



Neuropsychiatryczne aspekty choroby Huntingtona – opis przypadku

Neuropsychiatric aspects of Huntington's disease – case report

BEATA NICEWICZ, JUSTYNA PEŁKA-WYSIECKA

Z Katedry i Kliniki Psychiatrii PAM w Szczecinie

STRESZCZENIE

Cel. Opis specyfiki otępienia oraz zaburzeń neuropsychiatrycznych występujących w chorobie Huntingtona (HD) ilustrowany przykładem 34-letniej pacjentki z wczesną postacią choroby, hospitalizowanej trzykrotnie w Klinice Psychiatrii.

Poglądy. Choroba Huntingtona jest postępującą zwyrodnieniową chorobą OUN, której towarzyszą zaburzenia ruchowe, otępienie oraz zaburzenia psychiczne. Rozpoznanie ustalane jest na podstawie testów genetycznych, badań neuroobrazowych oraz badań neuropsychiatrycznych. Związanymi z HD zaburzeniami są: wahania nastroju, zaburzenia osobowości, drażliwość i zachowania eksplozywne, zaburzenia psychotyczne podobne do schizofrenii, tendencje samobójcze oraz specyficzne zaburzenia funkcji poznawczych.

Wnioski. Otępienie w chorobie Huntingtona różni się od towarzyszącego innym chorobom zwyrodnieniowym OUN. Zaburzenia psychiczne mogą być pierwszymi sygnałami rozpoczynającego się procesu chorobowego.

SUMMARY

Objectives. To characterize the dementing and neuropsychiatric disorders specific to Huntington's disease (HD), and illustrate them by a case report of a 34-year-old woman with an early onset HD, hospitalized three times in the Psychiatry Department.

Review. Huntington's disease is a progressive degenerative disease of the CNS associated with motor impairment, dementia and mental disorders. The diagnosis is based on genetic tests, neuroimaging and neuropsychiatric examinations. HD is related to a number of abnormalities: mood and personality disorders, irritability and explosive behaviors, schizophreniform psychotic disorders, suicidal tendencies, and specific cognitive dysfunctions.

Conclusions. Dementia in HD differs from that present in other degenerative diseases of the CNS. Mental disorders may be a first signal of HD onset.

Słowa kluczowe: choroba Huntingtona / opis przypadku

Key words: Huntington's disease / case report

Pląsawica Huntingtona jest postępującą zwyrodnieniową chorobą OUN dziedziczną autosomalnie dominującą z pełną penetracją genu. Występuje z częstotścią 4 do 7 przypadków na 100 tys. Za fenotyp odpowiedzialna jest tzw. mutacja dynamiczna w genie dla huntingtyny. Gen ten odkryto w 1993 roku, nazwany został IT15, a zlokalizowany jest na dystalnym odcinku krótkiego ramienia czwartego chromosomu. Wykazano, że liczba powtórzeń trójki nukleotydów CAG jest w tym genie zmienna. U osób zdrowych waha się od 6 do 35, 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 (wiek zachorowania od 4 do 19 lat) i postać wczesną (20–34 lat), które łącznie stanowią 10% przypadków. Związane są z przekazywaniem mutacji przez ojca i charakteryzują się szybkim przebiegiem klinicznym (7–10 lat). Postaci wieku średniego (35 do 49 lat) oraz późnego (ponad 50 lat) stanowią większość, tj. około 90% zachorowań. Postać wieku późnego dziedziczy się głównie od matki, ma znacznie łagodniejszy i dłuższy przebieg kliniczny (15–20 lat) [1, 2, 3].

Chorobę po raz pierwszy opisał w 1872 roku amerykański lekarz George Huntington. Jako cechę charakterystyczną wyróżnił zaburzenia ruchowe o charakterze ruchów pląsawicznych, 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 połykaniem. W wariacie młodzieńczym (wczesnym) zaburzenia ruchowe występują w postaci sztywności z akinezą, a klasyczne ruchy pląsawicze są rzadkie. Szybko u tych pacjentów dochodzi do zespołu otępiennego, występują także zaburzenia mózdkowe oraz drgawki [4]. W zaawansowanych stadiach choroby dochodzi do znacznego wyniszczenia, chory traci zdolność słownego komunikowania się z otoczeniem, nie rozpoznaje członków rodziny, jest zobojętny, niezdolny do samodzielnego zaspokajania swych najbardziej podstawowych potrzeb [5, 6].

