

Objawy psychotyczne sugerujące schizofrenię u pacjenta z potwierdzonym rozpoznaniem choroby Huntingtona – opis przypadku

Schizophrenia-like psychotic symptoms in a patient with confirmed Huntington's disease: A case report

Bartosz Grabski^{1,2}, Marcin Siwek^{1,2,3}, Dominika Dudek^{1,2,3},
Rafał Jaeschke², Krzysztof Banaszkiewicz⁴

¹ Katedra Psychiatrii UJ CM

Kierownik: prof. dr hab. n. hum. J. K. Gierowski

² Oddział Kliniczny Klinik Psychiatrii Dorosłych, Dzieci i Młodzieży Szpitala Uniwersyteckiego w Krakowie

Kierownik: dr n. med. M. Pilecki

³ Zakład Neurobiologii, Instytut Farmakologii Polskiej Akademii Nauk w Krakowie

Kierownik: prof. dr hab. G. Nowak

⁴ Katedra Neurologii UJ CM

Kierownik: prof. dr hab. n. med. A. Szczudlik

Summary

Aim. The aim of this study is to discuss diagnostic and therapeutic challenges in a patient with a mutation in the gene responsible for the development of Huntington's disease (HD) who presented schizophrenia-like psychotic symptoms.

Method. A case report.

Results. A 35-year old man with genetically-confirmed HD who developed significant behavioural changes that occurred many years prior to the outbreak of choreic movements. There was a close temporal relationship between an onset of discrete involuntary movements and schizophrenia-like psychotic symptoms (delusions of persecution, reference and bodily change, as well as auditory pseudohallucinations of threatening and commanding voices). At admission (subsequently to a suicidal attempt) he was ambivalent, ambivalent and – periodically – agitated. Pharmacotherapeutic regime of olanzapine (20 mg qd) and amisulpride (400 mg qd) led to a gradual improvement of the patient's mental status.

Conclusions. HD should always be included in the differential diagnosis of psychotic disorders. Patients with HD can exhibit various psychopathological symptoms (including psychotic ones) prior to the outbreak of movement symptoms. Both neurologists and psychiatrists should take part in the therapeutic process. Atypical antipsychotics seem to be effective in the discussed group of patients (although the evidence body consists mainly of scarce, low-quality data).

Słowa kluczowe: schizofrenia, choroba Huntingtona, współchorobowość

Key words: schizophrenia, Huntington's disease, comorbidity

Wstęp

Choroba Huntingtona (*Huntington's disease* – HD) należy do grupy chorób neuropsychiatrycznych związanych z dysfunkcją zwojów podstawnych. Choroby te – do których należą również: choroba Parkinsona oraz choroba Wilsona – cechują się występowaniem zaburzeń ruchowych oraz zaburzeń czynności poznawczych i objawów psychopatologicznych. Płasawicze i dystoniczne ruchy mimowolne, które zwykle dominują w obrazie choroby Huntingtona powodują, że rozpoznanie jej nie nastęcza większych trudności. Niemniej jednak u niektórych chorych początkowo występują tylko objawy psychopatologiczne, w tym psychotyczne, a ruchy mimowolne mogą być w takich przypadkach mylnie interpretowane jako dyskinezy po leczeniu neuroleptykami lub zaburzenia ruchowe będące częścią obrazu psychozy (np. manieryzmy). Dobrze więc, aby problematyka związana z HD była znana praktykującym lekarzom psychiatrom.

Cel pracy

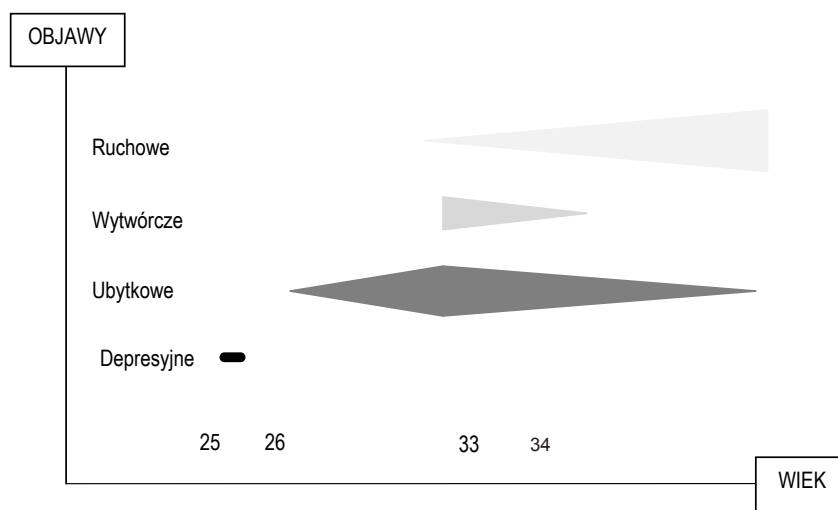
Celem pracy jest zaprezentowanie przypadku pacjenta z potwierdzoną badaniem genetycznym chorobą Huntingtona, u którego na wiele lat przed pełnym ujawnieniem się ruchów płasawicznych i diagnozą doszło do wyraźnej globalnej zmiany w zachowaniu, mającej charakter tzw. załamania linii życiowej, a następnie, w bliskim związku czasowym z pierwszą obserwacją dyskretnych ruchów mimowolnych, wystąpiły wyraźne objawy wytwórcze o charakterze uznawanym za typowy dla schizofrenii.

