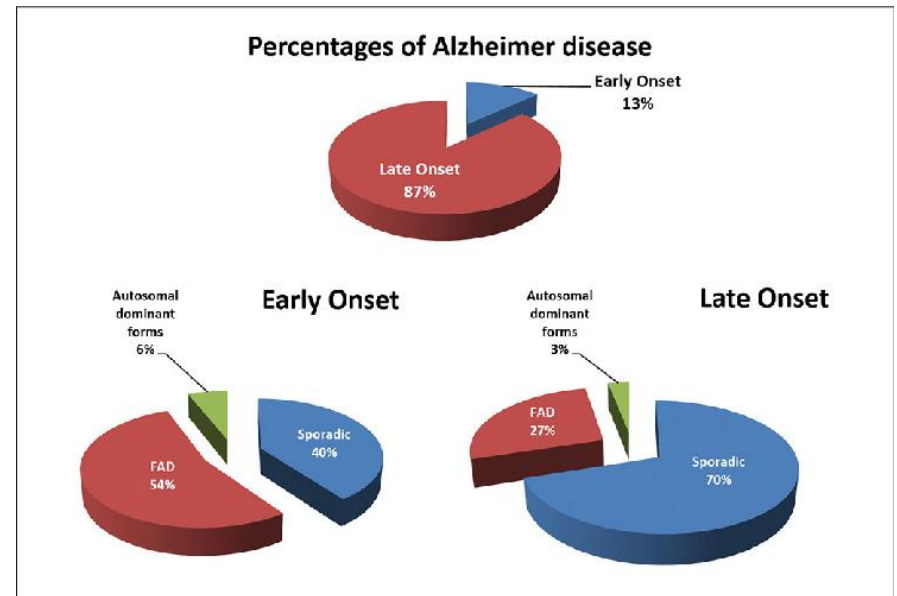
- Może się zaczynać już w trzydziestym roku życia
- Dotyczy od 1 do 5% wszystkich przypadków

Otępienie o wczesnym początku

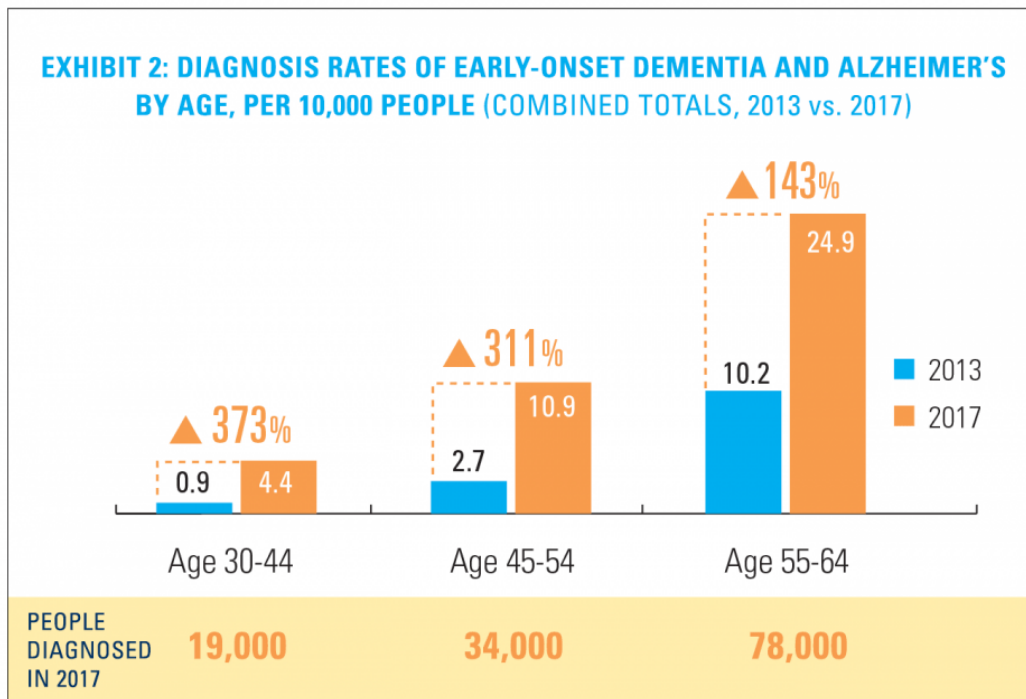


Approximate proportion of people with dementia younger than age 65

- AD 33% osób o wczesnym zachorowaniu
- FTD: 12 %
- Otępienie alkoholowe: 10%
- DLB: 10%
- Rzadkie, inne: 20%



Liczba rozpoznawanych osób z otępieniem o wczesnym początku systematycznie rośnie!



