

## Błędnie diagnozowana płasawica Huntingtona: opis dwóch przypadków

*Misdiagnosed Huntington's chorea: two case studies*

KRZYSZTOF CZUMA, DOROTA ORŁOWSKA

Z II Oddziału Psychiatrycznego Szpitala Miejskiego nr 5 w Katowicach

**STRESZCZENIE.** *Opisano dwa początkowo błędnie rozpoznawane przypadki choroby Huntingtona, zwracając uwagę na objawy, które opóźniły właściwe rozpoznanie choroby.*

**SUMMARY.** *Two cases of initially misdiagnosed Huntington's chorea are presented, with the focus on the symptoms due to which the correct diagnosis was delayed.*

---

**Słowa kluczowe:** płasawica Huntingtona / diagnostyka / opis przypadku  
**Key words:** Huntington's chorea / diagnostics / case study

---

Płasawica Huntingtona jest chorobą genetyczną, przekazywaną jako cecha autosomalna dominująca z pełną penetracją genu. Istota schorzenia upatrywana jest m.in. w uogólnionym defekcie błon komórkowych, który doprowadza do nieprawidłowego wykształcenia i przedwczesnego starzenia się niektórych struktur mózgu – zwłaszcza kory i jąder podkorowych. Przyjmuje się, że pojawienie się ruchów mimowolnych w płasawicy Huntingtona jest wynikiem zaburzeń równowagi pomiędzy dopaminą, GABA, serotoniną i acetylocholiną. Istotny ma być niedobór GABA powodujący uwalnianie się niższych ośrodków ruchowych spod hamującego wpływu prążkowiec [1, 2].

W blisko 60% przypadków choroba rozpoczyna się pomiędzy 31 a 45 r.ż. Objawy w formie ruchów mimowolnych dotyczących w pierwszym etapie twarzy, kończyn górnych, szyi, pojawiają się stopniowo, z tendencją do narastania. Ruchy mimowolne zazwyczaj poprzedzają pojawienie się zaburzeń psychicznych, głównie w postaci pogłębiającego się aż do otępienia, zespołu psychoorganicznego. Z danych światowych

wynika, że choroba ta stanowi ok. 0,2% przypadków pacjentów przyjmowanych do szpitali. W trzynastoletniej historii II Oddziału Psychiatrycznego w Katowicach rozpoznaliśmy płasawicę Huntingtona u dwójga chorych przyjętych w 1996 r. w odstępie miesiąca.

### OPISY PRZYPADKÓW

#### Przypadek 1

29-letnią pacjentkę przyjęto do naszego oddziału w celu weryfikacji rozpoznania. Ostatnio leczono ją przez 21 miesięcy na oddziale psychiatrycznym w miejscu zamieszkania i wypisano z rozpoznaniem schizofrenii rezydualnej oraz zaleceniem pobierania flupentynolu w dawce 18 mg/die, promazyliny w dawce 150 mg/die oraz pridynolu na stałe.

Na podstawie wywiadu ustalono, że pacjentka urodziła się w rodzinie pełnej, jako druga z rodzeństwa. Ojciec nadużywał alkoholu, zmarł w wieku 46 lat z powodu zapalenia płuc. Matka żyje. U ojca i kilku członków jego rodziny występowały objawy płasawicy prowadzące do otępienia. Pacjentka

ukończyła szkołę podstawową i technikum, a następnie Studium Wychowania Przeszkolonego bez większych problemów. Nie chorowała somatycznie i nie stwarzała kłopotów wychowawczych. Podjęła pracę w szkole i była z niej zadowolona. Po pewnym czasie zwolniono ją jednak w wyniku redukcji etatów i wówczas stała się bardziej drażliwa, trudna we współżyciu. Zatrudniła się w tajemniczej instytucji – Prywatnej Partii Obywateli Świata w niewyjaśnionym charakterze. Wystąpiły pogłębiające się zaburzenia zachowania i nastroju, wreszcie zespół urojeniowy z przewagą urojeń prześladowczych i ksobnych. Kontakt logiczny z chorą pogarszał się, nie wracała na noc do domu, wyносиła z domu cenne przedmioty, stała się agresywna, twierdziła, że ktoś ją śledzi i próbuje otruć. W wyniku tego została umieszczona w oddziale psychiatrycznym w miejscu zamieszkania, przez trzy miesiące leczona neuroleptykami, m.in. klozapiną i klopentyksolem. Wypisana została bez większej poprawy, przyjmowała leki, lecz pogarszający się kontakt z chorą był przyczyną ponownej hospitalizacji, tym razem wielomiesięcznej, w trakcie której wystąpiły zaburzenia mowy, chodu i ruchy mimowolne, utrzymujące się aż do chwili przyjęcia do naszego Oddziału.

