

Wczesna postać choroby Huntingtona jako przyczyna otępienia u 34-letniej pacjentki

Early Huntington disease as a cause of dementia in a 34 year old woman

Beata Nicewicz, Justyna Pełka-Wysiecka, Jerzy Samochowiec

Katedra i Klinika Psychiatrii Pomorskiej AM w Szczecinie
Kierownik: prof. dr hab. n. med. J. Samochowiec

Summary

Dementia is a subject of interest for both neurologists and psychiatrists. The most common causes of dementia are neurodegenerative diseases of the CNS. Alzheimer's disease is the most frequent of them, much less common are Lewy's body disease, Pick's disease, Parkinson's disease or Huntington's disease.

Huntington's disease is an autosomally dominant terminal illness, that occurs in approximately 5 – 7 persons in 100 000. In 90% of the cases it begins after the age of 35, the remaining 10% is the juvenile and early form, which varies from that seen in adults. Rigidity, oral motor dysfunction, gait disorder and rapid cognitive decline are the main characteristics of the juvenile and early form. Chorea is rare or absent.

The case of a young woman who developed dementia with motor and speech abnormalities is presented in this paper. Due to the great non-specificity of the symptoms she was being diagnosed for about 2 years (hospitalized 3 times in the neurology wards and 4 times in the psychiatry wards).

Lack of family history disorders, no specific abnormalities in neurological examination, abundance of traumatic experiences accounted for the preliminary diagnosis of a dissociative disorder (pseudodementia).

Many symptoms, such as depression, obsessive-compulsive disorder, personality and behavioural disturbances were observed in the course of the disease.

Finally, after 6 years from the appearance of the first symptoms, based on the third MR of CNS, the diagnosis of the early HD was established. The genetic test confirmed it.

Słowa klucze: otępienie, wczesna postać choroby Huntingtona, pseudootępienie

Key words: dementia, early Huntington's disease, pseudodementia

Wstęp

Otępienie jest zespołem objawów, które zazwyczaj wiążą się z wiekiem podeszłym. Aż 30% zespołów otępiennych dotyczy populacji powyżej 85 roku życia, zaledwie 1% – osób w wieku 60–65 lat. Najczęstszą przyczyną otępienia są choroby zwyrodnieniowe OUN. Na czoło wysuwa się choroba Alzheimerera (aż 50% otępień), znacznie

rzadziej mamy do czynienia z otępieniem z ciałami Lewy'ego, otępieniem czołowo-skroniowym, otępieniem w chorobie Huntingtona (HD) czy Parkinsona. Za kolejną przyczynę znaczącej części otępień (25%) uznaje się choroby naczyniowe mózgu [1]. Otępienie prowadzi do stopniowego, lecz globalnego upośledzenia codziennego funkcjonowania, co jest następstwem utraty pamięci, orientacji, zdolności myślenia, rozumienia, uczenia się. Zaburzeniom funkcji poznawczych towarzyszą zaburzenia emocjonalne, zachowania i osobowości.

Choroba Huntingtona jest postępującą zwyrodnieniową chorobą OUN, dziedziczoną autosomalnie dominująco z pełną penetracją genu. Występuje z częstością 4 do 7 przypadków na 100 tys. Za fenotyp odpowiedzialna jest tzw. mutacja dynamiczna w genie dla huntingtyny. Gen ten odkryto w 1993 roku [2]. Nazwany został IT15. Zlokalizowany jest na dystalnym odcinku krótkiego ramienia czwartego chromosomu. Wykazano, że liczba powtórzeń trzech nukleotydów CAG jest w tym genie zmienna. U osób zdrowych waha się od 6 do 35 powtórzeń, u chorych zaś wynosi od 39 do 180. Istnieje zależność między wiekiem wystąpienia objawów a liczbą powtórzeń CAG, tzn. im większa liczba powtórzeń, tym wcześniej rozwija się choroba. Wyróżnia się postać młodzieńczą choroby Huntingtona (wiek zachorowania między 4 a 19 r. ż.) i jej postać wczesną (wiek zachorowania między 20 a 34 r. ż.), które łącznie stanowią 10% przypadków zachorowań. Postacie te związane są z przekazywaniem mutacji przez ojca i charakteryzują się szybkim przebiegiem klinicznym (7–10 lat trwania choroby). Postaci wieku średniego (wiek zachorowania między 35 a 49 r. ż.) oraz późnego (wiek zachorowania po 50 r. ż.) stanowią większość, tj. około 90% zachorowań. Postać wieku późnego dziedziczy się głównie po matce; ma znacznie łagodniejszy i dłuższy przebieg kliniczny (15–20 lat trwania choroby) [3].