W roku 2021 ukazała się metaanaliza alarmująca, że liczba młodych osób z chorobą Alzheimera wzrosła dwukrotnie i wynosi 119 przypadków na 100 000, Mielke i wsp.2021 JAMA Neurology

Choroba Alzheimera o wczesnym początku - odmienne problemy....

- Kogo należy poinformować o rozpoznaniu, czy nastoletnie dzieci?**
- Jakie są szanse na utrzymania małżeństwa?**
- Czy robić badania genetyczne innym członkom rodziny ?**

Choroba Alzheimera o wczesnym początku- odmienne problemy....

- Jak długo chory utrzyma się w pracy ?**
- Kiedy nie pozwolić choremu podejmować decyzji finansowych?**
- Jak zakazać prowadzenia samochodu?**

Choroba Alzheimera o wczesnym początku- odmienne problemy....

- W jakim domu opieki ma przebywać chory- czy razem ze starszymi o generację innymi pacjentami z AD?
- Trzeba się liczyć z tym, że Ci chorzy będą trwali bardzo długo w mutyzmie, przykuci do łóżka , zważywszy ich zazwyczaj dobry ogólny stan zdrowia!

Rodzinna choroba Alzheimera o wczesnym początku- odyseja diagnostyczna....

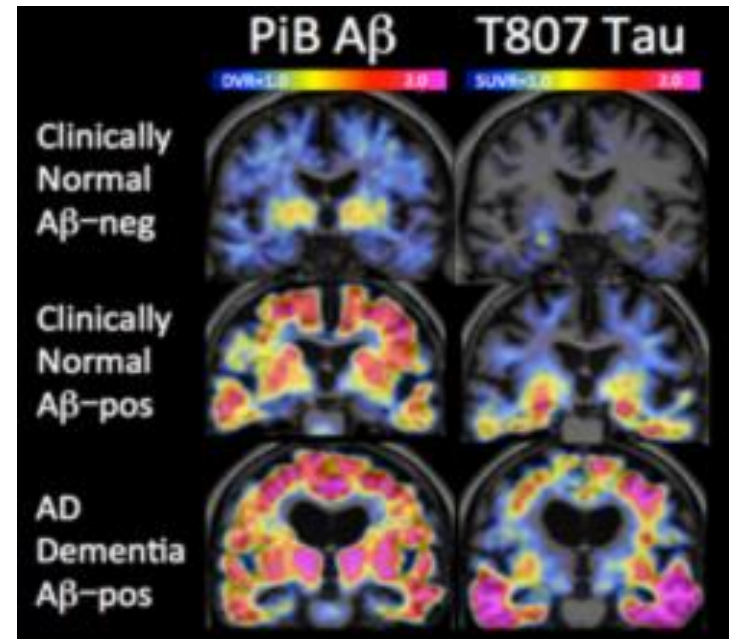
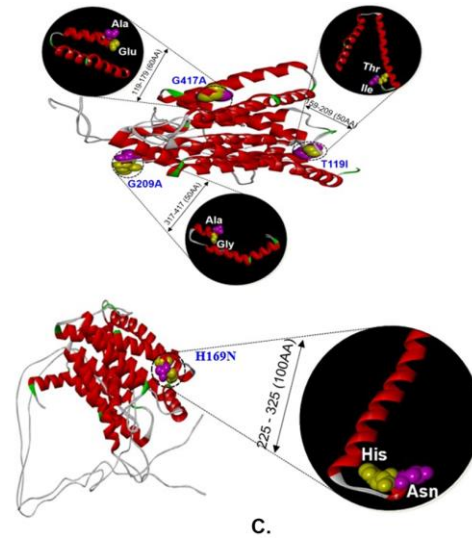
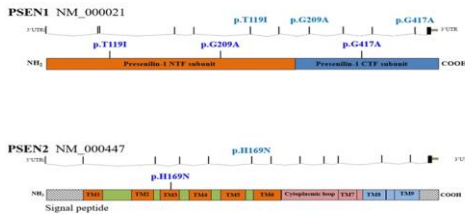
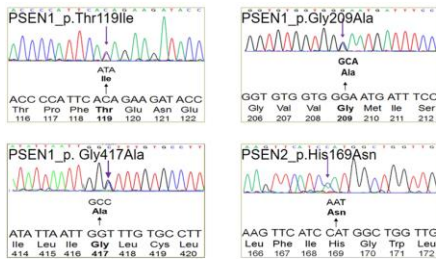
Opowiada mąż 39 letniej chorej:

