

## Między emocjami a poznaniem – studium przypadku pacjentki chorującej na depresję i chorobę Huntingtona

### Between emotions and cognition – case report of a patient with depression and Huntington’s disease

Agnieszka Gostyńska<sup>1</sup>, Nadia Bryl<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Wojewódzki Szpital dla Nerwowo i Psychicznie Chorych „Dziekanka” w Gnieźnie

<sup>2</sup>Pracownia Psychologii Klinicznej, Katedra i Zakład Medycyny Rodzinnej, Uniwersytet Medyczny im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu

Neuropsychiatria i Neuropsychologia 2016; 11, 4: 152–159

#### Adres do korespondencji:

mgr Agnieszka Gostyńska

Wojewódzki Szpital dla Nerwowo i Psychicznie Chorych „Dziekanka”

ul. Poznańska 15, 62-200 Gniezno

e-mail: agostynska@wp.pl

#### Streszczenie

W artykule przedstawiono studium przypadku 45-letniej kobiety, która zgłosiła się do psychoterapeuty celem podjęcia terapii. Bezpośrednią przyczyną były doświadczane przez nią objawy: obniżony nastrój, spadek aktywności życiowej, trudności z koncentracją, zaburzenia pamięci. Nie obserwowano dotychczas ruchów mimowolnych. W wywiadzie dotyczącym chorób i zaburzeń psychicznych badana podała depresję, zaburzenia osobowości, odżywiania i chorobę Huntingtona (*Huntington’s disease* – HD). Ze względu na niejasności diagnostyczne oraz utrudniony przez zaburzenia poznawcze kontakt pacjentkę skierowano na szczegółowe badanie neuropsychologiczne. Celem badania była ocena aktualnego funkcjonowania poznawczego i emocjonalnego oraz ustalenie rozpoznania i wskazań do terapii. W niniejszej pracy zwrócono uwagę na rolę badania neuropsychologicznego w różnicowaniu i diagnozie HD. Omówiono również znaczenie wieloaspektowej diagnozy psychologicznej dla planowania i prowadzenia interwencji psychoterapeutycznej.

**Słowa kluczowe:** choroba Huntingtona, depresja, diagnoza neuropsychologiczna, psychoterapia.

#### Wstęp

Choroba Huntingtona (*Huntington’s disease* – HD) jest postępującym, neurodegeneracyjnym schorzeniem, przekazywanym w sposób autosomalnie dominujący (Walker 2007), spowodowanym mutacją w chromosomie 4. Defekt polega na patologicznym zwiększeniu liczby powtórzeń trójek CAG w genie kodującym białko huntingtynę (*HTT*). Za fenotyp odpowiedzialna jest tzw. mutacja dynamiczna w genie dla huntingtyny. Gen ten odkryto w 1993 r. (HDCRG 1993). W wyniku zwiększenia liczby powtórzeń trójek

#### Abstract

The article presents a case study of a 45-year-old woman who was consulted by a psychotherapist in order to start treatment. Her decision about psychotherapy was based on the following symptoms: depressed mood, decreased activity, concentration problems and memory disorders. Uncontrolled body movements had not been reported at that time. In the clinical interview for mental disorders she reported having depression, personality disorder, eating disorder and Huntington’s disease (HD). Due to the inconclusive diagnosis and difficulties in contact caused by cognitive impairment, the patient was referred for neuropsychological assessment. The aim of neuropsychological examination was to evaluate the current cognitive and emotional functioning as well as to establish the diagnosis and indications for therapy. The authors highlight the importance of neuropsychological examination in differential diagnosis, in order to minimize the risks of possible diagnostic difficulties in HD. They also describe the significance of complex psychological diagnosis for psychotherapy and treatment.

**Key words:** Huntington’s disease, depression, neuropsychological assessment, psychotherapy

CAG umiejscowionych w eksonie 1 mutacja zmienia konformację *HTT*. Dochodzi wówczas do nagromadzenia nieprawidłowego białka w komórce, co powoduje zaburzenie procesów komórkowych i w efekcie śmierć komórki (Gruber 2011).

Wyniki badań epidemiologicznych wskazują na duże różnice w częstości występowania HD w różnych krajach. W ogólnej populacji występowanie HD ocenia się na 5–10 na 100 000 (Szczudlik i wsp. 2008). Wyróżnia się kilka postaci choroby, w tym postać młodzieńczą (*juvenile Huntington’s disease* – JHD), w której zachorowanie przypada na 4.–19. rok

życia. Wczesna faza dotyczy zachorowań między 20. a 34. rokiem życia. Powyższe postaci stanowią 10% przypadków, natomiast pozostałe 90% dotyczy postaci wieku średniego (zachorowania w wieku 35–49 lat) i późnego (zachorowania po 50. roku życia) (Nicewicz i wsp. 2008).

Charakterystyczne dla obrazu klinicznego HD są zaburzenia funkcjonowania w trzech sferach aktywności: ruchowej, psychicznej oraz poznawczej. Pierwsze objawy choroby pojawiają się najczęściej między 30. a 50. rokiem życia, czyli zwykle już po urodzeniu dzieci. Szczyt zachorowań przypada na czwartą i piątą dekadę życia, jednak objawy mogą się pojawić w ciągu całego życia, od niemowlęctwa do starości (Yudowsky i Hales 2012). Od wystąpienia pierwszych objawów aż do śmierci choroba trwa zazwyczaj 15 do 20 lat (Szcudlik i wsp. 2008).