Badania obrazowe struktur mózgu w pląsawicy Huntingtona ujawniają u większości pacjentów zmniejszoną wielkość jądra ogoniastego oraz występowanie zarówno w jądrze ogoniastym, jak i w jądrze soczewkowatym sygnałów o niskiej częstotliwości. Wzgorze oraz przyśrodkowe struktury skroniowe zmniejszają się, dochodzi również do wyraźnego zwyrodnienia istoty białej. Badanie z użyciem znakowanej glukozy metodą PET wykazuje zmniejszoną aktywność metaboliczną w jądrze ogoniastym, która występuje wcześniej niż zaniki.

Zarówno korowy, jak i podkorowy spadek metabolizmu oraz zmniejszona perfuzja są uważane za objaw postępującej

choroby. W badaniu pośmiertnym pacjentów z płasawicą Huntingtona obserwuje się znaczny zanik jąder ogonias-tych oraz mniej nasilone zmiany w obrębie skorupy i gałki bladej [7, 1].

Często pierwszymi sygnałami rozpoczynającego się procesu chorobowego są zaburzenia psychiczne. Należą do nich wahania nastroju, zaburzenia psychotyczne, zaburzenia osobowości i zachowania jak też upośledzenie funkcji poznawczych, stanowiące element zespołu otępiennego.

Najbardziej typowe dla choroby Huntingtona są zaburzenia osobowości i zachowania, które dotyczą większości chorych. Mogą one przybierać postać zespołu apatycznego ze spowolnieniem, spadkiem aktywności, zainteresowań oraz społecznym wycofaniem lub przebiegać pod postacią wzmożonej drażliwości, pobudliwości, chwiejności emocjonalnej i zachowań agresywnych jak też autoagresywnych [7].

U blisko 40% chorych pojawiają się zaburzenia afektywne, zwykle depresja, rzadziej stany maniakalne (ok. 5%). Depresja często poprzedza wystąpienie objawów neurologicznych (na 2 do 20 lat) [8, 9]. Depresja w przebiegu choroby Huntingtona ma często postać ciężkiej depresji z urojeniami (głównie winy) i zahamowaniem psychoruchowym. Opiswane są bardzo długie, trwające kilka lat epizody depresyjne. Epizody maniakalne natomiast przebiegają dość gwałtownie, również osiągają poziom zaburzeń psychotycznych, często kończą się nagłym przejściem w zespół depresyjny.

Wielu chorych dokonuje prób samobójczych; co czwarty co najmniej raz i blisko 6% zgonów spowodowanych jest u tych pacjentów skuteczną próbą samobójczą. Prawdopodobieństwo popełnienia samobójstwa jest największe w momencie wysunięcia podejrzenia lub postawienia rozpoznania płasawicy Huntingtona [8, 9].

Współczesne badania szacują rozpowszechnienie objawów psychotycznych u chorych z HD na około 30%. Zwykle mają one obraz zespołu omamowo-urojeniowego, czasem podobnego do schizofrenii. Urojenia mają zazwyczaj charakter urojeń wpływu, oddziaływania, odsłonięcia, często są urojeniami o dziwacznej, absurdalnej treści. Objawy psychotyczne mogą poprzedzać wystąpienie zaburzeń ruchowych, wtedy często odraczają postawienie prawidłowej diagnozy neurologicznej. Obserwowane bowiem ruchy mimowolne bywają traktowane jako elementy psychopatologii, takiej jak manieryzmy, stereotypie czy dyskinezy polekowe [3, 5].

Sporadycznie pojawiają się w chorobie Huntingtona zespoły obsesyjno-kompulsywne oraz zaburzenia lękowe [5].

Częściej natomiast występują zaburzenia popędu płciowego. Nadmierny lub obniżony popęd, jak też zaburzenia preferencji seksualnych pojawiają się u około 30% pacjentów z HD. Częstotliwość występowania obniżonego popędu płciowego nie jest znana. Opiswane są natomiast przypadki wzmożonego libido u pacjentów z HD, które polegają na „poszukiwaniu satysfakcji seksualnej w dziwnych miejscach i o niewłaściwym czasie”. Zanotowano przypadki parafilii, takich jak zoofilie, ekshibicjonizm, pacjenci dopuszczali się masturbacji na oczach własnych dzieci. Nadmierny popęd, jak też zaburzenia preferencji seksualnych są odzwierciedleniem niepojętej impulsywności [8].