Chorobę tę po raz pierwszy opisał w 1872 roku amerykański lekarz – George Huntington. Jako cechę charakterystyczną wyróżnił ruchy płasawicze, które początkowo obejmują tylko ograniczone grupy mięśni, z biegiem czasu nasilają się i ogarniają wszystkie mięśnie szkieletowe. Chód staje się upośledzony, niezgrabny, mowa niewyraźna, dyzartryczna, pojawiają się problemy z polykaniem. W wariacie młodzieńczym (wczesnym) zaburzenia ruchowe występują w postaci sztywności z akinezą, a klasyczne ruchy płasawicze są rzadkie. Szybko u tych pacjentów dochodzi do zespołu otępiennego, występują także zaburzenia mózdkowe oraz drgawki [1, 4].

Często pierwszymi sygnałami rozpoczynającego się procesu chorobowego są zaburzenia psychiczne. Należą do nich wahania nastroju, zaburzenia psychotyczne, zaburzenia osobowości i zachowania, jak też upośledzenia funkcji poznawczych o charakterze otępiennym [2, 5, 6].

Najbardziej typowe dla choroby Huntingtona są zaburzenia osobowości i zachowania, które dotyczą większości chorych. Obserwuje się wzmożoną labilność emocjonalną, drażliwość, nierzadko dochodzi do wybuchów złości, agresji i autoagresji [7, 8, 9].

U blisko 40% chorych pojawiają się zaburzenia afektywne, zwykle depresja, rzadko epizody manii lub hipomanii. Depresja często poprzedza wystąpienie objawów neurologicznych (2–20 lat). Wielu chorych dokonuje prób samobójczych – co czwarty

co najmniej raz, blisko 6% zgonów u pacjentów z HD spowodowanych jest skuteczną próbą samobójczą.

Współczesne badania szacują rozpowszechnienie objawów psychotycznych u chorych z HD na prawie 30%. Zwykle stwierdza się obraz zaburzenia omamowo-urojeniowego, czasem podobnego do schizofrenii. Objawy psychotyczne mogą poprzedzać wystąpienie zaburzeń ruchowych. Wtedy często odraczają postawienie prawidłowej diagnozy neurologicznej, obserwowane ruchy mimowolne bywają bowiem traktowane jako elementy psychopatologii, takie jak manieryzmy, stereotypie czy też jako przejaw jatrogenii – dyskinezy polekowe [1].

Sporadycznie pojawiają się w chorobie Huntingtona zespoły obsesyjno-kompulsywne oraz zaburzenia lękowe.

Zaburzenia funkcji poznawczych są stałym elementem obrazu klinicznego choroby. U wszystkich pacjentów rozwija się postępujący zespół otępienny. Początkowo stwierdza się drobne deficyty, takie jak zaburzenia pamięci (zwykle trudności z przypomnieniem, szczególnie „na żądanie”, i w sytuacji wymagającej szybkiego reagowania, przy zachowanej zdolności do nabywania nowych informacji oraz „przypominania z podpowiadaniem”), dyskalkulia, obniżona fluencja słowna, zaburzenia wzrokowo-przestrzenne oraz trudności w planowaniu i wykonywaniu skomplikowanych, wieloetapowych zadań. Często obserwuje się też zaburzenia podzielności, trwałości i przerzutności uwagi. Bardzo typowe jest także znaczne spowolnienie wykonywania poleceń, często współistniejące z apatią i odmową współpracy.

Otępienie w chorobie Huntingtona różni się istotnie od obserwowanego w chorobie Alzheimera. Objawy korowe, takie jak afazja, agnozja czy apraksja, występują rzadko i zwykle dopiero w zaawansowanych stadiach choroby. Rzadziej też występują, wczesne w chorobie Alzheimera, zaburzenia orientacji allopsychicznej. Wgląd chorobowy jest zwykle przynajmniej częściowo zachowany. Poza zaburzeniami pamięci charakterystyczne jest spowolnienie myślenia, apatia, brak napędu oraz obniżenie nastroju. Wszystkie te cechy składają się na typowy obraz otępienia podkorowego [1].

Opis przypadku

„E” to pacjentka 34-letnia, wdowa, matka dwojga dzieci (10-letniej dziewczynki i 4-letniego chłopca), niepracująca. Skierowana została do Kliniki Psychiatrii z powodu postępujących od około 6 lat trudności w funkcjonowaniu. Trudności te wynikały z pogłębiających się zaburzeń pamięci, którym towarzyszyły zaburzenia ruchowe (niezgrabny chód) oraz problemy z mową (mowa bełkotliwa).