1. Zaczęło się (2004) od utykania i już wtedy „zapominalstwa”. Konsultacja u ortopedy :nic
2. Specjalista „od kręgosłupa”- do neurologa
3. Neurolog „rejonowy”: podejrzenie guza ale MRI i PMR- prawidłowe: Rozpoznanie reakcji konwersyjnej
4. Mąż nie uwierzył i uznał, że być może są to objawy depresji: psychiatra przepisał leki przeciwdepresyjne i psychoterapię, zanim postawił właściwe rozpoznanie w roku 2007

Rodzinna choroba Alzheimera o wczesnym początku- diagnoza....

- Badania wskazują, że nawet doświadczeni „rejonowi” psychiatrzy i neurologowie długo nie stawiają właściwego rozpoznania.
- Z drugiej strony nosiciele znanych mutacji w tej grupie chorych powinni stanowić źródło wiedzy na temat naturalnego przebiegu choroby, jej postaci przed kliniczną, leczenia czy poza farmakologicznych zasad prewencji. Czy jednak jest to etyczne?
- Udział chorych o wczesnym początku zachorowania w badaniach klinicznych jest praktycznie niemożliwy wobec powszechnie stosowanych kryteriów kwalifikacji jakimi są jednocześnie wiek i faza zaawansowania objawów klinicznych.

Rozpoznawanie choroby Alzheimera u młodych chorych



Stężenie w płynie PMR: Bet

Biomarkery:

Oznaczenie stężeń bamyloidu i białka tau w PMR i we krwi

Bezwzględna potrzeba:

- Zdefiniowania problemu w Polsce,
- Poradnictwa genetycznego,
- Wsparcia dla nosicieli sprawczych mutacji
- Pacjenckich grup wsparcia

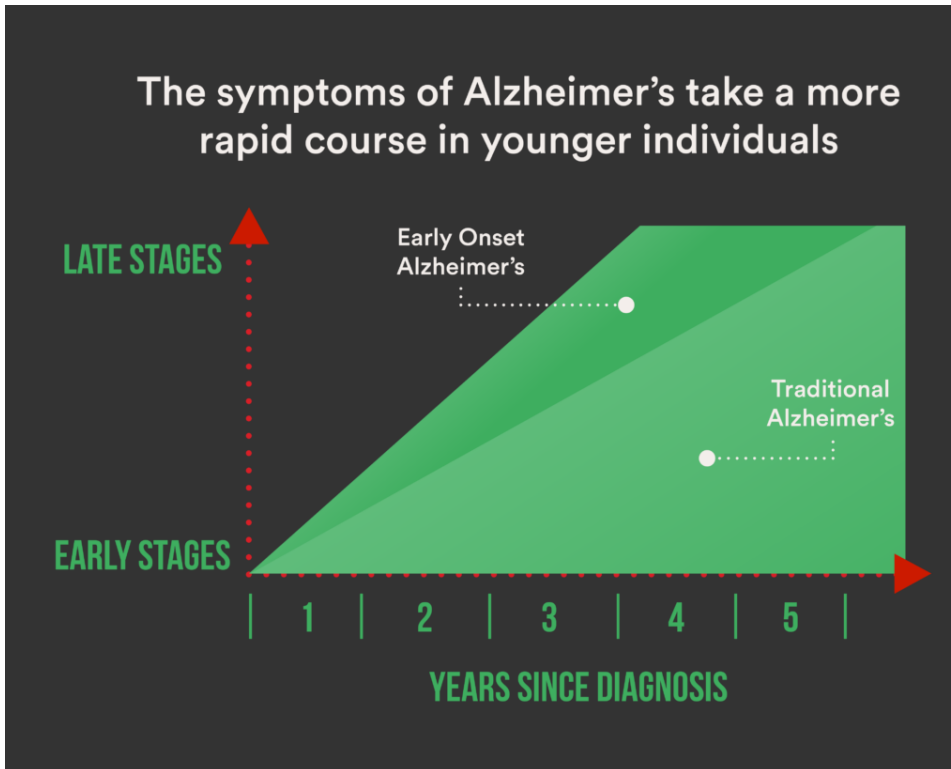
Tło genetyczne dla FAD
Mutacje genów dla (5%);