W aspekcie ruchowym typowym dla HD objawem są ruchy płasawicze, czyli bezcelowe, mimowolne ruchy, występujące w różnych częściach ciała. Wynikają one z uszkodzenia pętli ruchowej odpowiadającej za regulację napięcia mięśniowego oraz funkcję mięśni szkieletowych i odruchy (Groenewegen 2003). Dlatego też pierwotne nazwy choroby to taniec św. Wita czy płasawica. We wczesnym stadium choroby mogą próbować maskować ruchy płasawicze ruchami celowymi, co w efekcie powoduje parakinezje. Podczas prób wykonania ruchów celowych oraz w stanach wzmożonego napięcia emocjonalnego ruchy te zwykle się nasilają, natomiast podczas snu zmniejszają. W zakresie motoryki typowym objawem jest również taneczny (płasawiczny) chód, przeplatany nagłym zatrzymaniem i prostowaniem ciała (Thompson i wsp. 1988). U pacjentów obserwuje się ponadto zaburzenie ruchów sakkadowych gałek ocznych, co może stanowić prodromalny objaw choroby (Zielonka 2009).

Drugą, niezależną grupę objawów stanowią zaburzenia psychiatryczne (Close Kirkwood i wsp. 2002; van Duijn i wsp. 2008). Często poprzedzają one opisane wyżej objawy motoryczne, a ich rozwój może mieć inną dynamikę niż pozostałych objawów. Symptomatologia psychopatologiczna, bogata i różnorodna, jest widoczna u niemal wszystkich pacjentów z HD. Do najczęstszych objawów psychiatrycznych zalicza się dysfurię (69%), pobudzenie psychoruchowe (67%), drażliwość (65%), apatię (56%), lęk (52%), rozhamowanie zachowania (35%) oraz euforię (31%) (Paulsen i wsp. 2011; van Duijn i wsp. 2008). U części pacjentów obecność zaburzeń psychotycznych może sugerować schizofrenię (Zielonka 2009; Ring i Serra-Mestres

2002). Jak podają Ślemp-Dubas i wsp. (2012), u 40–50% pacjentów na kilkanaście lat przed wystąpieniem pierwszych objawów HD obserwuje się zmiany osobowości, głównie chwiejność emocjonalną i gwałtowne zachowania. Zgodnie z wynikami badań ponad połowa chorych przejawia zaburzenia obsesyjno-kompulsyjne, co jest jednak cechą charakterystyczną dla późniejszych stadiów choroby (Beglinger i wsp. 2007).

Warto zwrócić uwagę, że jednym z ważniejszych wczesnych objawów HD jest depresja spowodowana zaburzeniami pętli limbicznej i czołowej (Zielonka 2009). Obniżenie nastroju w połączeniu z impulsywnością i tendencją do uzależnień są związane z poważnym wzrostem ryzyka zachowań suicydalnych u pacjentów oraz osób chorych niemających objawów (Di Maio i wsp. 1993). Wskaźniki samobójstw u osób z HD są dwukrotnie wyższe niż w populacji ogólnej (Robins Wahlin i wsp. 2010), a ryzyko suicydalne jest szczególnie wysokie w początkowej fazie choroby (Paulsen i wsp. 2005). Znacznie nasilone zaburzenia psychiatryczne, próby samobójcze, nadużywanie narkotyków oraz alkoholu, jak również problemy z tym związane są częstymi objawami JHD (Evans i Biglan 2011; Ribań i wsp. 2007). Ponieważ w przebiegu HD następuje uszkodzenie głowy jądra ogoniastego i jądra soczewkowatego oraz funkcji pętli czołowo-podstawnych (Heilman i wsp. 1993), u chorych można zaobserwować również apatię, zachowania aspołeczne i zaburzenia funkcji poznawczych. Te ostatnie są powszechne zarówno w JHD, jak i HD (Zielonka 2009).

Zaburzenia poznawcze nasilają się wraz z postępem choroby, w coraz większym stopniu upośledzając codzienne funkcjonowanie. Dotyczą języka, pamięci, funkcji wykonawczych i wzrokowo-przestrzennych (Lawrence i wsp. 2000; Robins Wahlin i wsp. 2010; Stout i wsp. 2011). Pogorszenie funkcjonowania poznawczego następuje w 3 fazach: prodromalnej, klinicznej oraz w fazie demencji. Jest związane z upośledzeniem w obszarze aktywności zawodowej i kontroli finansów, następnie podstawowych obowiązków domowych, aż do potrzeby stałej opieki (Beglinger i wsp. 2010; Paulsen 2011).

## Opis przypadku

Kobieta, lat 45, zgłosiła się do psychoterapeuty celem podjęcia terapii. Jako powód podawała pogorszenie funkcjonowania poznawczego, obniżony nastrój, spadek aktywności życiowej i utratę zainteresowań. Podczas konsultacji psychoterapeutycznej zaproponowano pacjentce

badanie neuropsychologiczne w celu rozszerzenia diagnostyki i zaplanowania optymalnych strategii terapeutycznych.