Z wywiadu zebranego od matki wynikało, iż pacjentka była dzieckiem nieślubnym, nigdy nie poznała swojego biologicznego ojca. Matka nie utrzymywała z nim kontaktu i nie potrafiła powiedzieć, czy chorował na cokolwiek. Rozwój psychoruchowy „E” przebiegał prawidłowo. W szkole podstawowej uczyła się dobrze, klas nie powtarzała, bardzo ładnie malowała, edukację zakończyła jednak na drugiej klasie trzyletniej ogrodniczej szkoły zawodowej. Pytana, dlaczego tak się stało, odpowiadała, że „ojczym się do niej dobierał”. Matka wyszła za mąż, kiedy „E” miała dwa lata. Ojczym

był drwalem. Z tego związku pochodziła trójka zdrowych dzieci. Matka niechętnie wypowiadała się na temat relacji córki z ojczymem.

„E” była osobą pogodną, lubianą w swoim środowisku, ale także upartą, nerwową i skrytą. W wieku 22 lat handlowała odzieżą na granicy polsko-niemieckiej. Nie miała problemu z liczeniem pieniędzy, posługiwała się podstawowymi zwrotami niemieckimi w kontaktach z klientami. Tam też poznała swojego przyszłego męża, „J”, rówieśnika, kucharza z zawodu. W wieku 23 lat wzięła ślub, a następnie przeprowadziła się do teściów. W rok później na świat przyszło pierwsze dziecko. Pacjentka nie pracowała, zajmowała się domem i wychowaniem córki. Coraz częściej dochodziło do konfliktów z teściami, mąż zaczął nadużywać alkoholu, pojawiły się kłopoty finansowe.

W wieku 28 lat pierwsze objawy choroby zaczęły być dostrzegalne dla otoczenia. Polegały one na zapominaniu faktów, imion, dat, częstym pochrząkiwaniu, jękaniu się oraz potykaniu się, wypadaniu przedmiotów z rąk. Objawy stały się na tyle uciążliwe, że pacjentka wraz z mężem udała się po raz pierwszy do lekarza. Na świat przyszło drugie dziecko – chłopiec – niechciany zarówno przez ojca, jak i samą pacjentkę. Małżonkowie przeprowadzili się do matki pacjentki, starsze dziecko (6-letnie) pozostawili pod opieką teściowej. Matka zauważyła, że córka, 30-letnia, wymaga pomocy przy zrobieniu prania, ugotowaniu obiadu, posprzątaniu, nie jest w stanie sama opiekować się dzieckiem. Latem 2002 roku pacjentka wraz z mężem, w tajemnicy przed matką i teściami, „przeprowadziła się do lasu”. Małżonkowie „biwakowali pod chmurką”, jednocześnie podróżowali w poszukiwaniu pracy (na adres matki przychodziły zawiadomienia o nieopłaconych biletach kolejowych). We wrześniu 2002 roku pacjentka pojawiła się w progu domu rodzinnego – bosa, brudna, z kołtunem na głowie. Z przeobrażeniem na twarzy oznajmiła matce, że „J. nie żyje”. Wyjaśniła, że obudziła się tego dnia u boku zakrwawionego męża. Pacjentkę podejrzewano o zamordowanie partnera. Była przesłuchiwana przez policję. Zarzutu jednak nie udowodniono, sprawca nigdy nie został odnaleziony.

Po śmierci męża „E” zamieszkała wraz z synem u matki. Według relacji matki – stan córki pogarszał się, często sprawiała wrażenie nieobecnej, jakby „popadała w letarg”. Nic jej nie cieszyło, była obojętna w stosunku do dziecka, okresowo dziwaczna w zachowaniu. Wstawała o godzinie drugiej w nocy, malowała się, wychodziła z domu, błądziła po okolicy, wracała do domu przywożona przez policję.

W latach 2004/2005 była czterokrotnie hospitalizowana – dwa razy psychiatrycznie i dwa razy neurologicznie. Diagnozowano przyczyny postępujących zaburzeń pamięci, chodu i mowy.

Postawiono następujące rozpoznania:

1. SPSZOZ „Zdroje” Oddział Psychiatryczny (01–03.2004) – „Organiczne zaburzenia nastroju”;
2. Oddział Neurologii Szpitala Wojewódzkiego w Szczecinie (08–09. 2004) – „Podejrzanie zespołu psychoorganicznego u chorej z zespołem depresyjnym. Pacjentka do dalszej obserwacji ambulatoryjnej”;
3. SPSZOZ „Zdroje” Oddział Psychiatryczny (10–11.2005) – „Otepienie”;
4. Klinika Neurologii PAM (03.11–09.11.2005) – „Oligophrenia susp.”

