

Zaburzenia psychiczne u chorych z zespołem Marfana: opis dwóch przypadków

*Mental disorders in patients with Marfan's syndrome:
two case studies*

KRYSTYNA NUROWSKA-NIEWIAROWSKA, EWA SCHAEFFER

Z I Kliniki Psychiatrycznej Instytutu Psychiatrii i Neurologii w Warszawie

STRESZCZENIE. Opisano obraz kliniczny, trudności diagnostyczne oraz przebieg leczenia w dwóch przypadkach zespołu Marfana z towarzyszącymi objawami psychicznymi.

SUMMARY. Clinical picture, diagnostic problems and the course of treatment in two cases of the Marfan syndrome with concurrent psychotic symptoms are discussed.

Słowa kluczowe: zespół Marfana / objawy psychiczne / diagnostyka / opis przypadku
Key words: Marfan syndrome / psychotic symptoms / diagnostics / case study

Zespół Marfana (*syndroma Marfani*), opisany w 1896 r., jest najlepiej poznanym, genetycznie zdeterminowanym zaburzeniem tkanki łącznej. Dziedziczy się jako cecha autosomalna dominująca. W 85% przypadków występuje rodzinnie. Zespół Marfana pojawia się z częstością 2-4 chorych na 100 tys. populacji ogólnej. Na pełny obraz zespołu [3] składają się objawy dotyczące trzech układów:

tętnicy płucnej. Ponadto spotyka się uszkodzenia ściany aorty na skutek torbielowatej martwicy, rozerwania włókien elastycznych oraz zwłóknienia przydanek. Spotyka się także zwłóknienia zastawek u 65% pacjentów, a niekiedy ogniska martwicy w mięśniu sercowym.

-
1. *kościny* – zmiany w kośćcu w postaci nadmiernie wydłużonych kończyn dolnych i górnych, długich pająkowatych palców rąk i stóp, wiotkość więzadeł stawowych, lejkowatej lub kurzej klatki piersiowej, deformacji kręgosłupa, wysoko sklepienie podniebienia,
 2. *wzrokowego* – zaburzenia wzroku spowodowane zwichnięciem soczewek (u 70% pacjentów), bądź duża krótkowzroczność,
 3. *sercowo-naczyniowego* – niedomykalność zastawek półksiężycowatych aorty lub

Diagnoza opiera się przede wszystkim na cechach klinicznych: przynajmniej dwa z trzech wymienionych układów wykazują nieprawidłowości. Często tym zmianom towarzyszyły skaza krwotoczna, niedobory osoczonego czynnika VIIIc. U części przypadków spotyka się słabość pęcherzyków płucnych, co może prowadzić do odmy samoistnej. Większość chorych z zespołem Marfana umiera między 40 a 50 r.ż., wskutek pęknięcia ściany aorty lub postępującej niewydolności lewej komory serca. W literaturze można znaleźć zaledwie pojedyncze opisy zaburzeń psychicznych, które występują u ludzi z zespołem Marfana [1, 4].

OPIS PRZYPADKÓW

Przypadek 1

42-letni mężczyzna, kawaler, wykształcenie średnie, zatrudniony jako magazynier w bibliotece. Z objawów zespołu Marfana stwierdzono nieprawidłowości z trzech układów:

- *kostnego*: nadmierne wydłużenie kończyn górnych i dolnych, szpotawość stóp, wydłużenie palców stóp i rąk, gotyckie podniebienie, nachodzące na siebie zęby, asteniczna klatka piersiowa, anomalie rozwojowe II i III prawego żebra i przyśrodkowej części obojczyków,
- *wzrokowego*: zaćma obustronna,
- *sercowo-naczyniowego*: powiększenie sylwetki serca.

Wywiad rodzinny dotyczący chorób psychicznych był negatywny, jednakże zwracał uwagę bardzo wysoki wzrost matki chorego. Pacjent był jedynakiem, z ciąży i porodu prawidłowych. Rozwój ruchowy był upośledzony, zaczął późno siadać i chodzić. We wczesnym dzieciństwie zauważono szpotawość stóp. W szkole uczył się średnio, ale klas nie powtarzał, ukończył liceum ekonomiczne. Nie zdał egzaminów wstępnych na uniwersytet. W 21 r.ż. rozpoczął pracę jako pomocnik magazyniera w bibliotece. Matka pacjenta nadopiekuńcza w stosunku do syna. Oceniała go jako wrażliwego, nadmiernie przeżywanego wszystkie sprawy, życiowo niezaradnego, nie potrafiącego nawiązać kontaktu z ludźmi, samotnego. W 27 r.ż. pojawiła się narastająca zaćma obu oczu. Z tego powodu był operowany. Podczas pobytu w szpitalu stwierdzono podwyższone wartości glukozy. Po raz pierwszy leczony w Klinice Psychiatrycznej w 1984 r., miał wtedy 29 lat. Po wizycie u Harrisa stał się pobudzony, euforyczny, uważał, że ozdrowiał, że stał się cud, ponieważ widzi, był wielomówny. Wypowiadał treści wielkościowe. Uważał się za uzdrowiciela, Boga. Stał się religijny, modlił się bez przerwy. Nie spał, nie chciał przyjmować