Pacjentka miała wykształcenie wyższe, była aktywna zawodowo do momentu obecnego zachorowania. Była mężatką, matką dwóch studiujących córek, mieszkających nadal z rodzicami. Pochodziła z pełnej rodziny, relacje z rodzicami i rodzeństwem określiła jako bardzo dobre, bliskie.

Kobieta twierdziła, że w jej rodzinie nie było chorób psychicznych ani uzależnień. Ojciec pacjentki zginął w wypadku przy pracy w wieku ok. 50 lat, matka żyła, nie chorowała. Pacjentka określiła swoją relację z matką jako bardzo dobrą, zarówno obecnie, jak i w przeszłości. Bliższy emocjonalnie był jej ojciec, dlatego mocno przeżyła jego śmierć. U brata ojca zdiagnozowano chorobę Huntingtona, u matki ojca oraz ojca pacjentki obserwowano ruchy mimowolne. U babci ze strony ojca pod koniec życia zaobserwowano istotne obniżenie funkcji poznawczych i zaburzenia ruchowe, przez ostatnie lata życia wymagała całkowitej opieki. Należy podkreślić, że u pacjentki nie obserwowano dotąd ruchów mimowolnych, co może tłumaczyć dotychczasowy brak podejrzenia HD.

Badana dotychczas nie korzystała z pomocy psychologicznej, była natomiast dwukrotnie hospitalizowana psychiatrycznie i leczona farmakologicznie. Pierwszy raz do psychiatrii zgłosiła się w wieku 22 lat, po śmierci ojca, była wówczas leczona przeciwdepresyjnie przez dwa lata. Stan zdrowia i stan psychiczny uległ ponownie pogorszeniu po drugiej ciąży, kiedy miała 27 lat. Badana zgłaszała wówczas dolegliwości żołądkowo-jelitowe. Rozpoznano u niej refluks żołądkowo-jelitowy i zespół jelita drażliwego. Przeszła wówczas operację usunięcia woreczka żółciowego. W tym okresie doświadczała też silnego stresu w pracy, była przemęczona, miała zmienne nastroje. Mniej więcej 2 lata przed aktualnym zgłoszeniem przeszła operację usunięcia macicy bez przydatków z powodu nawracających mięśniaków. Po zabiegu długo nie mogła wrócić do psychicznej równowagi, była płacziwa, nadmiernie się pociła, miała silne bóle brzucha, lęki nocne i zaburzenia snu. Ze względu na brak dostępu do wcześniejszej dokumentacji medycznej powyższe informacje pochodziły wyłącznie z bezpośrednich relacji pacjentki. Na podstawie wywiadu zebranego od pacjentki można wnioskować, że jej nastrój był okresowo labilny z tendencją do drażliwości. Jak sama przyznawała, na różnych etapach życia reagowała silnie emocjonalnie na kryzysy i sytuac-

cje trudne (śmierć ojca, choroba somatyczna, operacje, stres w pracy).

Z powodu zgłaszanych skarg pacjentka była dwukrotnie hospitalizowana psychiatrycznie. Pierwsza hospitalizacja miała miejsce podczas pobytu pacjentki u siostry, około roku przed aktualnym badaniem. Pacjentkę skierowano do szpitala z powodu pobudzenia psychoruchowego, dysforii, agresji względem członków rodziny. Przyjęto ją do szpitala psychiatrycznego bez zgody, na mocy art. 23 ustawy o ochronie zdrowia psychicznego (1994). W trakcie pobytu nie ujawniała treści psychotycznych, była prawidłowo zorientowana auto- i alopsychicznie, w rzeczowym kontakcie. Podczas trwającej trzy tygodnie hospitalizacji nie przeprowadzono badań neuroobrazowych ani psychologicznych. Badana skarżyła się na złe samopoczucie, koncentrowała się na objawach gastrycznych, odmawiała przyjmowania posiłków szpitalnych, co tłumaczyła zespołem jelita drażliwego. Była karmiona przez rodzinę pokarmami płynnymi. Lekarz prowadzący zwracał uwagę w epikryzie na znaczną labilność nastroju, negatywne nastawienie do personelu, brak poczucia choroby oraz możliwą dekompensację osobowości. Pacjentka została wypisana z oddziału w stanie poprawy, bez objawów psychotycznych, w nastroju wyrównanym, z rozpoznaniem zaburzeń osobowości i zaburzeń odżywiania.

Po powrocie do domu z powodu nawrotu objawów, głównie w zakresie obniżonego nastroju i napędu psychoruchowego, pacjentkę ponownie przyjęto na oddział psychiatryczny w miejscu stałego zamieszkania. Z opisu stanu psychicznego przy przyjęciu wynika, że pacjentka była zorientowana prawidłowo, w logicznym kontakcie, miała znacznie obniżony nastrój, wypowiadała treści urojeniowe i myśli rezygnacyjne. Zaobserwowano również niepokój psychoruchowy. W badaniu somatycznym i neurologicznym nie stwierdzono odchyżeń od normy. W trakcie leczenia pacjentka przejawiała objawy psychotyczne skupione w dużej mierze wokół dolegliwości żołądkowo-jelitowych, uważała, że ma zepsute jelita i z tego powodu początkowo odmawiała jedzenia. Ze względu na znaczną labilność nastroju podejrzewano u niej chorobę afektywną dwubiegunową. Kilkakrotnie zmieniano leczenie farmakologiczne (olanzapina, haloperidol, paroksetyna, aripiprazol, amitrypylina). Poprawę uzyskano dopiero po włączeniu kwetiapiny i wenlafaksyny. Pacjentka została zwolniona ze szpitala po pięciu miesiącach leczenia, w stanie poprawy, spokojna, w dobrym kontakcie, bez objawów psychotycznych i myśli