W trakcie wymienionych hospitalizacji wykonano następujące badania: podstawowe biochemiczne krwi – prawidłowe, VDRL – ujemny, TSH, Wit. B12 – norma, EEG – niskonapięciowa czynność szybka, płyn mózgowo-rdzeniowy – prawidłowy.

Wykonano również badania obrazowe OUN: MR mózgowia (02.2004) – uogólnione zaniki korowo-podkorowe znacznego stopnia, MR mózgowia (08.2004) – brak uchwytnych danych dla procesu wypierającego; umiarkowanie zaznaczone zaniki korowe.

Badanie psychologiczne (03.2004): W testach psychoorganicznych wskaźniki znacznego uszkodzenia w OUN. Funkcjonowanie intelektualne znacząco poniżej przeciętnej. Wynik MMSE – 21 pkt. Konsultacja neurologiczna – neurologicznie bez uchwytnych odchyłeń. Dolegliwości mają prawdopodobnie tło czynnościowe.

Z oceny neurologicznej dokonanej w Klinice Neurologii PAM tuż przed przekazaniem pacjentki do Kliniki Psychiatrii wynikało, iż zaburzona mowa nie ma cech afazji ani dyzartrii, żywe odruchy ścięgniste nie noszą znamion patologii, nie stwierdzono cech apraksji, nie potwierdzono otępienia. Na podstawie sugestii konsultującego psychiatry wysunięto podejrzenie upośledzenia umysłowego.

W dniu przyjęcia do Kliniki Psychiatrii (09.11.2005) pacjentka była prawidłowo zorientowana co do własnej osoby, nie w pełni co do miejsca i czasu (podawała, że jest rok 1996). Kontakt był trudny ze względu na niewyraźną, bełkotliwą mowę, skąpe wypowiedzi – głównie o charakterze perseweracji („mam ciężką nieuleczalną depresję”, „w nocy nie śpię”, „ojczym się do mnie dobierał”). Pacjentka nie nawiązywała kontaktu wzrokowego, poproszona o napisanie odpowiedzi na kartce – zdecydowanie odmawiała. Czytała powoli i z trudem. Zauważalny był niepokój manipulacyjny w obrębie rąk, który przypominał natrętne skubanie ręki prawej palcami drugiej ręki; na prośbę badającego – pacjentka przerywała tę czynność.

Nastrój wydawał się wyrównany, pacjentka sprawiała wrażenie zadowolonej, kiedy mówiła o swoich dolegliwościach (np. „niekiedy trzęsą mi się ręce”).

Dokładniejsze badanie ujawniło, iż nie pamięta, kiedy wyszła za mąż, nie potrafi precyzyjnie odtworzyć dat urodzin swoich dzieci, natomiast bezbłędnie podawała datę swoich urodzin. Nie podejmowała się trudniejszych działań matematycznych (100 minus 7), popełniała proste błędy w podstawowych kalkulacjach, np. $3 \times 3 = 6$, $10 \text{ minus } 2 = 5$. W teście MMSE osiągnęła 20 punktów (otępienie lekkiego stopnia). Test rysowania zegara wykonała niepoprawnie – wszystkie cyfry umieściła na prawej stronie tarczy. Po długiej namowie pisała zdania, które zawsze dotyczyły synka (Kocham X, X lubi rosół). W napisanych wyrazach brakowało pojedynczych liter (co powtarzało się wielokrotnie). Cechą charakterystyczną było mozolne, długotrwałe wykonywanie zadań.

W trakcie pobytu na oddziale pacjentka większość czasu spędzała w swojej sali lub sali telewizyjnej. Obserwowano, iż „mówi do siebie”, nie sprawiała jednak wrażenia halucynującej. Wymagała pomocy przy czynnościach takich, jak ubieranie (zwłaszcza zapinanie guzików, haftek), parzenie kawy, kąpiel.

Poproszona na badanie konsultacyjne zdecydowanie odmówiła, powtarzając, że jest brudna i że pozwoli zbadać się jutro. Następnego dnia na ciele pacjentki (głównie pod pachami) widoczne były rany od szorowania gąbką. Od tego czasu, nie dłużej niż

tydzień, obserwowano zachowania obsesyjno-kompulsyjne w postaci kilkugodzinnego czesania włosów, szorowania zębów.

Pacjentka dość spontanicznie wypowiadała się na temat nieżyjącego męża. Przyznała, że „często śni się jej w nocy”, „żałuje, że nie zginęła razem z nim”. Chętnie rozmawiała o synku – mówiła, że często choruje, że lubi chwycić ją za włosy przed zaśnięciem.