pokarmów. W pierwszym tygodniu pobytu w oddziale był w trudnym kontakcie rzeczowym, wielomówny, gubiący wątek i włączający wątki zbędne. Z trudem udawało się nakłonić pacjenta do przerywania spontanicznego monologu i odpowiedzi na proste pytania. Nastrój był podwyższony, wielkościowy: mówił, że jest Harrisem, Bogiem, ma cztery miliardy lat, występuje w telewizji. W zachowaniu obserwowano liczne elementy puerylne. Chwilami był agresywny, podejrzliwy, odmawiał jedzenia i picia. W trakcie leczenia, w trzecim tygodniu pobytu przeżył zapalenie płuc z ciężkim stanem ogólnym. Po miesiącu leczenia pacjent uspokoił się, był bardziej dostosowany, zborny w wypowiedziach. Najdłużej utrzymywały się nastawienia wielkościowe, nastrój euforyczny. Został wypisany po 2,5-miesięcznym leczeniu w nastroju wyrównanym z pewną tendencją do obniżonego. Martwił się postępującym upośledzeniem wzroku.

W trakcie pobytu był leczony chloropromazyną do 600 mg, a następnie haloperydołem 15 mg/die. Zalecono przyjmowanie haloperydolu w dawkach podtrzymujących. Rozpoznano psychozę reaktywną z podnieceniem

Po wypisie ze szpitala, powrócił do pracy, funkcjonował podobnie jak przed chorobą.

Od 23.01. do 11.02.1997 r. był leczony ponownie w Klinice Psychiatrycznej z rozpoznaniem: zaburzenia świadomości spowodowane dysfunkcją mózgu i chorobą somatyczną. W badaniu NMR stwierdzono – migdałki mózdzku położone poniżej otworu wielkiego, pojedyncze drobne ogniska naczyniopochodne w płatach czołowych, układ komorowy w normie.

Na 6 dni przed przyjęciem do szpitala zagrażkowoł, wystąpiły objawy grypowe oraz podwyższenie wartości cukru do 445 mg%. Był hospitalizowany w oddziale internistycznym, gdzie obniżono poziom cukru. Przeniesiony do Kliniki z powodu pobudzenia, agresji, dezorientacji. Po przyjęciu chory był niespokojny, kontakt rzeczowy praktycznie niemożliwy do nawiązania. Niekiedy jednak pacjent odpowiadał na najprostsze pytania,

prawidłowo podawał wymieniał dane personalne. Był wesołkowaty, mówił poszczególne słowa bez związku: „diabelki, kosmos, Warszawa, wielki”. Przy próbach karmienia wypłukał podawane jedzenie. Po tygodniu pobytu wysoko zagorączkował, wystąpiły objawy zapalenia płuc. W ciągu następnych dwóch tygodni, mimo leczenia antybiotykami nowej generacji, stan chorego klinicznie i radiologicznie pogarszał się. W tym czasie był nawadniany dożylnie, karmiony przez sondę, wymagał pielęgnacji przeciwoleżynowej, miał założony cewnik Foleya. Nastąpiło uspokojenie pacjenta, wiązało się to jednak raczej z utratą sił fizycznych. Nadal nie udało się nawiązać rzeczowego kontaktu, wypowiadał tylko oderwane słowa. W czwartym tygodniu pobytu wystąpiła ostra niewydolność oddechowo-krażeniowa związana z odmą samoistną. Po postępowaniu reanimacyjnym został przewieziony do oddziału intensywnej opieki medycznej szpitala ogólnego, gdzie przez 6 tygodni był podłączony do respiratora. Po ustąpieniu objawów choroby somatycznej stan psychiczny chorego uległ poprawie. Obecnie pacjent jest rehabilitowany z powodu przykurczów w stawach kolanowych i skokowych, spowodowanych długotrwałym leżeniem.

Przypadek 2

29-letni mężczyzna, kawaler, wykształcenie średnie, studiował informatykę na Politechnice Warszawskiej, ukończył trzeci rok. Studia przerwał po operacji siatkówki. Z objawów zespołu Marfana stwierdzono nieprawidłowości z dwóch układów:

- *kościwego*: nadmierne wydłużenie kończyn górnych i dolnych, wydłużenie palców, gotyckie podniebienie, asteniczna klatka piersiowa,
- *wzrokowego*: zwężenie soczewek, przed 6 laty operowany z powodu odklejenia siatkówki oka prawego (zabieg nieudany, pacjent nie widzi tym okiem), lewe oko niedowidzące (podwichnięcie soczewki).