samobójczych. Wypisana z rozpoznaniem epizodu depresji w przebiegu zaburzeń depresyjnych nawracających. Podczas hospitalizacji, biorąc pod uwagę wywiad rodzinny, wykonano badanie genetyczne w kierunku choroby Huntingtona. Analiza genu *IT-15* potwierdziła mutację dynamiczną. Wyniki badania neuroobrazowego (TK i EEG) nie wykazały zmian patologicznych. Podczas hospitalizacji nie przeprowadzono badania psychologicznego.

Przy aktualnym badaniu pacjentka skarżyła się przede wszystkim na spadek aktywności, brak zainteresowań, obniżony nastrój, zaburzenia pamięci i koncentracji, pogorszenie widzenia, spowolnienie psychoruchowe. Po przeanalizowaniu danych z wywiadu oraz dotychczasowych rozbieżności diagnostycznych zaplanowano badanie psychologiczne funkcjonowania poznawczego i emocjonalno-popędowego, na które pacjentka wyraziła zgodę.

#### Wyniki badania psychologicznego

W badaniu psychologicznym dokonano oceny funkcjonowania poznawczego i emocjonalno-popędowego pacjentki. Zastosowano następujące metody diagnostyczne: rozmowę i obserwację, analizę danych z wywiadu i dokumentacji medycznej. W badaniu uwzględniono również testy psychologiczne: *Skalę inteligencji Wechslera dla dorosłych WAIS(R)-PL*, *Kalifornijski test uczenia się językowego*, *Test pamięci wzrokowej Bentona*, *Figurę Reya*, *Test łączenia punktów* oraz *Kwestionariusz do pomiaru depresji*.

Badana chętnie współpracowała podczas wykonywania zadań testowych, była zmotywowana i zainteresowana wynikiem, zadania wykonała adekwatnie, jednak z pewnym trudem i w wolnym tempie. Nastrój pacjentki podczas konsultacji psychologicznych był wyrównany, badana nie zdradzała objawów psychotycznych, nie wypowiadała myśli ani zamiarów samobójczych. Napęd psychoruchowy był nieco spowolniony, afekt dostosowany.

Funkcjonowanie poznawcze pacjentki znajdowało się na poziomie inteligencji przeciętnej (iloraz inteligencji w skali pełnej 98). Poziom funkcji werbalnych (iloraz inteligencji w skali słownej wyniósł 105) był istotnie wyższy od poziomu funkcji niewerbalnych (iloraz inteligencji w skali bezsłownej wyniósł 90). Czynniki rozumienia werbalnego (110) był istotnie wyższy zarówno od czynnika organizacji percepcyjnej (89), jak i czynnika pamięci i odporności na dystraktory (94).

Układ profilu *Skali inteligencji Wechslera* wskazuje na wtórne obniżenie funkcji poznaw-

czych, prawdopodobnie wskutek uszkodzenia ośrodkowego układu nerwowego (OUN). Można wnioskować, że obniżeniu uległy następujące funkcje: organizacja percepcyjna materiału i planowanie całości na podstawie części oraz procesy analizy i syntezy wzrokowej. Najwyżej zaznaczone były natomiast rozumienie norm i zwyczajów społecznych, poziom wiedzy ogólnej. Zasób słownictwa, procesy myślenia abstrakcyjnego, przyczynowo-skutkowego i wnioskowania, zdolność do wykonywania operacji arytmetycznych w pamięci oraz zakres pamięci operacyjnej, zakres pamięci bezpośredniej i uczenie się materiału prezentowanego wzrokowo i słuchowo były zachowane na poziomie średniej profilu.

W szczegółowej analizie zaburzeń procesów pamięci za pomocą *Kalifornijskiego testu uczenia się językowego* najistotniejsze były: obniżenie zakresu pamięci bezpośredniej (3. sten) oraz zakresu pamięci długotrwałej dla materiału nowo wyuczonego (4. sten), osłabienie procesu uczenia się (4. sten) oraz brak efektywnych strategii uczenia się. Zaobserwowano również wyraźne deficyty funkcji uwagi, takich jak zakres i odporność na dystraktory.

W *Teście fluencji słownej* badana prawidłowo tworzyła klastery semantyczne i fonetyczne, jednak widoczne były deficyty w przełączaniu, zmianie nastawienia oraz podtrzymywaniu i zmianie strategii wykonania, o czym świadczyły błędy typu persewencji i intruzji. Na uzyskane wyniki miały również wpływ chwilowe fluktuacje uwagi, które utrudniały badanej dostęp do zasobów pamięci semantycznej.