Reakcja na propozycję, a potem polecenie przejścia na oddział otwarty była gwałtowna. Pacjentka stała się niespokojna, rozdrażniona, powtarzała wielokrotnie „nigdzie stąd nie pójdę”, wchodziła bez pukania do gabinetu lekarza prowadzącego (trafiała bezbłędnie), informując, że „jest ciężko chora i tam będzie czuła się jeszcze gorzej”. Wychodziła z gabinetu trzaskając drzwiami.

Badania wykonane w klinice miały na celu poszukiwanie przyczyn obserwowanego zespołu otepiennego. Powtórzone badania VDRL, Wit. B12, TSH – norma, wapń całkowity, magnez – norma, HIV – negatywny, Borelia IgG – norma, ASO – podwyższone (600). Konsultujący internista ze względu na brak objawów stawowych, jak też kardiologicznych, uznał ten wskaźnik za nieistotny.

Biorąc pod uwagę brak znaczących odchyłeń zarówno w wykonanych badaniach, jak i dostarczonych wynikach, opinie neurologów o tle zaburzeń, jak też poczynione na oddziale obserwacje – uznano, że obraz kliniczny przemawiać może za pseudootępieniem dysocjacyjnym, do którego powstania przyczyniła się wyjściowo nieprawidłowa osobowość, zmiany w OUN o charakterze zaników korowo-podkorowych oraz traumatyczne wydarzenia życiowe. Do powyższej diagnozy przychylił się badający ją psycholog – jako mechanizmy obronne odpowiedzialne za powstanie zaburzeń uznał regres i wyparcie.

Pacjentka wypisana została z rozpoznaniem organicznych zaburzeń dysocjacyjnych i zaleceniem przyjmowania klomipraminy w dawce 150 mg/dobę. Klomipramina włączona została w związku z obserwowanymi czynnościami natrętnymi, które w trakcie leczenia ustąpiły.

W niespełna 3 miesiące od daty wypisania matka pacjentki przyprowadziła ją do izby przyjęć, podając, że mowa córki staje się coraz bardziej niezrozumiała, pogłębia się beczyność, coraz częściej mają miejsce ataki złości na domowników.

Stało się jasne, że zaburzenia dysocjacyjne nie mogą mieć takiego przebiegu.

Ponowna konsultacja neurologiczna wykazała wzmożone napięcie mięśniowe w kończynach górnych i dolnych, typu spastycznego. Neurolog stwierdził, iż objawy powyższe mogą być następstwem uszkodzenia wczesnodziecięcego.

Powtórzone badanie poziomu ASO. Wynosiło 1200 (sześciokrotnie przekroczona norma). Lekarz reumatolog wysunął podejrzenie układowej choroby tkanki łącznej. Zlecił wykonanie badań na obecność przeciwciał ANA, ANCA, antyBGPI, aCL (wszystkie wyniki w normie) oraz badanie SPECT mózgu. SPECT wykazał zaburzenie perfuzji w obrębie kory ciemieniowej oraz w okolicy potyliczno-ciemieniowej po stronie lewej. Rozpoznanie, jakie postawiono, brzmiało: otepienie bliżej nieokreślone.

Pacjentka po raz kolejny została skierowana do Kliniki Neurologii, tym razem z podejrzeniem genetycznie uwarunkowanej choroby metabolicznej (gangliozydozy lub ceroidolipofuscynozy). Przyjęcie odbyło się w trybie planowanym, 25.10.2006.

Spośród wielu wykonanych badań (ceruloplazmina, kwas foliowy, EMG, badanie płynu mózgowo-rdzeniowego, EEG) rozstrzygające okazało się kolejne badanie MR głowy. Wykazało ono wyraźne zaniki głów jąder ogoniastych oraz mniej nasilone zaniki jąder soczewkowatych. Uwidoczniono ponadto uogólnione zaniki korowo-podkorowe. Wysunięto podejrzenie choroby Huntingtona (postaci wczesnej). Dla potwierdzenia pobrano krew na badanie genetyczne. Wynik okazał się pozytywny. Liczba powtórzeń CAG wynosiła 50.

Podsumowanie

Przedstawiono przypadek pacjentki, obecnie 35-letniej, u której proces diagnostyczny prowadzący do rozpoznania przyczyny otępienia trwał prawie 3 lata od daty pierwszej hospitalizacji i około 6 lat od czasu ujawnienia się pierwszych, widocznych dla otoczenia symptomów. Wpływ na to miał głównie brak obciążającego wywiadu rodzinnego, jak też nietypowy przebieg choroby. Widać również niedostatki współpracy pomiędzy psychiatrami i neurologami, rozbieżne diagnozy w trakcie kolejnych hospitalizacji na różnych oddziałach oraz konieczność holistycznego, wielowymiarowego postrzegania pacjenta.