Opis przypadku

Prezentowany chory to mężczyzna ze średnim wykształceniem (dwukrotnie rozpoczął studia, których nie kończył), niepracujący i nie ubezpieczony, mieszkający z matką i siostrą. Objawy psychopatologiczne po raz pierwszy wystąpiły u niego w 2001 r., w wieku 25 lat, kiedy to po utracie pracy rozwinęły się objawy depresyjne, które następnie ustąpiły samoistnie. Od 2002 r. następowała stopniowa, konsekwentna zmiana w zachowaniu: izolacja społeczna, narastające wycofanie, apatia, abulia, zmniejszenie inicjatywy, zaniedbywanie higieny oraz ignorowanie własnych, ważnych spraw (brak ubezpieczenia, rezygnacja z dalszej edukacji). Zmianom tym towarzyszyły coraz silniej wyrażane zaburzenia afektu: jego zblednięcie, zawężenie i niedostosowanie. Od przełomu marca i kwietnia 2009 r. dodatkowo pojawiły się objawy wytwórcze: głosy komentujące i imperatywne, niejasne doznania opisywane jako „ból ciała” (mogące odpowiadać omamom cenestetycznym lub urojeniowym interpretacjom doznań somatycznych), jak też dziwaczne w treści urojenia prześladowcze i wpływu („szatan podgryzający penisa i szyję”). Chory doznawał omamów słuchowych o charakterze pseudohalucynacji – na przemian męskich i żeńskich głosów, które wyśmiewały go i „nakłaniały do grzechu”. Przeszkadzały mu one „w realnym życiu” i próbował im się przeciwstawiać. Całokształt przeżyć urojeniowo-omamowych cechował się niesystematyzowaną, paranoidalną strukturą.

Dane z wywiadu wskazywały na rodzinne obciążenie chorobą Huntingtona. Ojciec, który cierpiał na tę chorobę, popełnił samobójstwo w 44. roku życia, z kolei u siostry chorego od 2 lat występują objawy ruchowe HD. Występowały u niej również objawy psychopatologiczne o podobnym charakterze i sekwencji, jak u brata: zmiany osobowości, depresja, urojenia wpływu, pseudohalucynacje słuchowe, omamy wzrokowe, które najprawdopodobniej poprzedzały pojawienie się objawów ruchowych.

Chory zgłosił się do ambulatorium Kliniki Psychiatrii Dorosłych, gdzie nie stwierdzono obecności ruchów mimowolnych (wywiad zebrany od chorego i jego matki również nie przemawiał za ich występowaniem), co pozwala przyjąć, że w momencie pojawienia się symptomatologii wytwórczej objawów ruchowych jeszcze nie było, albo zaznaczały się w sposób wyjątkowo dyskretny (rys. 1).



Rys. 1. Orientacyjna chronologia objawów psychopatologicznych i ruchowych u prezentowanego chorego

Na podstawie objawów klinicznych (typowe omamy i urojenia, zaburzenia afektu) i wywiadu (narastanie dysfunkcji w obszarze osobistym i społeczno-interpersonalnym) rozpoznano schizofrenię paranoidalną zgodnie z kryteriami ICD-10.

W leczeniu zastosowano risperidon w dawce 6 mg/d, jednak sześciotygodniowe leczenie ambulatoryjne nie przyniosło poprawy. Podjęto więc próbę skojarzonego leczenia kwetiapiną (do 600 mg/d) i haloperidolem (do 10 mg/d), w wyniku której osiągnięto częściową poprawę w zakresie objawów wytwórczych. Po mniej więcej 6 miesiącach omamy słuchowe nasiliły się; dołączyły się także głosy imperatywne o treści samobójczej. Pod ich wpływem chory podjął nieudaną próbę samobójczą poprzez powieszenie się i z tego powodu został przyjęty w trybie pilnym na stacjonarny oddział psychiatryczny Kliniki Psychiatrii Dorosłych.