- **APP- 52 mutacje**
- **Presenilina 1- 215 mutacji**
- **Presenilina 2- 31 mutacji**
- **APO E – e4 < 65 r.ż.**

Tło genetyczne dla FTD (1-2 %)
Geny dla

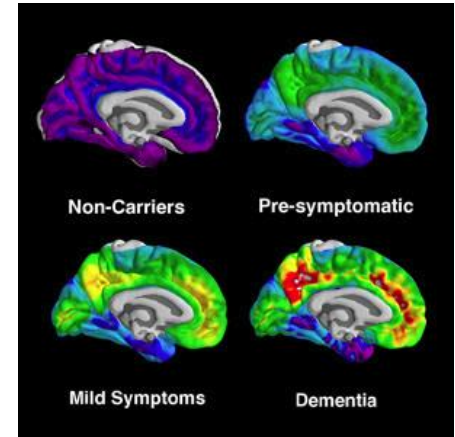
- **MAPT**
- **GRN**
- **C9orf72**

Przebieg choroby Alzheimera o wczesnym początku jest bardziej dramatyczny niż u chorych o późnym początku zachorowania



- Częściej pojawiają się mioklonie
- Choroba trwa krócej ok 10 lat
- Chorzy częściej i szybciej mają zaburzenia chodu i równowagi

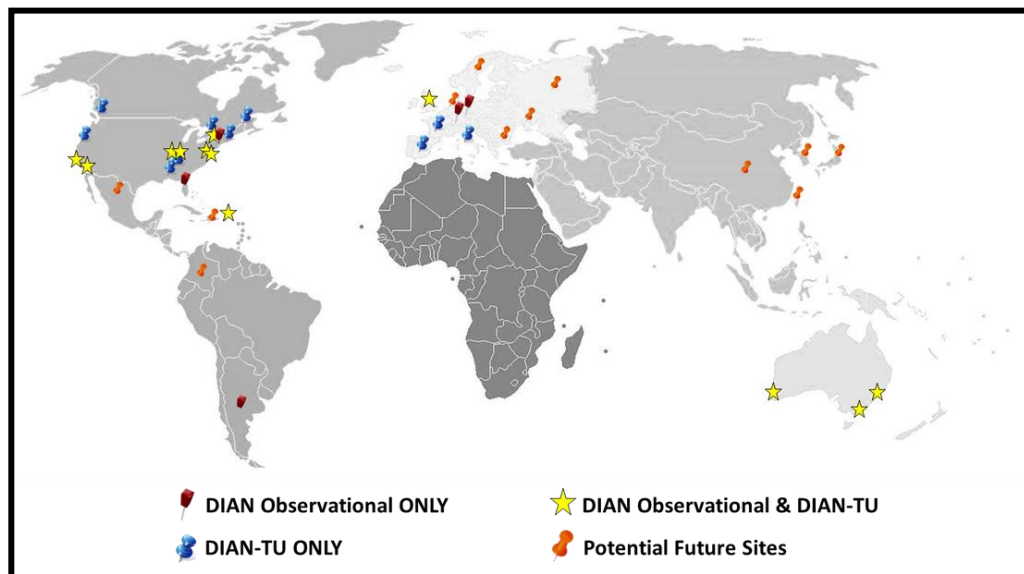
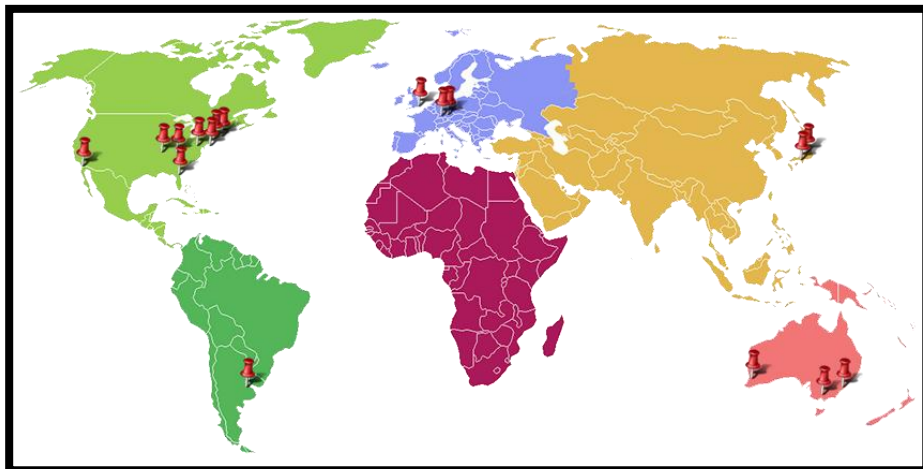
Narodowy Plan Prewencji AD, 2012 USA