W diagnostyce różnicowej chorób, które mogą w młodym wieku prowadzić do otępienia, brano pod uwagę: neuroinfekcje, tj. kiłę OUN, neuroboreliozę, chorobę Creutzfeldta-Jakoba oraz HIV. Na podstawie wykonanych badań biochemicznych, jak też badania EEG niecharakterystycznego dla choroby Creutzfeldta-Jakoba wykluczono neuroinfekcje.

Bardzo wczesnie wykluczone zostały także przyczyny tzw. otępień odwracalnych – czyli niedobór witaminy B12, niedobór hormonów tarczycy, guz mózgu.

Poziom ASO badano po zaobserwowaniu u pacjentki zaburzeń o charakterze obsesyjno-kompulsyjnym. Miało to na celu weryfikację hipotezy PANDAS (pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with streptococcal infections), która zakłada, iż przyczyną okresowo występujących natręctw są następstwa autoimmunologicznej odpowiedzi na zakażenie streptokokowe w dzieciństwie [10]. Stwierdzenie 6-krotnie przekraczającego normę ASO doprowadziło do konsultacji reumatologicznej i wykluczenia (na podstawie badania poziomu przeciwciał) chorób tkanki łącznej jako potencjalnej przyczyny obserwowanego stanu pacjentki.

Wywiad zebrany od matki nie wskazywał na możliwość zatrucia metalami ciężkimi lub lekami. Prawidłowe, samodzielne funkcjonowanie pacjentki do 28 roku życia zdecydowanie podważało podejrzenie upośledzenia umysłowego. Na podstawie badania poziomu ceruloplazminy wykonanego w Klinice Neurologii PAM – wykluczono chorobę Wilsona. W różnicowaniu należało wziąć pod uwagę także wczesną, rodzinną postać choroby Alzheimera oraz genetycznie uwarunkowane choroby metaboliczne (np. gangliozydoza, ceroidolipofuscynoza) [4].

Istotne dla rozpoznania wyżej wymienionych chorób badanie MR mózgowia (trzecie z kolei) wykazało zaniki głów jąder ogoniastych, co wskazało na chorobę Huntingtona jako przyczynę obserwowanego u pacjentki zespołu otępiennego, dyzartrii i zaburzeń ruchowych.

Ruchy płaśawicze, które są głównym objawem choroby Huntingtona, pojawiły się u naszej pacjentki dopiero w trakcie ostatniej hospitalizacji. Miały postać niecharakterystycznych, gwałtownych zrywań obu rąk ku górze, jak też rzadko występujących grymasów twarzy. Na tym etapie obecne już były kłopoty z polykaniem, gryzieniem pokarmów (pacjentka często krztusiła się), całkowite zaniedbywanie higieny osobistej, wynikające także z trudności w kontroli czynności fizjologicznych.

Wśród zmian psychicznych występujących w przebiegu choroby Huntingtona u naszej pacjentki występowały wszystkie, z wyjątkiem zaburzeń psychotycznych. W trakcie pierwszej hospitalizacji odnotowano stany obniżonego nastroju (do leczenia włączono mianserynę, następnie doksepinę). Na Oddziale Kliniki Psychiatrii obserwowano zaburzenia zachowania w postaci odmowy podporządkowania się poleceniom, ataki gniewu i złości w odpowiedzi na niespełnione oczekiwania. Pojawił się także epizod zaburzeń obsesyjno-kompulsyjnych.

Mnogość zaburzeń psychicznych, mała początkowo specyfika odchyłeń neurologicznych, lecz głównie anamneza bogata w traumatyczne przeżycia spowodowały, iż przez pewien czas byliśmy przekonani, że mamy do czynienia z pseudootępieniem dysocjacyjnym.

Rodzi się pytanie o granice, jakich nie należy przekraczać przy formułowaniu wniosków o czynnościowym pochodzeniu zaburzeń oraz o pojemność kategorii ICD-10 zatytułowanej „organiczne zaburzenia dysocjacyjne” [11, 12]. W naszym przypadku argumentem rozstrzygającym okazała się znaczna dynamika przebiegu choroby oraz narastanie objawów neurologicznych.

Choroba Huntingtona jest niezwykle rzadko występującym schorzeniem, nie należy jednak zapominać o niej w trakcie różnicowania przyczyn zespołu otępiennego, może bowiem ona pojawić się w każdym wieku, mieć nietypowy przebieg, towarzyszyć jej mogą różnorodne zaburzenia psychiczne, a patognomiczne dla niej ruchy płaśawicze bywają trudno rozpoznawalne lub też nie występują wcale (jak w postaci wczesnej i młodszej) [4].

