

NEROZPOZNANÁ HUNTINGTONOVA CHOROBA V PSYCHIATRICKÉ PÉČI

MUDr. Gabriela Lebllová

Psychiatrická léčebna Horní Beřkovice

Huntingtonova chorea (HCh) je autozomálně dominantně dědičné onemocnění manifestující se většinou ve středním věku (asi u 1 % dochází k manifestaci již v první dekádě života, u 3 % až v šesté dekádě či ještě později). Onemocnění bylo poprvé popsáno Georgem Huntingtonem v r. 1872. Mutace je přítomna na krátkém raménku 4. chromozomu, kde dochází k multiplikaci CAG tripletu. Produktem mutace je aberantní protein huntingtin. Prevalence nemoci je 1 : 20 000, gen je plně penetrantní. Základní transmittorovou dysbalanci u HCh je snížení kyseliny gamaaminomáselné (GABA) ve striatu způsobené ztrátou GABAergních neuronů. Atrofie v této oblasti je patrná na CT i MRI. Mimoto je přítomna i celková atrofie mozku, rozšíření komorového systému a degenerativní změny v kortexu. První příznaky nemoci jsou nespecifické změny osobnosti a chování. Povahové změny mohou vyústit i do psychotických projevů. V dalším stadiu (u 1/3 nemocných jako iniciální příznaky) se projeví choreatické mimovolní pohyby končetin a obličeje. Často jsou přítomny i poruchy polykání a řeči, hypersalivace a hyperhidróza. Vývoj nemoci vede k nezvratně progredující demenci. Potvrzení klinické diagnózy je prováděno DNA konfirmativním testováním.

Úvodem

Pacientka se narodila v r. 1954. Vystudovala střední školu, má dvě dcery. Ve 42 letech se rozvedla a přišla o zaměstnání. Následovaly čtyři pobyty na Krizovém centru pro anxiózně-depresivní symptomatiku. Ve 46 letech byla přijata do psychiatrické léčebny pro paranoidně-halucinatorní syndrom doprovázený abnormními pohyby a záškuby. Na základě pozitivní rodinné anamnézy a klinického obrazu bylo vysloveno podezření na HCh. Tato diagnóza byla posléze potvrzena.

Z anamnézy

Anamnestické údaje byly získány z dokumentace a prostřednictvím telefonického kontaktu se sestrou pacientky. Otec zemřel v 79 letech na psychiatrii, byl závislý na alkoholu. Matka zemřela v 74 letech, trpěla ICHS a hypertenzí. Pacientka je ze čtyř dětí, má mladší sestru, dva starší bratry. Má dvě dcery (nyní 23 a 22 let). Sourozenci i děti jsou zdraví, bez psychických obtíží. Pacientka se narodila v termínu, bez komplikací; psychomotorický vývoj probíhal v normě. Vyrůstala na Slovensku. Dětství bylo poznamenáno otcovým pitím. Vystudovala oděvní průmyslovku a po léta pracovala v oboru. Ve 42 letech přišla o práci prodavačky (zaměstnavající firma ukončila činnost). Od té doby již nikde nepracovala. Nyní je v řízení přidělení PID. Vdávala se ve 23 letech. Manželství bylo asi 10 let klidné, pak manžel začal pít. Opakovaně ji fyzicky napadl. Od 42 let je rozvedená. Dcery byly svěřeny do péče otce. Pacientka se somaticky nikdy s ničím neléčila. Neprodělala žádné operace ani úrazy, není na nic alergická. Obě těhotenství proběhla bez komplikací. Kouří pět cigaret denně, alkohol nepije, drogy nikdy žádné nezkoušela. Jejími zájmy byl od mládí sport, turistika a četba.