W dniu przyjęcia do kliniki chory był zorientowany auto- i allopsychicznie, w obniżonym nastroju, pobudzony psychoruchowo, afektywnie błady, potwierdzał

występowanie omamów słuchowych (głosów komentujących i imperatywnych) oraz urojeń wpływu. Wyczuwało się jego napięcie, niepokój, ambiwalencję, wykazywał ambitendencję, chwilami także znaczne pobudzenie. Był zaniedbany. W badaniu neurologicznym stwierdzono u niego występowanie ruchów mimowolnych o charakterze płasawicznym. Poza tym odnotowano cechy przebytego urazu, tj. krwiaki okularowe i drobną ranę ciętą w okolicach lewego oczodołu (upadek w wyniku zerwania sznura, na którym usiłował się powiesić).

Wyniki badań laboratoryjnych (morfologia krwi z rozmazem, AspAT, AlAT, glukoza, jonogram, mocznik, kreatynina, eGFR, białko całkowite, lipidogram, TSH) były w normie. Badanie EEG wykonane 4. dnia po przyjęciu na oddział ujawniło zapis o cechach niewielkiej nieprawidłowości pod postacią niskonapięciowej czynności podstawowej oraz mało do średnio licznych fal theta. Badanie TK głowy wykazało poszerzenie przestrzeni podpajęczynówkowej przy płatach czołowych oraz komór bocznych i komory III. Nie ujawniło natomiast zmian pourazowych.

W badaniu za pomocą Krótkiej Skali Oceny Stanu Psychicznego (Mini Mental State Examination – MMSE) chory uzyskał 28 pkt. Wyniki Skali Inteligencji Wechslera dla Dorosłych (skala słowna 98 IQ, skala bezsłowna 78 IQ, skala pełna 89 IQ) wskazywały na inteligencję poniżej przeciętnej. Różnica pomiędzy skalą słowną a bezsłowną oraz duża dysharmonijność uzyskanego profilu (rozumienie werbalne 107 IQ, organizacja percepcyjna 78 IQ, odporność na dystraktory 83 IQ) przemawiały za istnieniem uogólnionych zmian organicznych w OUN.

Pierwszego dnia pobytu na oddziale pacjent otrzymał olanzapinę w dawce 10 mg i.m. oraz 2,5 mg lorazepamu p.o. W początkowym okresie hospitalizacji stosowano kombinację olanzapiny 3×10 mg p.o. i lorazepamu 2,5 mg 3×1. Po kilkunastu dniach leczenia dokonano zmiany na olanzapinę 2×10 mg i amisulprid 2×200 mg (przy stopniowym odstawianiu lorazepamu). Decyzja o włączeniu takiego zestawu leków podyktowana była:

- 1 – uzyskaniem częściowej poprawy w trakcie stosowania olanzapiny,
- 2 – utrzymującymi się nasilonymi objawami negatywnymi,
- 3 – wywiadem rodzinnym (siostra) wskazującym na dobrą skuteczność i bezpieczeństwo takiego połączenia.

Przedstawiony schemat farmakoterapii utrzymano do dnia wypisania chorego z oddziału.

W trakcie hospitalizacji uzyskano stopniową poprawę stanu psychicznego. W dniu wypisania z oddziału pacjent był w wyrównanym nastroju i napędzie psychoruchowym, żywszy afektywnie, spokojny, zaprzeczał występowaniu myśli samobójczych, nie wypowiadał treści urojeniowych, przeczył omamom, nie wykazywał zachowań wskazujących na utrzymywanie się objawów wytwórczych.

W czasie dalszej – ambulatoryjnej – obserwacji nie stwierdzono u chorego objawów psychotycznych, natomiast znacznie nasiliły się płasawicze ruchy mimowolne. Ruchy te utrudniały wykonywanie codziennych czynności. Badanie genetyczne potwierdziło obecność jednego nieprawidłowego allelu genu *HTT* zawierającego 50 powtórzeń CAG. Do dotychczasowego leczenia dołączono tetrabenazyne w dawce 3×25 mg, uzyskując

znaczące zmniejszenie nasilenia ruchów płasawicznych. Podczas kolejnych psychiatrycznych wizyt kontrolnych nie zaobserwowano objawów produktywnych, zauważono, że poprawiło się też funkcjonowanie osobiste (dbanie o higienę), społeczne (kontakty ze znajomymi, spotkania towarzyskie) i emocjonalne chorego (ożywienie afektu, większe zaangażowanie emocjonalne w relacjach z otoczeniem). Chory kontynuował leczenie farmakologiczne z użyciem olanzapiny, amisulpridu i tetrabenazyny.