Ранняя форма болезни Гентингтона как причина деменции у 34 летней пациентки

Содержание

Дементные симптомокомплексы являются предметом исследований как неврологов, так и психиатров. Наиболее частой причиной деменции являются дегенеративные болезни центральной нервной системы (CNC). Среди них наиболее распространенной известна болезнь Альцгеймера, значительно реже диагностируется деменция с тельцами Леви лобно-височная деменция, деменции при болезнях Паркинсона и Гунтингтона.

Болезнь Гентингтона относится к наследственным аутосомно доминирующим заболеваниями и появляется с частотой 5–7 случаев на 100 тысяч жителей. В 90% начало болезни приходится на возраст 35–40 лет, остальные 10% составляют раннюю и подростковую формы, которых то клиническая картина отличается от формы появляющейся у взрослых. Обездвиженность, нарушения речи и хотьбы и быстро наступающий дементный синдром являются харктерными чертами подросткового и раннего вариантов болезни. Хореоатетоз появляется редко, или же вообще отсутствует.

В представленной работе описано наблюдение молодой женщины, у котрой ведущими симптомами были постепенно нарастающие деменция с сопутствующими нарушениями речи

и хотьбы. По-поводу атипических симптомов пациентка была обследована в течение 3 лет (3 раза госпитализирована в Отделении неврологии, 4 раза в психиатрических отделениях).

Отсутствие наследственного анамнеза, небольшая специфика отклонения при неврологическом обследовании, как и биография, богатая, в травматические переживания причинились к установлению предварительного диагноза диссоциативных нарушений (псевдодеменция).

Во время болезни наблюдались многочисленные нейропсихиатрические отклонения, а именно депрессивные состояния, обсессивно-компульсивные симптомы, нарушения черт личности и поведения. В результате, после 6 лет от появления нервных симптомов, на основании третьего очередного исследования магнетическим резонансом мозга поставлен диагноз ранней формы болезни Гентингтона, что было подтверждено генетическим обследованием.

Frühe Form der Chorea Huntington als Demenzursache bei 34-jähriger Patientin

Zusammenfassung

Die Demenzsyndrome sind Gegenstand der Interesse sowohl der Neurologen als auch der Psychiater. Die häufigste Ursache der Demenz sind Degenerationskrankheiten des Zentralen Nervensystems (ZNS). Unter ihnen ist die Alzheimer - Krankheit am häufigsten, viel seltener wird die Demenz vom Lewy - Körperchen - Typ, frontaltemporale Demenz, Demenz in der Parkinson - Krankheit oder Chorea Huntington diagnostiziert.

Die Huntington - Krankheit (HD) ist eine autosomal - dominant vererbte Krankheit, sie tritt mit der Häufigkeit von 5 - 7 Fällen auf 100 tausend Einwohner auf. Die Krankheit bricht in 90% im Alter zwischen dem 35. und 40. Lebensjahr aus, die übrigen 10% bilden eine Frühform und die Form im Jugendalter, deren klinisches Bild sich von der Form unterscheidet, die bei Erwachsenen erscheint. Die Starre, Störungen beim Sprechen und Bewegungsstörungen, schnell fortschreitendes Demenzsyndrom sind die charakteristischen Merkmale der jugendlichen und frühen Form. Die Chorea Bewegungen treten selten auf oder gibt es die überhaupt nicht.

In der besprochenen Arbeit wird der Fall einer jungen Frau beschrieben, bei der die führenden Symptome die ansteigende Demenz mit den sie begleitenden Störungen beim Sprechen und Störungen beim Gehen waren. Weil die geschilderten Symptome nicht typisch waren, wurde die Patientin ein paar Jahre lang hospitalisiert (dreimal auf der Neurologischen Abteilung, 4 -mal auf der psychiatrischen Abteilung).

Der Mangel an entsprechende familiäre Anamnese, kleine Spezifik der Abweichungen in der neurologischen Untersuchung, auch ihr Lebenslauf, der an traumatische Ereignisse reich ist, trugen dazu bei, dass am Anfang die Diagnose dissoziative Störungen (Pseudodemenz) gestellt wurde.

Im Verlauf der Krankheit wurden zahlreiche neuropsychiatrische Abweichungen beobachtet, dh. depressive Zustände, obsessiv - kompulsive Störungen, Persönlichkeitsstörungen und Verhaltensstörungen. Schliesslich, nach 16 Jahren seit den ersten Symptomen, wurde die Diagnose der frühen Form der Huntington - Krankheit, nach der dritten magnetischen Resonanz des Gehirns gestellt, was auch mit der genetischen Untersuchung bestätigt wurde.