Obecność i nasilenie objawów neuropsychiatrycznych nie koreluje z ilością powtórzeń CAG, choć pojawienie się gniewliwości oraz wrogości należy do najwcześniejszych objawów zwiastujących wystąpienie choroby u nosicieli mutacji genowych [7].

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 przypomnianiem, 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. Już w początkowych stadiach zaznaczają się istotne problemy z organizacją i planowaniem wieloetapowych zadań. Pomimo teoretycznej znajomości sekwencji wydarzeń koniecznych do wykonania czynności złożonej (np. gotowania, prania) – pacjenci nie są w stanie prawidłowo ich uszeregować i tym samym wykonać planowanej czynności. Często obserwuje się też zaburzenia podzielności, trwałości i przerzutności uwagi. Bardzo typowe jest także znaczne spowolnienie wykonywania prób, często współistniejące z apatią i odmową współpracy.

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

A oto charakterystyka pacjentów z otępieniem huntingtonowskim przedstawiona przez Caina [10].

1. Są świadomi postępującego otępienia (mają wgląd).
2. Mają szczególną trudność w organizowaniu, planowaniu a także sekwencyjnym porządkowaniu informacji.
3. Przytłacza ich nadmiar informacji, często proszą o potwierdzenie pytania.
4. Trudność sprawia im przywołanie informacji „na żądanie”, nieco później przypominają sobie odpowiedź.
5. W pierwszej kolejności tracą wspomnienia drobnych szczegółów (analogia „tonącej piramidy”).
6. Spontanicznie nie podejmują aktywności, ale chętnie uczestniczą w zaplanowanych przedsięwzięciach.
7. Często do obrazu choroby dołączają liczne objawy psychiatryczne, nie wiadomo czy są one wyrazem akcentacji przedchorobowych cech osobowości, czy też zaburzeniami nieodłącznie związanymi z jednostką chorobową (należą do nich nadmierna drażliwość, chwiejny afekt, podejrzliwość, obserwowane są także stany psychotyczne).
8. Zaznaczona jest znaczna wrażliwość na zmiany stężenia leków psychotropowych we krwi.

Nie znamy terapii, która mogłaby spowodować powstrzymanie lub spowolnienie procesu chorobowego. Najnowsze wytyczne dotyczące leczenia zaburzeń towarzyszących chorobie, oparte są na metaanalizie 24 badań sporządzonej przez Bonnellego w 2003 roku [11]. W raporcie podkreślono fakt, iż w różnych stadiach choroby pojawiają się różne objawy, stąd konieczne zindywidualizowane podejście terapeutyczne. Niewielkie i średnio nasilone ruchy płasawicze nie wymagają leczenia farmakologicznego. Zaleca się leczyć uciążliwe, nasilone ruchy płasawicze atypowymi

neuroleptykami, takimi jak: olanzapina, risperidon, kwetia-pina lub kłozapina. Nadreaktywność neuronów hamują także antagoniści glutaminianu, wśród nich amantadyna (do 36% efektywności), riluzol, ketamina, remacemid. W oparowaniu ruchów płasawicznych stosowana jest także tzw. terapia GABA-ergiczna, polegająca na uzupełnianiu niedoboru naturalnych substancji hamujących aktywność neuronów (baclofen, benzodiazepiny). Należy pamiętać, że niektóre leki, tj. piracetam, flunaryzyna, pochodne L-dopy mogą nasilać ruchy mimowolne. W zaburzeniach chodu i bradykinezy poprawę zanotowano po zastosowaniu olanzapiny, haloperidol wywoływał niewielki efekt.

Inne strategie postępowania – to rehabilitacja, ruchowa fizykoterapia oraz edukacja pacjenta i opiekuna w zakresie ochrony przed upadkami. W przypadku zaburzeń mowy i połykania pomocne okazują się pomocne okazują się treningi logopedyczne, treningi połykania i ćwiczenia oddechowe. Zaburzenia połykania prowadzą do problemów z odżywianiem, stąd w zaawansowanych stadiach choroby konieczne bywa karmienie odpowiednimi preparatami żywieniowymi za pomocą sondy lub przezskórnej gastrostomii endoskopowej (PEG).