Omówienie

Powyższy opis przypadku ilustruje występowanie objawów psychotycznych o typie schizofrenii u pacjenta będącego nosicielem mutacji w genie odpowiedzialnym za powstawanie choroby Huntingtona. Objawy psychotyczne – razem z objawami afektywnymi, apatią i drażliwością – zaliczane są przez niektórych amerykańskich i brytyjskich autorów do szerszej grupy zaburzeń neuropsychiatrycznych. Według Paulsen i wsp. [1] objawy neuropsychiatryczne występują niemal u wszystkich osób cierpiących na HD. Częstość poszczególnych objawów tego rodzaju jest różna: depresja występuje u ok. 33–53% chorych [2, 3], stany hipomaniakalne u 10% [2], apatia obserwowana była u ok. 50–88% chorych [4, 5], a objawy zaburzenia obsesyjno-kompulsyjnego stwierdzane były u 27% pacjentów [6]. Próby samobójcze zdarzają się znamienne częściej w populacji chorych na HD niż w populacji ogólnej [7]. Są one często spowodowane zaburzeniami afektywnymi, ale u znaczącej liczby chorych są skutkiem innych objawów zaburzeń neuropsychiatrycznych, takich jak drażliwość, zachowania impulsywne lub chwiejność emocjonalna [8].

Częstość występowania objawów psychotycznych w przebiegu HD szacuje się na 5–20% [1, 3, 5]. Przyjmują one postać zespołów schizofrenopodobnych z towarzyszącymi urojeniami, omamami i formalnymi zaburzeniami myślenia [9]. Wydaje się, że objawy psychotyczne nie są powiązane z innymi objawami choroby, takimi jak zaburzenia poznawcze czy ruchowe [10]. Występowanie psychozy spełniającej kryteria schizofrenii u pacjentów z HD ocenia się na około 3–11% [2, 10, 11] i zwykle w tych przypadkach objawy psychozy poprzedzają rozpoznanie HD. Według różnych autorów u 7–8% wszystkich chorych pierwszą formą manifestacji HD są objawy schizofrenii [12, 13]. Zaburzenia psychotyczne u tych chorych mogą rozwijać się stopniowo, początkowo mając charakter zmiany osobowości, a wraz z nimi nierzadko pojawia się apatia. Zmiana ta wraz z towarzyszącym załamaniem linii życiowej może sugerować pojawienie się i narastanie objawów negatywnych schizofrenii, a pojawienie się objawów pozytywnych dodatkowo przemawia za diagnozą schizofrenii i może opóźnić prawidłowe rozpoznanie HD. Pojawienie się dyskretnych ruchów mimowolnych może zostać błędnie potraktowane jako wystąpienie ruchowych objawów psychozy, takich jak manieryzmy, stereotypie, automatyzmy ruchowe lub „dziwaczność ekspresji motorycznej”. Również niesprawność kończyn oraz spowolnienie ruchowe i zubożenie ruchów – typowe objawy HD – w tym wypadku mogą zostać mylnie przypisane działaniom niepożądanym leków przeciwpsychotycznych (LPP). Dlatego też ogromną rolę w procesie ustalania ostatecznego rozpoznania odgrywa wnikliwe badanie neurologiczne i obserwacja chorego, jak również zebranie wywiadu ukierunkowanego na

występowanie podobnych objawów w rodzinie. Należy jednak podkreślić, że u 30–50% pacjentów wywiad rodzinny może być ujemny lub niejednoznaczny, pomimo autosomalnie dominującego dziedziczenia choroby [14, 15].

Etiopatogeneza zarówno schizofrenii, jak i HD wciąż nie jest dokładnie poznana. Dotychczas nie odkryto podobieństw między schizofrenią a HD na poziomie genetycznym. U chorych na schizofrenię nie stwierdza się zwiększonej liczby powtórzeń CAG w locus genu *HTT* na chromosomie 4, jak również nie są znane inne trójnukleotydowe mutacje dynamiczne w tej chorobie. Pomimo braku znanych uwarunkowań genetycznych współistnienia HD i schizofrenii, opisywane są rodziny, w których większość – jeśli nie wszyscy cierpiący na HD członkowie – ma również objawy schizofrenii [16, 17]. Biorąc pod uwagę stosunkowo niewielką częstość przypadków schizofrenii w populacji chorych na HD, obecność kilkorga takich chorych w jednej rodzinie nasuwa podejrzenie istnienia tła genetycznego. Do grupy ryzyka wystąpienia zaburzeń psychotycznych w przebiegu HD należą więc osoby chore na HD mające krewnych pierwszego stopnia z HD i psychozą [18], czego przykładem jest opisywany pacjent.