Biorąc pod uwagę funkcje wzrokowo-przestrzenne, oceniane za pomocą *Testu łączenia punktów* oraz *Figury złożonej Reya*, u badanej obniżona była wydolność operacyjnej pamięci wzrokowo-przestrzennej, zdolność do przełączania się oraz szybkość i sprawność psychomotoryczna. Specyfika popełnionych błędów wskazuje również na obniżoną zdolność skupiania uwagi dowolnej, planowania wykonania zadania i stosowania efektywnej strategii.

Na podstawie rozmowy klinicznej, analizy danych z wywiadu oraz z *Kwestionariusza do pomiaru depresji* można stwierdzić u badanej istnienie objawów charakterystycznych dla epizodu depresji. Nie zaobserwowano natomiast cech zaburzeń struktury osobowości ani objawów z kręgu zespołu paranoidalnego.

Istotnie podwyższone wyniki *Kwestionariusza do pomiaru depresji* wskazywały na istnienie deficytów poznawczych i spadku energii, pesymistycznego nastawienia, wycofania społecznego

i emocjonalnego, napięcia lękowego i poczucia winy. Zaznaczone były także liczne objawy psychosomatyczne, co znalazło potwierdzenie w danych z wywiadu. Jednocześnie badana miała umiarkowaną zdolność do samoregulacji i efektywnego radzenia sobie z napięciem oraz negatywnymi emocjami. Cechowały ją znaczna labilność nastroju i tendencja do ulegania negatywnym afektom.

Przedstawione wyniki badania psychologicznego wskazują na istnienie uszkodzenia OUN. Za dominujące deficyty można uznać obniżenie zakresu pamięci bezpośredniej, zakresu pamięci długotrwałej dla materiału nowo wyuczonego, osłabienie procesu uczenia się oraz brak efektywnych strategii uczenia się. Wyraźne są również deficyty funkcji uwagi, funkcji wykonawczych oraz funkcji wzrokowo-przestrzennych. Monitorowanie dynamiki zmian od pojawienia się pierwszych objawów choroby jest utrudnione, ponieważ dotychczas badana nie była poddawana testom psychologicznym. W ocenie ewentualnego nasilenia zmian można się oprzeć jedynie na subiektywnych relacjach badanej i skargach dotyczących funkcjonowania poznawczego. Należy również brać pod uwagę dane z wywiadu, takie jak wykształcenie, doświadczenie zawodowe i rodzaj wykonywanej pracy. Na podstawie danych uzyskanych z wywiadu można przyjąć, że pogorszenie funkcji poznawczych nasilało się w ciągu co najmniej dwóch lat.

Należy również podkreślić możliwy wpływ objawów depresyjnych na wydolność funkcji poznawczych. W depresji zazwyczaj obniżeniu ulegają funkcje uwagi (przerzutność, zakres, odporność na dystraktory), proces uczenia się, zakres pamięci bezpośredniej i szybkość psychomotoryczna, a w mniejszym stopniu funkcje wzrokowo-przestrzenne. Osoby z obniżonym nastrojem mają mniejszą motywację do wykonywania zadań testowych, częściej udzielają odpowiedzi „nie wiem” i są bardziej samokrytyczne. Częściej zgłaszają też skargi na zaburzenia pamięci i koncentracji (Talarowska i wsp. 2009).

## Omówienie

Opisany przypadek pacjentki spełnia kryteria zaburzeń depresyjnych nawracających zgodnie z klasyfikacją ICD-10. Jednocześnie na podstawie badania genetycznego rozpoznano u pacjentki HD. Jak wspomniano we wstępie, jednym z charakterystycznych objawów choroby są zaburzenia poznawcze. Już we wczesnej fazie choroby obserwuje się zaburzenia pamięci i funkcji wykonawczych. Jodzio (2008) definiuje funk-

cje wykonawcze jako wieloaspektowy system kontroli i planowania. Zdaniem wielu badaczy (Jodzio 2008) system ten jest odpowiedzialny za wybór celu działania, planowanie kolejnych jego etapów, kontrolę jego przebiegu i zmianę strategii. U pacjentów z HD można stwierdzić dysfunkcje wykonawcze na każdym z wymienionych etapów. Zazwyczaj opisuje się trudności z inicjowaniem działania, zaburzenia planowania, sztywność myślenia i tendencje perseweracyjne, przejawiające się zarówno w codziennym funkcjonowaniu, jak i badaniu neuropsychologicznym (Sitek i wsp. 2011; Snowden i wsp. 2011).

U chorych z HD wśród deficytów pamięci i uczenia się dominują trudności z zapamiętywaniem nowych informacji związane z brakiem efektywnej strategii uczenia się oraz przypominania, gdy wymaga to przeszukiwania zasobów pamięciowych (Sitek i wsp. 2011). Jednocześnie najlepiej zachowane są funkcje językowe i pamięć semantyczna. Podobny profil można było zaobserwować u opisywanej pacjentki. Zdaniem Sitek i wsp. (2011) trudności z inicjowaniem zadań mają związek z apatią i powodują znaczące pogorszenie funkcjonowania pacjenta, wycofanie z aktywności zawodowej i społecznej. Prezentowane objawy mogą powodować poczucie zagubienia, wstydu, nieadekwatności i wtórnie wzmacniać wycofanie społeczne.