W leczeniu depresji nie zaleca się stosowania trójpierścieniowych leków przeciwdepresyjnych (mogą bowiem pogłębiać otępienie), lecz leki antydepresyjne nowej generacji np. SSRI. Zaburzenia emocjonalne i zachowania należy leczyć za pomocą karbamazepiny, kwasu walproinowego, klonazepamu, fluoksetyny, klomipraminy lub propranololu. W leczeniu natręctw, a także agresji stosowane są neuroleptyki atypowe. Celem zahamowania narastania objawów otępiennych zaleca się włączenie donepezylu lub memantyny.

OPIS PRZYPADKU

Problemowi zaburzeń psychicznych w chorobie Huntingtona mieliśmy okazję przyjrzeć się dzięki 34-letniej pacjentce, niepracującej wdowie, matce 2 dzieci (10, 4 lata), która trafiła do Kliniki Psychiatrii jeszcze przed rozpoznaniem choroby podstawowej. Skierowana została bezpośrednio z Kliniki Neurologii, gdzie nie stwierdzono istotnych odchyłań w stanie neurologicznym, co świadczy o tym, że zaburzenia psychiczne dominowały.

Po 6 latach od ujawnienia się pierwszych objawów, na podstawie trzeciego z kolei badania MR głowy oraz pozytywnego badania genetycznego rozpoznano postać wczesną choroby Huntingtona, w której przez długi okres nie występowały ruchy płasawicze, pogłębiały się natomiast zaburzenia ruchu w postaci sztywności oraz zaburzenia mowy o charakterze dyzartrii. Najistotniejszy dla wysunięcia podejrzenia choroby Huntingtona jest obciążony wywiad rodzinny. Matka naszej pacjentki była kobietą zdrową, natomiast ojciec był nieznany.

Pierwsze, dostrzegalne przez otoczenie objawy choroby zaczęły być widoczne kiedy pacjentka miała 28 lat, a polegały na potykaniu się, wypadaniu przedmiotów z rąk, jękaniu. W dwa lata później pacjentka nie potrafiła już samodzielnie ugotować obiadu, zrobić prania ani zakupów (zaburzona organizacja zadań wieloetapowych).

Uwypukleniu uległy pierwotnie posiadane cechy osobowości. Pacjentka, zdaniem matki, zawsze była uparta. Z jej relacji wynikało, iż córka zażądała zakupu telewizora

do pokoju w którym spędzała większość czasu (telewizor był w drugim pokoju). Pomimo, że rodzina cierpiała na brak środków finansowych, telewizor został zakupiony, ponieważ pacjentka krzyczała na matkę i pozostawała w tym bardzo konsekwentna.

Podczas pierwszej hospitalizacji, która miała miejsce 3 lata przed rozpoznaniem, rozpoznano u pacjentki organiczne zaburzenia depresyjne. Długotrwałe leczenie doksepina a następnie mianseryną przyniosło dobry efekt. W trakcie kolejnych hospitalizacji, na czoło wysuwały się znaczne zaburzenia poznawcze osiągające rozmiar otępienia. Pacjentka osiągała około 20–21 pkt. w skali MMSE (otępienie lekkiego stopnia). Punkty traciła głównie z powodu nieumiejętności liczenia (dyskalkulia). Proste kalkulacje matematyczne wykonywała błędnie ($10 - 2 = 5$, $3 + 3 = 9$). Nie miała problemów z nazywaniem przedmiotów (brak agnozji), była zorientowana autopsychicznie, nie w pełni allopsychicznie (mówiła, iż mamy 1996 rok). Proszona o napisanie dowolnego zdania początkowo odmawiała, po długiej namowie pisała zdania, które dotyczyły synka (np. zamiast „Kocham Patryka” – *Kochm Patyka*). Pismo było wyraźnie zmienione, wyrazom brakowało pojedynczych liter. Test rysowania zegara wykonała niepoprawnie, wszystkie cyfry umieściła na prawej stronie tarczy. Cechą charakterystyczną było molozolne, długotrwałe wykonywanie zadań.

Badanie ujawniło ponadto, iż pacjentka nie pamiętała, kiedy wyszła za męża, nie potrafiła precyzyjnie odtworzyć dat urodzin swoich dzieci, natomiast datę własnych urodzin podawała prawidłowo. Formulowane przez pacjentkę zdania były krótkie, słownictwo ubogie, w miarę upływu czasu coraz bardziej niezrozumiałe ze względu na bełkotliwą, dyzartryczną mowę. Zdania często miały charakter persewencji. Pacjentka powtarzała: „mam ciężką, nieuleczalną depresję”, „ojczym się do mnie dobiegał”, „nie mogę spać”, „niekiedy trzęsą mi się ręce”.