Analiza tomografii wykonanej u opisywanego pacjenta nasuwa skojarzenia z obrazem TK w schizofrenii (z uwagi na poszerzenie komór bocznych i komory III mózgu). Ponieważ jednak – na co zwracają uwagę M. Jarema i J. Rybakowski – nie można jednoznacznie stwierdzić, że poszerzenie komór u niektórych chorych na schizofrenię jest związane z procesem chorobowym, trudno wyciągać daleko idące wnioski diagnostyczne z wyniku badania tomograficznego przeprowadzonego u omawianego chorego. Poszerzenie przestrzeni pajączynówkowej przy płatach czołowych (świadczące o zmniejszeniu objętości tych płatów) zdaje się zmianą bardziej charakterystyczną dla HD (podobnie jak obustronne zmniejszenie objętości jądra ogoniastego) [19].

Obecnie nie dysponujemy wiarygodnymi danymi dotyczącymi skuteczności i bezpieczeństwa stosowania LPP u pacjentów z HD, u których występują objawy psychotyczne, ponieważ dotychczas nie przeprowadzono odpowiednich badań z randomizacją. Dane empiryczne wskazują na skuteczność klasycznych LPP, zwłaszcza haloperidolu. Lek ten – oprócz działania na objawy wytwórcze – wyraźnie zmniejsza drażliwość i agresję w przebiegu omawianej choroby (zmniejsza także nasilenie ruchów mimowolnych). Niestety, wraz z progresją HD zmniejsza się tolerancja klasycznych leków ze względu na nasilanie przez nie zaburzeń ruchowych, zwłaszcza dystonii i sztywności. Fakt ten sprawia, że LPP I generacji można stosować jedynie w początkowych stadiach HD. Wydaje się, że w tej grupie chorych bardziej użyteczne mogą być atypowe LPP. Dane pochodzące z badań otwartych lub opisów przypadków wskazują na skuteczność klozapiny, kwetiapiny, olanzapiny, amisulpridu oraz risperidonu. Po zastosowaniu olanzapiny opisywano poprawę w zakresie zaburzeń zachowania przy dawce 5 mg/d. oraz hamowanie ruchów mimowolnych przy dawce 30 mg/d. Również inne atypowe LPP (kwetiapina, risperidon, ziprazidon, zotepina, tiapryd, sulpiryd, aripiprazol) mogą mieć korzystny wpływ na ruchy mimowolne. Należy jednak mieć na uwadze to, że atypowe LPP również mogą być przyczyną występowania objawów pozapiramidowych (problem ten dotyczy zwłaszcza risperidonu) [9].

Stosowana u omawianego pacjenta tetrabenazyna jest inhibitorem pęcherzykowego transportera dla monoamin (vesicular monoamine transporter 2 – VMAT2) i powoduje zmniejszenie aktywności dopaminy i innych monoamin w centralnym systemie nerwowym. Ponadto wyniki badań *in vitro* wykazały, że tetrabenazyna ma także niewielkie działanie antagonistyczne względem receptorów dopaminowych D2. Istnieje potencjalne ryzyko wystąpienia interakcji tetrabenazyny z LPP wskutek addytywnego działania antydopaminergicznego, jednak dotychczas opisano zaledwie jeden przypadek ciężkiego parkinsonizmu polekowego na skutek zastosowania chlorpromazyny u pacjenta zażywającego uprzednio tetrabenazynę [20]. Łączne stosowanie tetrabenazyny i LPP nie jest przeciwwskazane, ale zaleca się ostrożność przy ich jednoczesnym stosowaniu.

Prezentowany przypadek stanowi wyrazisty przykład problemów diagnostycznych, z jakimi spotkać się może klinicysta pracujący z pacjentami psychiatrycznymi, u których ujawniają się objawy choroby neurologicznej [21]. Nasuwa się pytanie – po części akademickie i obecnie nierozstrzygalne – o kwestię wzajemnych powiązań zespołów objawów. Czy mamy do czynienia z niezależnymi chorobami (w naszym wypadku: ze schizofrenią i HD), czy raczej z objawami schizofrenopodobnymi, a więc psychopatologicznym nawarstwieniem się zaburzeń? Jak w wielu takich przypadkach możliwy jest także trzeci model współwystępowania, czyli wspólne, choć nie identyczne elementy etiopatogenezy.

Na poziomie diagnostyki opisowej (formalnej) obowiązują kryteria diagnostyczne systemu ICD-10 [22, 23]. Zaburzenie występujące u opisywanego pacjenta niewątpliwie spełniało wymogi konieczne do rozpoznania schizofrenii paranoidalnej, kodowanej za pomocą symbolu F20.0. Dla rozstrzygnięcia, czy prawidłowa byłaby diagnoza choroby Huntingtona i „F20.0”, czy raczej choroby Huntingtona i kategorii „organicznych zaburzeń urojeniowych (podobnych do schizofrenii)” – czyli „F06.2” – należy odwołać się ściśle do obowiązujących kryteriów (p. tab. 1 *na następnej stronie*).