U ojca pacjenta stwierdzono zespół Marfana – był operowany z powodu rozwarstwiającego tętniaka aorty (zabieg udany). Zmarł nagle w 52 r.ż. U młodszej siostry pacjenta również rozpoznano zespół Marfana.

W rodzinie chorób psychicznych nie było. Pacjent urodzony z ciąży i porodu prawidłowych. Rozwój wczesnodziecięcy bez powikłań, w 4 r.ż. przebył zapalenie opon mózgowo-rdzeniowych. W szkole uczył się dobrze, nie potrafił jednak nawiązać kontaktu z rówieśnikami. Był bardzo związany z matką, która opiekowała się nim nadmiernie. W 19 r.ż., po operacji zwężonych soczewek, pacjent zmienił się. Nasiliła się izolacja społeczna, pojawiły się stany lękowe. Po raz pierwszy hospitalizowany psychiatrycznie w Krychnowicach w 1996 r., z rozpoznaniem schizofrenii katatonicznej (leczony flufenazyną 11 mg/die i chlorpromazyną 100 mg/die). Został wypisany ze szpitala, ponieważ nie wrócił z przepustki. W domu beczynny, całymi dniami leżał w łóżku, nie wychodził na zewnątrz, praktycznie przestał się kontaktować z matką. W marcu 1997 r., na kilka dni przed przyjęciem do Kliniki, przestał jeść, był agresywny w stosunku do matki. W oddziale początkowo w osłupieniu katatonicznym, negatywistyczny, nie pozwalał się zbadać internistycznie, mutystyczny. Rozpoczęto leczenie perazyną w dawce 600 mg/die, uzyskując bardzo poważną poprawę. Początkowo rozmowy trwały kilkanaście sekund. W trakcie dalszej hospitalizacji pacjent stawał się bardziej aktywny, zachęcony spacerował po korytarzu, twierdził, że chce wrócić na studia. Był w zdawkowym, niechętnym kontakcie, nieco spowolniały psychoruchowo. Zdecydowanie negował objawy wytwórcze. Pozostał niekrytyczny wobec choroby. Został wypisany do domu na własną prośbę.

KOMENTARZ

W obu opisanych przypadkach piętno choroby somatycznej i zaburzenia widzenia były powodem izolacji społecznej i słabej

adaptacji zawodowej. Stwierdzone u pacjentów zaburzenia emocjonalne z pewnością pogłębiała nadopiekuńcza postawa matek.

Można sądzić – za: [5] – że sprzężenie czynników psychologicznych i społecznych ma znaczenie w wyzwalaniu objawów psychotycznych u pacjentów z zespołem Marfana. Nie bez znaczenia dla wystąpienia choroby psychicznej u tych chorych są prawdopodobnie także czynniki biologiczne. W literaturze spotyka się sugestie, że wspólny czynnik genetyczny dla schizofrenii i zespołu Marfana związany jest z mutacją genową w obrębie chromosomu 15 [2].

Na zakończenie uwaga praktyczna: występujące u pacjentów zapalenie płuc miewa przeważnie ciężki przebieg i może być powikłane odną samoistną (potwierdzają to opisy innych autorów). Dlatego też w przypadku zespołu Marfana u chorych leżących na-

leży bardzo starannie zapobiegać wystąpieniu pneumonii.

PIŚMIENNICTWO

1. Bavel L.P., Hoof J.J., Unck F., Bouwens J.M.: Delusions in Marfan syndrome. *J. Clin. Psychiatry* 1989, 50, 12, 473.
2. Kalsi G., Mankoo B.S., Brynjolfsson J., Curtis D., Read T., Murphy P., Sharma T., Petursson H., Gurling H.M.: The Marfan syndrome gene locus as a favoured locus for susceptibility to schizophrenia. *Psychiat. Genet.* 1994, 4, 4, 219–227.
3. Orłowski W.: Nauka o chorobach wewnętrznych. T. II. PZWL, Warszawa 1989, 253–254.
4. Romano J., Linares R.L.: Marfan's syndrome and schizophrenia: a case report. *Arch. Gen. Psychiatry* 1987, 44, 2, 190–192.
5. Sirota P., Frydman M., Sirota L.: Schizophrenia and Marfan syndrome. *Br. J. Psychiatry* 1990, 157, 433–436.

*Adres: Dr Krystyna Nurowska-Niewiarowska, I Klinika Psychiatryczna IPiN,
Al. Sobieskiego 1/9, 02-957 Warszawa*