W trakcie pobytu w Klinice Psychiatrii wymagała pomocy przy zapięciu biustonosza, pozostałe elementy garderoby ubierała z trudnością, szczególnie kłopot sprawiało zapinanie guzików, wkładanie skarpetek, bluzek i płaszcza (myliła stronę wewnętrzną i zewnętrzną). Pacjentka godzinami przesiadywała przed telewizorem lub w pokoju terapii, gdzie mechanicznie wykonywała zadaną czynność (skręcanie kuleczek z bibuły). Znaczną drażliwość oraz wybuchy złości mieliśmy okazję zaobserwować w odpowiedzi na polecenie „przejdź” z oddziału zamkniętego na otwarty. Pacjentka powtarzała wielokrotnie (krzycząc a nawet płacząc) – „nigdzie stąd nie pójde”, wchodziła bez pukania do gabinetu lekarza prowadzącego, informując, że jest ciężko chora, „tam będzie czuła się jeszcze gorzej”. Wychodziła z gabinetu trzaskając drzwiami.

Mieliśmy także okazję zaobserwować u pacjentki krótki epizod zaburzeń obsesyjno-kompulsyjnych. Pacjentka spędzała po kilka godzin w toalecie – czesząc włosy lub czyszcząc zęby. Na skutek silnego i długotrwałego szorowania gąbką skóry pod pachami – doprowadziła do powstania w tych okolicach ran. Trudno powiedzieć czy to pod wpływem leczenia, czy też samoistnie, problem ustąpił po niespełna dwóch tygodniach. W czasie hospitalizacji w Klinice (łącznie około 7 miesięcy), nie obserwowaliśmy u pacjentki ostrych zaburzeń psychotycznych. Zaznaczona była pewna podejrzliwość w stosunku do otoczenia (ciągle czegoś szukała, twierdząc, że rzecz została ukradzioną). Po odnalezieniu

zguby uspokajała się, zarzutów nie ponawiała. Nie przyznawała się do doznawania halucynacji słuchowych, zachowaniem w sposób ewidentny ich nie zdradzała. Natomiast często rozmawiała „sama ze sobą”. Działo się to zarówno wtedy, kiedy była sama, jak też w towarzystwie, np. badającego.

Problemem, z którym bardzo długo borykaliśmy się, była bezsenność. Bez względu na stosowaną farmakoterapię, pacjentka bardzo wcześnie budziła się (4–5 rano), domagała się parzenia kawy, robiła sporo zamieszania wokół własnej osoby, nie zważając na współpacjentów.

Przy kończeniu dwóch pierwszych hospitalizacji pacjentka zareagowała złością na informację o wypisie (chciała pozostać w Klinice). Trzecia, która miała miejsce po rozpoznaniu choroby Huntingtona, była bardzo krótka, a to ze względu na artykułowane w postaci pisku żądanie – „ja chce do domu”.

W domu, opiekę nad pacjentką oraz jej 5-letnim synem sprawuje aktualnie matka. Narastają trudności z utrzymaniem równowagi, połykaniem pokarmów, podstawowymi czynnościami fizjologicznymi. Najbardziej uciążliwe jednak (wg relacji matki) nie są problemy neurologiczne, lecz pogłębiające się zaburzenia psychiatryczne, a zwłaszcza okresowe, występujące pomimo leczenia ataki złości, agresji wobec matki, jak też obojętności w stosunku do potrzeb dziecka.

Kwestią bardzo trudną jest pytanie o przyszłość dwojga dzieci pacjentki. Zgodnie z zasadami dziedziczenia choroby, każde z nich ma 50% „szansy” na odziedziczenie wadliwego genu. Co więcej, jeżeli dzieci nie posiadają prawidłowej liczby powtórzeń zasad CAG (u matki – 50), uwzględniając fakt, że mutacja jest mutacją dynamiczną, cechującą się zjawiskiem antycypacji (wcześniejszego ujawniania się objawów w każdym następnym pokoleniu), można spodziewać się u nich tzw. młodzieńczej postaci choroby.