I tak, w prezentowanym przypadku spełnione zostały: kryterium G1, w postaci potwierdzonego badaniem genetycznym występowania choroby, o której wiadomo, że powoduje zaburzenia czynności mózgu; kryterium G2, mówiące o przypuszczalnym związku między pojawieniem się (lub znacznym zaostrzeniem) zaburzenia psychicznego a leżącą u jego podłoża chorobą mózgu. Niemożność spełnienia kryterium G3 wyklucza postawienie „pewnego” rozpoznania organicznych zaburzeń podobnych do schizofrenii, natomiast kryterium G4 można uznać za częściowo spełnione (występowanie zaburzeń psychotycznych u siostry, choć także chorującej na HD). Jak widać, obowiązujący system diagnostyczny nie przynosi jednoznacznych rozstrzygnięć. Czy u części chorych mamy do czynienia z bliżej nieokreślonym wspólnym dziedziczeniem skłonności do psychozy i HD? Czy musi występować jednak pewnego rodzaju podatność na zachorowanie na psychozę, a dodatkowe zmiany związane z HD pełnią rolę dodatkowego czynnika destabilizującego? Te i inne pytania czekają na odpowiedź. W niejednoznacznych przypadkach – do których bez wątpienia zalicza się choroba opisanego przez nas pacjenta – na decyzję o ostatecznym kodowaniu diagnostycznym mogą istotnie wpłynąć zagadnienia związane z polityką refundacyjną leków i wybranie opcji zgodnej z najlepszym interesem zdrowotnym chorego.

Tabela 1. Kryteria diagnostyczne „organicznych zaburzeń urojeniowych (podobnych do schizofrenii)” wg ICD-10 [21, 24]

F06.2. Organiczne zaburzenia urojeniowe (podobne do schizofrenii)	F06. Inne zaburzenia psychiczne spowodowane uszkodzeniem lub dysfunkcją mózgu, albo chorobą somatyczną (kryteria ogólne)
<p>A. Spełnione ogólne kryteria dla F06 (←)</p> <p>B. Obraz kliniczny zdominowany przez urojenia (prześladowcze, zmiany postaci ciała, choroby, śmierci, niewiary), które mogą przejawiać różnego stopnia usystematyzowanie</p> <p>C. Świadomość jest jasna, a pamięć nie zaburzona</p> <p>Komentarz</p> <p>Obraz kliniczny może spełniać objawowe kryteria schizofrenii (F20.0-F20.3) [...]. Jednak, jeżeli stan kliniczny spełnia jednocześnie ogólne kryteria prawdopodobnego uwarunkowania organicznego [...] należy zakwalifikować go tutaj. Należy zauważyć, że marginalne lub niespecyficzne wyniki badań, takie jak poszerzenie komór mózgu czy „dyskretne” (ang. <i>soft</i>) objawy neurologiczne nie stanowią dowodu, o którym mowa w kryterium G1 dla F06.</p>	<p>G1. Potwierdzenie obiektywnie (badaniem somatycznym i neurologicznym, oraz testami laboratoryjnymi) lub znane z wywiadu choroba, uszkodzenie lub dysfunkcja mózgu [...] o których wiadomo, że powodują zaburzenia czynności mózgu</p> <p>G2. Zachodzi przypuszczalny związek między pojawieniem się (lub znacznym zaostrzeniem) zaburzenia psychicznego, którego objawy mogą występować bezpośrednio lub z opóźnieniem, a leżącymi u ich podłoża chorobą, uszkodzeniem lub dysfunkcją mózgu</p> <p>G3. Usunięcie prawdopodobnej przyczyny lub poprawa w tym zakresie powoduje powrót do zdrowia lub istotną poprawę stanu psychicznego</p> <p>G4. Brak dostatecznych przesłanek wskazujących na alternatywne uwarunkowanie zaburzeń psychicznych, np. wyraźnego obciążenia rodzinnego podobnymi lub powiązanych zaburzeniami</p> <p>Komentarz</p> <p>Spełnienie kryteriów G1, G2 i G4 uzasadnia rozpoznanie tymczasowe. Potwierdzenie także kryterium G3 pozwala traktować rozpoznanie jako pewne.</p>

Podsumowanie

1. W całościowej diagnostyce zaburzeń psychotycznych – w tym schizofrenii z objawami zaburzeń ruchowych – należy uwzględnić możliwość występowania HD.
2. Dokładna chronologia pojawiania się objawów psychopatologicznych i ruchowych może być trudna do prześledzenia, ale należy liczyć się z możliwością wystąpienia różnorodnych objawów psychopatologicznych, w tym ostrych zaburzeń wytwórczych, przed objawami ruchowymi.
3. Chorzy wymagają kompleksowego leczenia z udziałem zarówno neurologów, jak i psychiatrów.
4. Pomimo braku danych wysokiej jakości, zgodnych z kryteriami wiarygodności medycyny opartej na wynikach badań naukowych (evidence-based medicine – EBM), wydaje się, że efektywną opcją terapeutyczną w HD mogą być atypowe LPP (stosowane także w leczeniu skojarzonym).
5. Osoby z HD i psychozą są grupą szczególnie zagrożoną samobójstwem, przez co wymagają niezwyklej uwagi diagnostycznej.