- Pierwszy na świecie, dotyczący przeciwciała przeciw amyloidowi: **crenezumab**
- Plan będzie dotyczył w największej części bardzo dużej kolumbijskiej rodziny, będącej nosicielem znanej mutacji (PSEN 1) i będzie kosztował w pierwszym etapie 100 milionów dolarów
- Lek będzie podawany w okresie przedklinicznym u osób z mutacją i bez !

Ott BR 2013

Kohorta DIAN-TU nosiciele mutacji APP I Preseniliny 1 i 2



Bateman i wsp. 2017,

Aduhelm



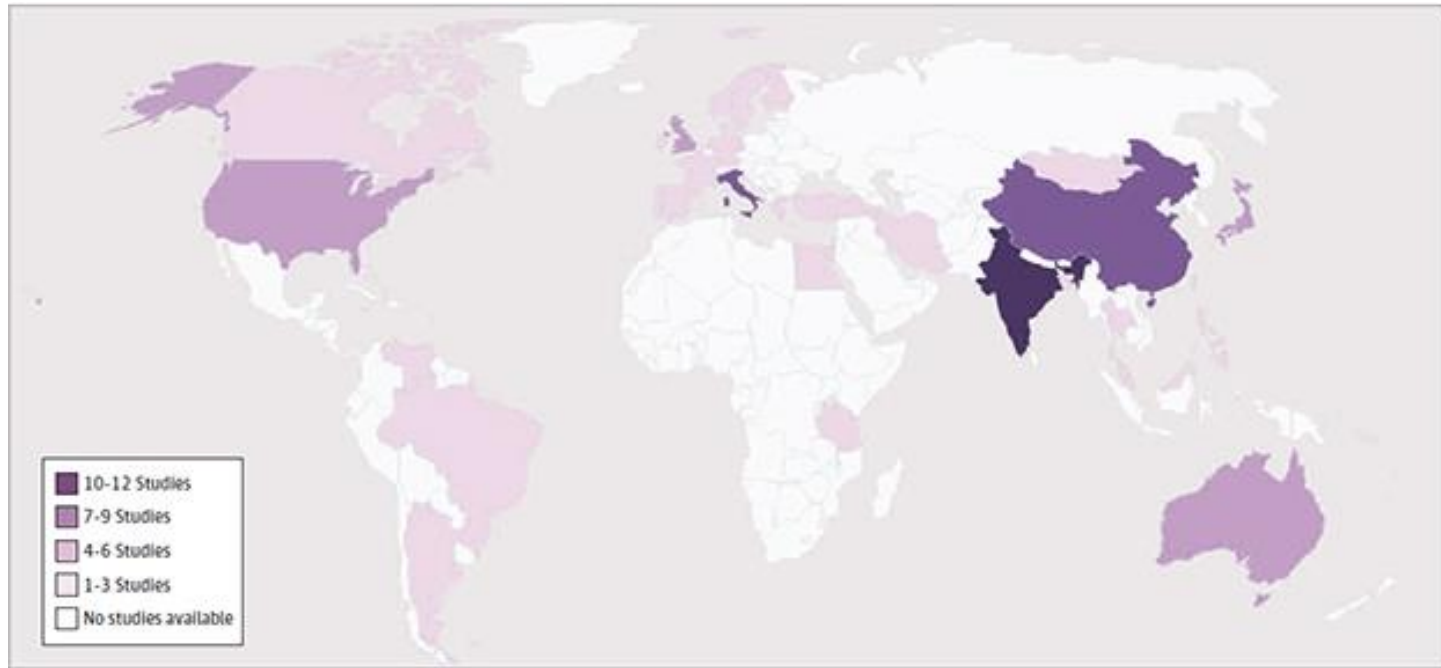
FDA w trybie przyspieszonym zatwierdziła lek, który w sposób udowodniony obniża zawartość bamyloidu w mózgu chorego, ale wskazała na konieczność wykonania badań IV fazy