Zasady wykonywania testów genetycznych są jasno uregulowane. Zgodnie z nimi – tylko osoba pełnoletnia wykonać może badanie. Dzieci w okresie przedobjawowym nie poddaje się badaniom, chyba że są uzasadnione podejrzenia rozwoju choroby. Pojawienie się zaburzeń zachowania, emocjonalnych czy trudności szkolnych bez innych zaburzeń neurologicznych u dziecka, którego rodzic jest chory, może nasuwać podejrzenie HD, ale nie świadczy o jej rozpoznaniu. Problemy zachowania czy trudności w szkole mogą być związane z niekorzystną sytuacją w rodzinie. Nawet pozytywny wynik badania DNA nie stanowi dowodu na już rozwijającą się chorobę, która może nie ujawnić się jeszcze przez wiele lat.

W przypadku naszej pacjentki – opiekę nad dzieckiem starszym sprawowała teściowa, (z którą nie mieliśmy żadnego kontaktu), młodszym – jej matka. Matka była więc opiekunem faktycznym córki i wnuczka i to jej należała się informacja na temat możliwości dziedziczenia choroby u wnuka. Nie uczyniliśmy tego jednak. Oczekiwaliśmy na pytanie dotyczące przyszłości wnuków, którego matka pacjentki nigdy jednak nie zadała. Problem opieki nad córką prawdopodobnie był sam w sobie aż nadto przytłaczającym ciężarem dla matki w tamtym czasie.

KOMENTARZ

Płasawica Huntingtona jest genetycznie uwarunkowaną chorobą zwyrodnieniową OUN. Podstawowa triada objawów, obecna zawsze w zaawansowanym stadium choroby, to zaburzenia ruchowe, otepienie oraz zaburzenia psychiczne.

Objawy neuropsychiatryczne ujawniać się mogą na długo przed dostrzegalnymi odchyleniami w stanie neurologicznym, doprowadzając do przeoczenia choroby podstawowej i rozpoznawania schizofrenii, endogennej lub organicznie uwarunkowanej depresji, organicznych zaburzeń osobowości, otepienia o nieustalonej etiologii lub nawet zespołu dysocjacyjnego.

Niezbędna więc dla wczesnego i trafnego rozpoznania tej jednostki chorobowej, jest szczególnie czujność diagnostyczna, która osadza się na starannie zebranej anamnezie (tu niezwykle ważny jest wywiad rodzinny), wykonaniu celowanych badań diagnostycznych (we wczesnym okresie choroby zmiany zanikowe w obrębie jądra ogoniastego w obrazie MR mogą być słabo zaznaczone, stąd konieczność „nakierowania” interpretującego radiologa) oraz ostatecznym potwierdzeniu diagnozy za pomocą badań genetycznych, na które pacjent wyrazić musi zgodę.

PIŚMIENNICTWO

1. Dymecki J, Kulczycki J. *Neuropatologia*. Wrocław: Wydawnictwo Medyczne Urban & Partner; 2005. s. 275–323.
2. Mumenthaler M, Mattle H. *Neurologia*. Wrocław: Wydawnictwo Medyczne Urban & Partner; 2001. s. 335–349.
3. Niedźwiedzka I, Kühn-Dymecka A, Hoffman-Zacharska D. Rozwój zespołu otepiennego w przebiegu płasawicy Huntingtona: opis przypadku. *Post Psychiatr Neurol*. 2000; 9, suplement 3 (11): 9–11.
4. 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. *Clinical Genetics*. 2006; 69: 486–496.
5. Szczudlik A, Liberski P, Barcikowska M. *Otepienie*. Kraków: Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego; 2004. s. 358–367.
6. Praca zbiorowa. *Klasyfikacja zaburzeń psychicznych i zachowania w ICD-10. Opisy kliniczne i wskazówki diagnostyczne*. Kraków-Warszawa: Uniwersyteckie Wydawnictwo Medyczne Vesalius i IPIŃ; 2000.
7. Cummings JL, Mega MS. *Neuropsychiatra*. Wrocław: Wydawnictwo Medyczne Urban & Partner; 2005. s. 288–291.
8. Mendez MF. Huntington's disease: update and review of neuropsychiatric aspects, INT'L J. Psychiatry in Medicine. 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. Caine ED, Hunt RD, Weingartner H, Ebert MH. Huntington's dementia: clinical and neuropsychological features. *Arch Gen Psychiatry*. 1978; 35: 377–384.
11. Zdzienicka E. Współczesne poglądy na leczenie choroby Huntingtona. *Poradnia genetyczna IPIŃ*; <http://www.huntington.pl/>.