Психотические симптомы, напоминающие шизофрению, у больного с подтвержденным диагнозом болезни Гунтингтона – описание наблюдения**Содержание**

Задание. Обсуждение проблем как диагностических, так и терапевтических у больного, являющимся носителем мутации в гене, отвечающим за появление болезни Гунтингтона, у которого появились психотические симптомы типа шизофрении.

Метод. Описание наблюдения.

Результаты. 35 летний больной с подтвержденным генетическим диагнозом болезни Гунтингтона, у которой много лет тому назад перед полным проявлением непроизвольных движений дошло до выраженного общего нарушения поведения. Далее (в близком отрезке времени) с первым наблюдением небольших мимовольных движений (появились выраженные патологические симптомы с характером, признаваемым за типичные для шизофрении) бред преследования, отношения и изменения формы тела, псевдогаллюцинации со слышанием голосов – угрожающих и требующих). При приеме в больницу (в результате суицидальной пробы) больная проявляла симптомы амбивалентности и амбигенности, временами был возбуждена. В результате примененной фармакотерапии (оланзепин в дозе 20 мг/сутки) и амисульприд в дозе 400 мг/сутки, получено постепенное улучшение психического состояния больной.

Выводы. При дифференциальной диагностике психотических нарушений необходимо учесть болезнь Гунтингтона. У больных таким заболеванием перед появлением мимовольных движений могут присутствовать разнообразные психопатологические симптомы (в том числе и психотические). В терапевтическом процессе должны принимать участие неврологи и психиатры. По-видимому, (хотя доступные данные немногочисленны и недостаточно достоверны), что применение атипичных противопсихотических лекарств у таких больных приносит удовлетворительные результаты.

Les symptômes psychotiques suggérant la schizophrénie chez un patient souffrant de la maladie de Huntington – description du cas**Résumé**

Objectif. Discuter les problèmes diagnostiques et thérapeutiques du patient avec la mutation du gène responsable du développement de la maladie de Huntington (MH). Chez ce patient on observe des symptômes psychotiques suggérant la schizophrénie.

Méthode. La description du cas.

Résultats. Chez le patient de 35 ans, diagnostiqué génétiquement « la maladie de Huntington », on observe les symptômes caractéristiques de la schizophrénie (hallucinations de persécution, changement du corps-dépersonnalisation, pseudo-hallucinations auditives – voix persécutrices et impératives). Avant l'apparition de ces symptômes, depuis longtemps, ce patient souffre encore des troubles du comportement et des mouvements choréiques. Le jour de son hospitalisation, après une tentative de suicide, il manifeste l'agitation psychomotrice de temps en temps et l'ambivalence. La thérapie d'olanzapine – 20 mg par jour et d'amisulprid - 400 mg par jour apporte l'amélioration de son état de santé.

Conclusions. Dans le diagnostic différentiel des troubles psychotiques il faut prendre en considération la maladie de Huntington. Chez ces patients avant les symptômes motrices on peut observer plusieurs symptômes psychopathologiques (y compris psychotiques). Les neurologues et les psychiatres doivent participer à la thérapie. Il semble que l'application des antipsychotiques atypiques apporte des résultats thérapeutiques satisfaisants bien que les données en question soient rares et incertaines.