Objawy depresyjne opisywane przez pacjentkę spełniają kryteria depresji wg klasyfikacji ICD-10. Spełniają również kryterium czasowe dla zaburzeń depresyjnych nawracających. Można jednak postawić hipotezę, iż zaburzenia emocjonalne występujące przez ostatnie lata u pacjentki były prodromalnymi objawami choroby neurodegeneracyjnej. Jednak pierwszy epizod depresji, który wystąpił wiele lat temu w reakcji na nagłą śmierć ojca, implikował takie rozpoznanie w przyszłości. Natomiast labilność nastroju, okresowa skłonność do drażliwości, wybuchy złości i zaburzenia zachowania mogły sugerować zaburzenia afektywne dwubiegunowe.

O ile uzasadnione wydaje się rozpoznanie depresji, o tyle diagnoza zaburzeń osobowości nie spełnia kryteriów czasowych ani formalnych. Pacjentka była osobą dojrzałą, zdolną do nawiązania i utrzymania długotrwałych, bliskich relacji, miała wyższe wykształcenie i pracowała zawodowo. Dotychczas adekwatnie reagowała na sytuacje stresowe, radziła sobie z frustracją i napięciem emocjonalnym. Ze względu na brak wskaźników deficytów struktury i mechanizmu osobowości pacjentki w jej dotychczasowej historii życia rozpoznanie zaburzeń osobowości wydaje się nadmiarowe. Ustalono je po jednorazowym

badaniu psychiatrycznym, bez zastosowania testów psychologicznych. Prawdopodobnie ze względu na powyższe niejasności zostało ono sformułowane jedynie ogólnikowo jako „zaburzenia osobowości mieszane i inne”.

### Implikacje dla terapii

Wyniki badania neuropsychologicznego mają istotne znaczenie dla określenia momentu pojawienia się zaburzeń poznawczych na wczesnym etapie choroby, a później mogą być wskazówką do terapii, psychoedukacji i rehabilitacji. Jak piszą Sitek i wsp. (2011), wyniki badania psychologicznego mogą posłużyć również do wyjaśnienia rodzinie pacjenta podłoża zaburzeń jego zachowania.

Obecnie nie ma skutecznej terapii neuroprotektoryjnej, która mogłaby powstrzymać lub spowolnić proces chorobowy, dlatego stosuje się jedynie leczenie objawowe (Zielonka 2015). Wskazane jest rozpoczęcie terapii od możliwie najmniejszych skutecznych dawek leków, skierowanych na poszczególne grupy objawów i stopniowe zwiększanie ich do dawek maksymalnych (Zielonka 2009).

Głównym objawem HD są ruchy mimowolne, w których leczeniu stosowane są przede wszystkim klasyczne leki przeciwpsychotyczne (haloperidol, flufenazyna, tiaprid, sulpiryd). Spośród wymienionych najczęściej danych dotyczy stosowania haloperidolu. Leczenie tymi lekami nie zawsze jest skuteczne, a stosowanie wysokich dawek powoduje objawy uboczne, takie jak późne dyskinezy, zaburzenia mowy, zaburzenia poznawcze (Yudofsky i Hales 2012). Alternatywą, podobnie jak w leczeniu psychiatrycznym, mogą być neuroleptyki atypowe. Należy tu wymienić głównie olanzapinę i rispolept, które już przy minimalnej dawce hamują ruchy mimowolne (Zielonka 2009). Drugą, obok neuroleptyków, grupą leków redukującą zaburzenia ruchowe są leki wypłukujące dopaminę z pęcherzyków presynaptycznych, takie jak trabenazyna (Zielonka 2009). Jej skuteczność została potwierdzona, a lek został dopuszczony do sprzedaży w Stanach Zjednoczonych, jednak ma on liczne działania uboczne (Zielonka 2009). Z najistotniejszych klinicznie należy wymienić sedację, bezsenność, zaburzenia lękowe, dysfagię, akatyzję.

W leczeniu zaburzeń psychiatrycznych w HD, manifestujących się głównie depresyjnymi zaburzeniami nastroju, zastosowanie mają leki z grupy SSRI oraz leki o działaniu normotymicznym (Cumings i Mega 2005). Skuteczne leczenie przeciwdepresyjne wydaje się szczególnie istot-

ne, gdy zaburzenia emocjonalne są zwiastunem rozwijającej się HD (Zielonka 2015).

Zdaniem Zielonki (2015) terapia genowa jest jedynym skutecznym działaniem terapeutycznym w HD. Najpoważniejszym problemem jest jednak znalezienie sposobu dostarczania leku do komórki nerwowej, ponieważ dotychczas stworzone cząsteczki leku były na to zbyt duże (Zielonka 2015).

Europejska Sieć Choroby Huntingtona (*European Huntington's Disease Network* – EHDN) skupia lekarzy, naukowców i pacjentów zaangażowanych w badania nad HD ([www.ehdn.org](http://www.ehdn.org)). Powstałe w ramach sieci Centra Doskonałości mają w przyszłości zajmować się rozpowszechnianiem informacji na temat wytycznych terapeutycznych (Zielonka 2009). Założenia EHDN zawierają kompleksowe informacje w zakresie interdyscyplinarnego podejścia do leczenia.