La forme précoce de la maladie d'Huntington comme cause de la démence d'une jeune (34 ans) femme

Résumé

La démence est objet d'intérêt des psychiatres et des neurologues. Elle résulte le plus souvent des troubles neurodégénératifs du central système nerveux par ex. la maladie d'Alzheimer; plus rarement la démence de Lewy, de Pick, de Parkinson ou d'Huntington.

La maladie d'Huntington est la maladie autosomale, sa fréquence - 5-7 cas sur 100 000. Elle commence le plus souvent (90%) à l'âge de 35-40 ans, le reste(10%) ce sont les formes précoces(juveniles)et leurs symptômes diffèrent de celle des adultes. La rigidité, les troubles de la

parole et de marcher et la démence très rapide caractérisent cette forme juvénile. La chorée est rare ou absente.

Ce travail présente le cas d'une jeune femme qui souffre de la démence rapide avec des troubles de parler et de marcher. A cause de ces symptômes atypiques elle était diagnostiquée longtemps et hospitalisée 4 fois comme patiente psychiatrique et 3 fois comme patiente neurologique.

Dans l'histoire de sa maladie on ne note pas de troubles pareilles en famille, ses anomalies neurologiques sont non spécifiques mais sa vie personnelle est pleine d'expériences traumatiques – tout cela contribue à son diagnostic préliminaire – troubles dissociatifs (pseudo démence).

Durant cette maladie on observe chez cette femme plusieurs symptômes: dépression, troubles obsessionnels compulsifs, trouble de personnalité, troubles du comportement.

Finalement, après 6 ans du début des premiers symptômes et à l'aide de la méthode de MR (trois fois) le diagnostic – forme précoce de la maladie d'Huntington – est fixé. Il est confirmé aussi par le teste génétique.

Piśmiennictwo

1. Szczudlik A, Liberski P, Barcikowska M. *Otepienie*. Kraków: Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego; 2004.
2. Niedźwiecka I, Kuhn-Dymecka A, Hoffman-Zacharska D. *Rozwój zespołu otepiennego w przebiegu płasawicy Huntingtona: opis przypadku*. Post. Psychiatr. Neurol. 2000; 9, supl. 3 (11): 9–11.
3. Dymecki J, Kulczycki J. *Neuropatologia*. Wrocław: Wydawnictwo Medyczne Urban & Partner; 2005.
4. Mumenthaler M, Mattle H. *Neurologia*. Wrocław: Wydawnictwo Medyczne Urban & Partner; 2001.
5. Clummings JL, Mega MS. *Neuropsychiatra*. Wrocław: Wydawnictwo Medyczne Urban & Partner; 2005.
6. Stout JC, Johnson SA. *Otepienie i zaburzenia poznawcze w schorzeniach jąder podstawy*. Neurol. Dypl. 2005; 0 (2): 8–16.
7. Caine ED, Hunt RD, Weingartner H, Ebert MH. *Huntington's dementia: clinical and neuropsychological features*. Arch. Gen. Psychiatry 1978; 35: 377–384.
8. Mendez MF. *Huntington's disease: update and review of neuropsychiatric aspects*, INT'L J. Psychiatry Med. 1994; 24 (3): 189–208.
9. Paulsen JS, Ready RE, Hamilton JM, Mega MS, Cummings JL. *Neuropsychiatric aspects of Huntington's disease*. J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry 2001; 71: 310–314.
10. Delgado PL. *PANDAS: model zaburzenia neuropsychicznego o podłożu autoimmunologicznym*. Psychiatr. Dypl. 2005; 2 (1): 44–48.
11. Praca zbiorowa. *Klasyfikacja zaburzeń psychicznych i zachowania w ICD-10. Opisy kliniczne i wskazówki diagnostyczne*. Kraków–Warszawa: Uniwersyteckie Wydawnictwo Medyczne Vesalius. IPiN; 2000.
12. Smith JA, Brewer HM, Eatough V, Stanley CA, Glendinning NW, Quarrell OWJ. *The personal experience of juvenile Huntington's disease: an interpretative phenomenological analysis of parent's accounts of the primary features of a rare genetic condition*. Clin. Genet. 2006; 69: 486–496.

Adres: Katedra i Klinika Psychiatrii PAM
71-460 Szczecin, ul. Broniewskiego 26

Otrzymano: 10.04.2007
Zrecenzowano: 6.07.2007
Przyjęto do druku: 010.01.2008