Piśmiennictwo

1. Paulsen JS. *Neuropsychiatric aspects of Huntington's disease*. J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry 2001; 71: 310–314.
2. Folstein SE, Chase GA, Wahl WE, McDonnell AM, Folstein MF. *Huntington's disease in Maryland: clinical aspects of racial variation*. Am. J. Hum. Genet. 1987; 41: 168–179.
3. Pflanz S, Besson JAO, Ebmeier KP, Simpson S. *The clinical manifestation of mental disorder in Huntington's disease: a retrospective case record study of disease progression*. Acta Psychiatr. Scand. 1991; 83: 53–60.
4. Naarding P, Janzing JG, Eling P, van der Werf S, Kremer B. *Apathy is not depression in Huntington's disease*. J. Neuropsychiatry Clin. Neurosc. 2009; 21 (3): 266–270.
5. Craufurd D, Thompson JC, Snowden JS. *Behavioral changes in Huntington disease*. Neuropsychiatry Neuropsychol. Behav. Neurol. 2001; 14 (4): 219–226.
6. Anderson KE, Gehl CR, Marder KS, Beglinger LJ, Paulsen JS, Huntington's Study Group. *Comorbidities of obsessive and compulsive symptoms in Huntington's disease*. J. Nerv. Ment. Dis. 2010; 198 (5): 334–338.
7. Schoenfeld M, Myers RH, Cupples LA, Berkman B, Sax DS, Clark E. *Increased rates of suicide among patients with Huntington's disease*. J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry 1984; 47: 1283–1287.
8. Craufurd D, Snowden J. *Neuropsychological and neuropsychiatric aspects of Huntington's disease* W: Bates G, Harper PS, Jones L, red. *Huntington's disease*. Nowy Jork: Oxford University Press Inc.; 2002.
9. Dudek D, Siwek M, Grabski B. *Zaburzenia psychiczne w neurologii*. Poznań: Termedia Wydawnictwa Medyczne; 2009.
10. Caine ED, Shoulson I. *Psychiatric syndromes in Huntington's disease*. Am. J. Psychiatry 1983; 140: 728–733.
11. Heathfield KWG. *Huntington's chorea: investigation into prevalence in N.E. Metropolitan Regional Hospital Board area*. Brain 1967; 90: 203–233.
12. Dewhurst K, Oliver JE, McKnight AL. *Socio-psychiatric consequences of Huntington's disease*. Brit. J. Psychiatry 1970; 116: 255–258.
13. Bolt JMW. *Huntington's chorea in the West of Scotland*. Brit. J. Psychiatry 1970; 116: 259–270.
14. Ramos-Arroyo MA, Moreno S, Valiente A. *Incidence and mutation rates of Huntington's disease in Spain: experience of 9 years of direct genetic testing*. J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry 2005; 76 (3): 337–342.
15. Almqvist EW, Elterman DS, MacLeod PM, Hayden MR. *High incidence rate and absent family histories in one quarter of patients newly diagnosed with Huntington disease in British Columbia*. Clin. Genet. 2001; 60 (3): 198–205.
16. Lovestone S, Hodgson S, Sham P, Differ AM, Levy R. *Familial psychiatric presentation of Huntington's disease*. J. Med. Gen. 1996; 33: 128–131.
17. Tsuang D, DiGiacomo L, Lipe H, Bird TD. *Familial aggregation of schizophrenia-like symptoms in Huntington's disease*. Am. J. Med. Gen. 1998; 81: 323–327.
18. Tsuang D, Almqvist EW, Lipe H, Strgar F, DiGiacomo L, Hoff D, Eugenio C, Hyden MR, Bird TD. *Familial aggregation of psychotic symptoms in Huntington's disease*. Am. J. Psychiatry 2000; 157: 1955–1959.
19. Jarema M, Rybakowski J. *Obrazowanie mózgu w schizofrenii i chorobach afektywnych*. W: Bilikiewicz A, Pużyński S, Rybakowski J, Wciórka J, red. *Psychiatria*, tom 1. Wrocław: Urban & Partner; 2002, s. 571–575.

20. Moss JH, Stewart DE. *Iatrogenic parkinsonism in Huntington's chorea*. Can. J. Psychiatry 1986; 31 (9): 865–866.
21. Nicewicz B, Pełka-Wysiecka J, Samochowiec J. *Wczesna postać choroby Huntingtona jako przyczyna ośpienia u 34-letniej pacjentki*. Psychiatr. Pol. 2008; 42 (3): 383–392.
22. Klasyfikacja zaburzeń psychicznych i zaburzeń zachowania w ICD-10. Opisy kliniczne i wskaźniki diagnostyczne. Kraków–Warszawa: Uniwersyteckie Wydawnictwo Medyczne „Vesalius”. Instytut Psychiatrii i Neurologii; 1997.
23. Klasyfikacja zaburzeń psychicznych i zaburzeń zachowania w ICD-10. Badawcze kryteria diagnostyczne. Kraków – Warszawa: Uniwersyteckie Wydawnictwo Medyczne „Vesalius”. Instytut Psychiatrii i Neurologii; 1998.
24. Wichowicz HM, Jakuszkowiak-Wojten K, Sławek J, Sołtan W, Cubała WJ, Landowski J. *Dystonia mięśni brzucha u pacjentki cierpiącej na schizofrenię: opis przypadku*. Psychiatr. Pol. 2009; 43 (6): 751–760.

Adres: Rafał Jaeschke
Klinika Psychiatrii Dorosłych SU
31-501 Kraków, ul. Kopernika 21A

Otrzymano: 29.06.2011
Zrecenzowano: 31.05.2012
Otrzymano po poprawie: 2.06.2012
Przyjęto do druku: 26.06.2012
Adiustacja: L. Sz.