W omawianym przypadku, biorąc pod uwagę zaburzenia poznawcze i emocjonalne, warto zasugerować pacjentce wieloaspektową pomoc psychologiczną. W miarę postępu procesu neurodegeneracyjnego pacjentka z pewnością będzie wymagała rehabilitacji funkcji poznawczych. Początkowo mogą być to ćwiczenia usprawniające proces uczenia się: gry i zabawy logiczne, kalambury, krzyżówki i zadania typu sudoku. Aktywności poznawczej zawsze powinna towarzyszyć aktywność fizyczna, np. codzienne spacerowanie czy gimnastyka. Ze względu na objawy zespołu depresyjnego, takie jak anhedonia, awolucja, abulia, ważne jest motywowanie pacjentki do systematycznego podejmowania chociażby minimalnej aktywności poznawczej i fizycznej. Nieocenione będzie zaangażowanie rodziny pacjentki, a co się z tym wiąże – psychoedukacja bliskich dotycząca choroby, jej przebiegu i zaleceń terapeutycznych.

Psychoedukacja najbliższej rodziny może być niezbędna do zrozumienia, że zachowanie chorego, jego zmienne nastroje, wybuchy złości czy upór są objawem choroby mózgu, tak samo jak ruchy płasawicze. Wyniki badań dotyczących samoświadomości objawów u pacjentów z HD wskazują na zaburzenia samoświadomości ruchów płasawiczych oraz nieadekwatną ocenę funkcjonowania poznawczego i społeczno-emocjonalnego u tych osób (Sitek i wsp. 2008). Autorka zwraca uwagę na rolę opiekunów w organizacji leczenia pacjentów z zaburzoną samoświadomością, a tym samym na rolę psychoedukacji w tym zakresie. Szczególnie istotne jest zrozumienie mechanizmów leżących u podstaw zachowań chorych. Uciążliwe zarówno dla samych chorych, jak i ich rodziny są przede wszystkim trudności w kontroli,

planowaniu i organizowaniu codziennych czynności. W miarę postępowania otępienia chory staje się uzależniony od opieki i wsparcia otoczenia. Nie sposób tym zmianom zapobiec, można jednak się na nie przygotować i uczyć radzenia sobie z nimi. Pomocne mogą być tu konferencje, grupy wsparcia czy programy edukacyjne prowadzone m.in. przez EHDN oraz Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona ([www.huntington.pl](http://www.huntington.pl)).

Psychoterapia indywidualna, jaką zaproponowano pacjentce, musi być „szyta na miarę”. Uważny psychoterapeuta powinien uwzględnić wszystkie aspekty sytuacji psychologicznej swojej klientki: zmaganie się z chorobą neurodegeneracyjną, występujące deficyty poznawcze oraz zaburzenia depresyjne. Szczegółowy opis terapii przekracza ramy niniejszego opracowania, warto jednak wspomnieć, iż pacjentce zaproponowano terapię w ujęciu integracyjnym, z elementami terapii systemowej angażującej najbliższą rodzinę (mąż, dzieci). Założenie takie pozwala na włączenie bliskich osób zamieszkujących wspólnie w proces terapeutyczny, co jak dowiedziono powyżej, jest nieuniknione w leczeniu pacjentów z chorobami neurodegeneracyjnymi.

## Wnioski

Przedstawiony opis przypadku pacjentki z rozpoznaniem choroby Huntingtona i depresji skłania do refleksji nad rolą psychologa i wagą szczegółowego badania neuropsychologicznego w ustalaniu rozpoznania i planowaniu terapii. Należy zauważyć, że doświadczony psychoterapeuta, wnikliwy lekarz pierwszego kontaktu, neurolog czy psychiatra mogą skierować pacjenta do dalszej diagnostyki neuropsychologicznej. Ślemp i wsp. (2012) zwracają uwagę na konieczność współpracy między neurologami a psychiatrami w holistycznym postrzeganiu pacjenta. Sitek i wsp. podkreślają rolę neuropsychologa w diagnostyce i leczeniu HD. Autorzy niniejszej pracy do tego interdyscyplinarnego zespołu pragną dodać także psychoterapeutę i neuropsychologa.