EMA: rejestracja może być uzależniona od weryfikacji korzyści klinicznych w badaniu lub badaniach potwierdzających skuteczność kliniczną

czerwiec 2021

Selkoe 2021

Rozwój badań naukowych na świecie



RARE AND YOUNG ONSET DEMENTIA
KNOWLEDGE EXCHANGE 2021

NIPISSING
UNIVERSITY

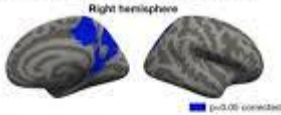
Alzheimer Society | PRYFYDDI BANGOR UNIVERSITY | NIHR National Institute for Health Research | Rare Dementia Support | UCL | Economic and Social Research Council

SINGHEALTH
DUKE-NUS
GALA DINNER 2017

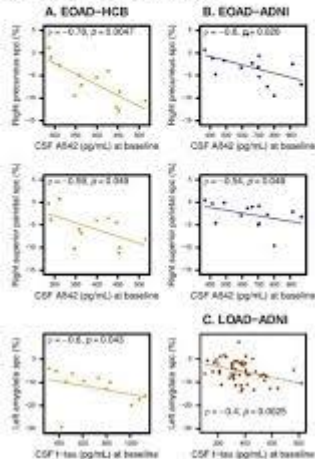
**A million reasons to accelerate
research in Young-Onset Dementia**

LEADS: Longitudinal Early-Onset Alzheimer's Disease Study, Badanie zorganizowane przez amerykański Narodowy Instytut zdrowia (NIH)

A. Correlation between CTH spc and CSF A β 42




B. Correlation between rates of atrophy and CSF biomarkers in HCB and ADNI samples



LEADS 
Longitudinal Early-Onset
Alzheimer's Disease Study


Apostolova i wsp. 2021

Opieka nad młodym chorym z otępieniem

 **Société Alzheimer Society**
NIAGARA REGION
REGION DE NIAGARA

Young Onset Dementia Care Partner Group

The Alzheimer Society of Niagara Region has launched a new program for care partners of people living with Young Onset Dementia (dementia diagnosed prior to age 65). This will be a facilitated group intended to connect people who are caring for a person living with Young Onset Dementia.



The intent of the program is to offer a place where care partners of people living with Young Onset Dementia can access support and engage socially.

Wednesday, September 2, 2020
(First Wednesday of Each Month)
7:00 - 8:30pm

NOW ONLINE ON ZOOM
Connection details will be e-mailed after registration.
www.alzheimerniagara.ca/online
[or click here.](#)

HELP US CREATE OUR CENTRE FOR THE YOUNG ONSET DEMENTIA SERVICE

Our Young Onset Dementia Service supports people and their families who have been diagnosed with young onset dementia.

We are in the process of refurbishing our Young Onset Dementia Centre in Barry Hospital to create one centre, providing community support, therapeutic group work, and day care facilities, to support our existing inpatient units.



We are looking for some kind donations and support to help us create a modern and age appropriate centre so patients can spend quiet time with their families, participate in group work, listen to music, play games or take part in activities.

If you can help us with:

- GARDEN FURNITURE
- GARDEN SHADES
- ARTWORK
- LIGHT BOXES
- ACTIVITY EQUIPMENT
- ANY OTHER GENEROUS SUPPORT

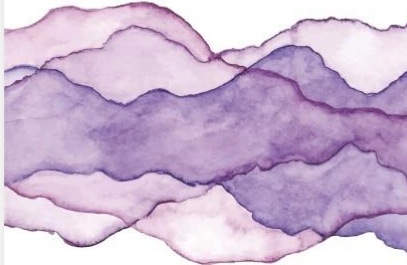
please contact Joanne Wilson on
joanne.wilson3@wales.nhs.uk or call 02920 715777

 **GIG**
CARDIFF AND VALE
UNIVERSITY HEALTH BOARD

Brwydd Iechyd Prifysgol
Cardiffydd a'r Fro
Cantref aro Vale
University Health Board

CHRISTINE BRYDEN

Will I Still Be Me?



Finding a Continuing Sense of Self in the Lived Experience of Dementia



Webinar Recording:

Young Onset Dementias: Challenges and Special Needs