Klinický průběh

V r. 1998 (ve 43 letech) se pacientka sama dostavila na Krizové centrum (KC). Byla plačtivá, depresivní, tenzní. Hovořila o pocitu naprostého

životního debaklu – ztratila práci, dcery po rozvodu zůstaly s otcem. Její stav byl uzavřen jako porucha přizpůsobení – protahovaná depresivní reakce. Osobnost byla označena jako simplexně strukturovaná. Během hospitalizace byla apatická, hypobulická. Medikována byla bromazepamem. Po 7 dnech byla propuštěna domů s doporučením individuální psychoterapie. V r. 1999 byla pacientka podruhé hospitalizována na KC. Přijetí iniciovala pacientčina sestra poté, co pacientka zcela náhle a neuváženě prodala svůj byt. U pacientky byla přítomna silná tenze, anxieta, subdeprese, impulzivní jednání, komunikace kolísavé kvality. Byla stanovena diagnóza porucha přizpůsobení – protahovaná depresivní reakce u disponované osobnosti a nasazen bromazepam. Jeden z lékařů vyjádřil i podezření na onemocnění sch. okruhu. Po 6 dnech byla pacientka propuštěna do ambulantní péče. V r. 2000 se uskutečnila třetí hospitalizace na KC poté, co zemřela pacientčina matka, která se o ni starala. Lékaři popsali chaotický slovní projev a „výrazné podivné trhavé pohyby hlavy a horních končetin“. Psycholog nabyl dojem „jakoby se chaotičnost jejího myšlení projevovala do pohybů.“ Byla stanovena diagnóza závislá porucha osobnosti s rysy degradace a vysloveno podezření na nadužívání alkoholu. Pacientka byla medikována dosulepinem a chlordiazepoxidem a po 5 dnech propuštěna do ambulantní péče. Poslední čtvrtý pobyt na KC v listopadu r. 2002 se uskutečnil po konfliktu pacientky s rodinou. Lékaři popsali polyneuropatické dyskinézy, chaotický až inkoherentní slovní projev s „perseveracemi doprovázenými tělesným neklidem“. Tento stav byl personálem KC (i rodinou) přičítán abúzu alkoholu, který ovšem pacientka popírala. Pacientka byla propuštěna po pěti dnech s diagnózou porucha přizpůsobení s úzkostně-depresivní symptomatikou,

opět byla medikována dosulepinem. V prosinci r. 2002 byla pacientka na doporučení praktické lékařky přijata do psychiatrické léčebny. Při přijetí byla inkoherentní, tenzní, paranoidní, byly přítomny sluchové a tělové halucinace, zrychlené psychomotorické tempo, abnormní způsob chůze, kroutivé pohyby, záškuby, dysartrie. Byla stanovena diagnóza akutní psychotická porucha s převahou bludů (F 23.3). Po nasazení amisulpiridu došlo během 14 dnů k úplnému odeznění paranoidně-halucinatorní symptomatiky. Neurolog konstatoval choreatický syndrom s paleo- i neocerebelární symptomatologií, spasticitou a hyperreflexií dolních končetin. CT mozku v únoru 2003 bez patologického nálezu. Laboratorní screening též v normě. Závěr psychologického vyšetření zněl schizofrenní psychóza a paranoický vývoj senzitivně vztahovačné osobnosti, defekt v oblasti mentálních funkcí. Podezření na HCh bylo v březnu 2003 potvrzeno genetickým vyšetřením na oddělení lékařské genetiky, kde je pacientka od té doby dispenzarizována. V současné době je pacientka stále hospitalizována v léčebně. Její stav je stabilizovaný na 2 mg risperidonu denně. V klinickém obrazu dominuje defekt kognitivních funkcí. Zvládá volné vycházky, pracovní terapii, nákupy v kiosku, ale není schopna samostatné existence. Rodina, která odmítala s pacientkou jakýkoliv kontakt pro její domnělý alkoholismus, změnila po stanovení diagnózy svůj postoj; sestra a dcery jsou též dispenzarizovány na oddělení lékařské genetiky.

Závěr

U pacientky byla diagnostikována HCh dva roky poté, co se u ní objevily typické motorické projevy. Utrpěla vážné sociální i osobní ztráty, které by mohly být významnou měrou sníženy včasnou diagnostikou.

Literatura

1. Preiss M, et al. Klinická neuropsychologie, Praha, Grada, Avicenum, 1998.
2. Roth J, Židovská J, Uhrová T, et al. Huntingtonova nemoc a etické problémy její diagnostiky. Psychiatrie 2001; 4: 251–255.