## Piśmiennictwo

- Beglinger LJ, Langbehn DR, Duff K, et al. Probability of obsessive and compulsive symptoms in Huntington's disease. *Biol Psychiatry* 2007; 61: 415-418.
- Beglinger LJ, O'Rourke JJ, Wang C, et al. Earliest functional declines in Huntington disease. *Psychiatry Res* 2010; 178: 414-418.
- Close Kirkwood S, Siemers E, Viken RJ, et al. Evaluation of psychological symptoms among presymptomatic HD gene carriers as measured by selected MMPI scales. *J Psychiatr Res* 2002; 36: 377-382.
- Cummings J, Mega N. *Neuropsychiatry*. Elsevier Urban & Partner, Wrocław 2005.
- Di Maio L, Squitieri F, Napolitano G, et al. Suicide risk in Huntington's disease. *J Med Genet* 1993; 30: 293-295.
- European Huntington Disease Network. [www.ehdn.org](http://www.ehdn.org)
- Evans RV, Biglan MK. Młoda kobieta z ruchami mimowolnymi, których nie stwierdzono w wywiadzie rodzinnym. W: Demencja – trafna diagnoza. Gauthier S, Rosa-Neto P (red.). Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2011; s. 218-224.
- Groenewegen HJ. The basal ganglia and motor control. *Neural Plast* 2003; 10: 107-120.
- Gruber B. Epigenetyka a etiologia chorób neurodegeneracyjnych. *Postępy Hig Med Dosw* (online) 2011; 32: 591-601.
- Heilman KM, Bowers D, Valenstein E. Emotional disorders associated with neurological diseases. In: *Clinical neuropsychology*. Heilman KM, Valenstein E (eds.). Oxford University Press, New York 1993.
- Huntington's Disease Collaborative Research Group (HD-CRG). A novel gene containing a trinucleotide repeat that is expanded and unstable on Huntington's disease chromosomes. *Cell* 1993; 72: 971-983.
- Jodzio K. *Neuropsychologia intencjonalnego działania. Koncepcje funkcji wykonawczych*. Wyd. Naukowe Scholar, Warszawa 2008.
- Lawrence AD, Watkins LH, Sahakian BJ, et al. Visual object and visuospatial cognition in Huntington's disease: implications for information processing in corticostriatal circuits. *Brain* 2000; 123 (Pt 7): 1349-1364.
- Nicewicz B, Pełka-Wysiecka J, Samochowiec J. Wczesna postać choroby Huntingtona jako przyczyna otępienia u 34-letniej pacjentki. *Psychiatr Pol* 2008; XLII: 383-392.
- Paulsen JS, Nehl C, Hoth KF, et al. Depression and stages of Huntington's disease. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci* 2005; 17: 496-502.
- Paulsen JS. Cognitive impairment in Huntington disease: diagnosis and treatment. *Curr Neurol Neurosci Rep* 2011; 11: 474-483.
- Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona. [www.huntington.pl](http://www.huntington.pl)
- Ribaï P, Nguyen K, Hahn-Barma V, et al. Psychiatric and cognitive difficulties as indicators of juvenile Huntington disease onset in 29 patients. *Arch Neurol* 2007; 64: 813-819.
- Ring HA, Serra-Mestres J. Neuropsychiatry of the basal ganglia. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2002; 72: 12-21.
- Robins Wahlin TB, Larsson MU, Luszcz MA, Byrne GJ. WAIS-R features of preclinical Huntington's disease: implications for early detection. *Dement Geriatr Cogn Disord* 2010; 29: 342-350.
- Sitek EJ, Stawek J, Wieczorek D. Samoświadomość objawów w chorobach Huntingtona i Parkinsona. *Psychiatr Pol* 2008; XLII: 393-340.
- Sitek EJ, Sołtan W, Stawek J. Rola neuropsychologa w diagnostyce i leczeniu choroby Huntingtona. *Postępy Psychiatrii i Neurologii* 2011; 20: 23-31.
- Snowden JS, Craufurd D, Thompson J, Neary D. Psychomotor, executive, and memory function in preclinical Huntington's disease. *J Clin Exp Neuropsychol* 2002; 24: 133-145.
- Stout JC, Paulsen JS, Queller S, et al. Neurocognitive signs in prodromal Huntington disease. *Neuropsychology* 2011; 25: 1-14.
- Szczudlik A, Rudzińska M, Zielonka D. Choroba Huntingtona – obecny stan wiedzy. *Polski Przegląd Neurologiczny* 2008; 4 supl. A: 95-97.
- Ślemp-Dubas H, Tylec A, Michałowska-Marmurowska H, et al. Choroba Huntingtona zaburzeniem neurologicz-

- nym czy psychiatrycznym? Opis przypadku. *Psychiatr Pol* 2012; XLVI: 915-922.
27. Talarowska M, Florkowski A, Galecki P, et al. Funkcje poznawcze w depresji. *Psychiatr Pol* 2009; XLIII: 31-40.
  28. Thompson PD, Berardelli A, Rothwell JC, et al. The co-existence of bradykinesia and chorea in Huntington's disease and its implications for theories of basal ganglia control of movement. *Brain* 1988; 111 (Pt 2): 223-244.
  29. Ustawa o ochronie zdrowia psychicznego z dnia 19 sierpnia 1994 r.
  30. van Duijn E, Kingma EM, Timman R, et al. Cross-sectional study on prevalences of psychiatric disorders in mutation carriers of Huntington's disease compared with mutation-negative first-degree relatives. *J Clin Psychiatry* 2008; 69: 1804-1810.
  31. Walker FO. Huntington's disease. *Lancet* 2007; 369: 218-228.
  32. Yudofsky SC, Hales RE. *Neuropsychiatry*. Elsevier Urban & Partner, Wrocław 2012.
  33. Zielonka D. Objawy, patogeneza i dostępne obecnie możliwości leczenia farmakologicznego choroby Huntingtona. Europejska Sieć Choroby Huntingtona. *Neuropsychiatry i Neuropsychologia* 2009; 4: 10-16.
  34. Zielonka D, Mielcarek M, Landwehrmeyer GB. Update on Huntington's disease: advances in care and emerging therapeutic options. *Parkinsonism Relat Disord* 2015; 21: 169-178.