Przy przyjęciu pacjentka była w trudnym kontakcie, nie odpowiadała na pytania lub wydawała nieartykułowane dźwięki. Nawiązywała kontakt wzrokowy. Obserwowano chód posuwisty na sztywnych kończynach, widoczne ruchy mimowolne, zwłaszcza w obrębie dłoni i ust. Była zahamowana ruchowo z cechami negatywizmu biernego, spełniała jednak niektóre proste polecenia.

W trakcie pobytu, po redukcji dawek neuroleptyków, była okresowo niespokojna, pobudzona ruchowo z zauważalnymi drżeniami całego ciała, niekiedy wesołowata. Całość obrazu klinicznego wskazywała na cechy głębokiego otępienia. Pacjentkę przekazano do Kliniki Neurologii Górnośląskiego Centrum Medycznego, gdzie potwierdzono rozpoznanie płasawicy Huntingtona.

## Przypadek 2

40-letni pacjent, skierowany został z rozpoznanem nerwicy histerycznej. Ze skierowania wynikało, że jest leczony z tego powodu od 3 lat w poradni zdrowia psychicznego. Bezpośrednią przyczyną skierowania było pojawienie się stanów depresyjnych z myślami samobójczymi.

Z wywiadu wynikało, że pacjent urodził się jako najstarszy z pięciorga rodzeństwa. Ojciec jego żyje, matka zmarła po 5-letnim pobycie w szpitalu psychiatrycznym z rozpoznaniem płasawicy. Na płasawicę chorowała również prawdopodobnie babka ze strony matki. W dzieciństwie rozwój pacjenta był prawidłowy. Miał wykształcenie zawodowe, pracował jako zgrzewacz-frezer do ostatniego dnia przed skierowaniem do szpitala. Przed trzema laty żona zauważyła zmiany w zachowaniu pacjenta. Zaczął zgłaszać liczne dolegliwości somatyczne: bóle brzucha, głowy, traktowane przez badających go lekarzy jako skargi hipochondryczne.

Do poradni zdrowia psychicznego został skierowany w związku z zaburzeniami snu, rozdrażnieniem, napadami lęku. Od około roku u pacjenta pojawiły się ruchy mimowolne w obrębie ust, kończyn górnych, interpretowane jako tiki.

Przy przyjęciu kontakt z chorym był lakoniczny, orientacja wszechstronna zachowana, nastrój obniżony. Zauważono osłabienie pamięci, zarówno świeżej, jak i trwałej. Występowały ruchy mimowolne w obrębie ust i kończyn górnych. W badaniu psychologicznym stwierdzono testami triady organicznej głębokie uszkodzenie o.u.n. Tomografia komputerowa wykazała uogólnione zaniki korowo-podkorowe. W świetle wywiadu rodzinnego i w kontekście wykonanych badań diagnoza płasawicy Huntingtona nie pozostawiała wątpliwości.

## KOMENTARZ

W pierwszym przypadku, przyczyną pierwotnie błędnej diagnozy schizofrenii był atypowy początek choroby, przejawiający się ze-

społem urojeniowym. Początkowo dyskretne ruchy mimowolne w obrębie ust i kończyn dolnych były interpretowane w trakcie leczenia neuroleptykami jako dyskinety polekowe, a narastający zespół otępienny jako pogłębiający się defekt schizofreniczny.

W drugim przypadku błąd w diagnozie był wynikiem niestarannie zebranego wywiadu rodzinnego, na co mógł mieć dodatkowo wpływ fakt wypierania przez rodzinę istnienia choroby o charakterze dziedzicznym. Przypadek ten dobitnie ilustruje słuszność kanonu postępowania diagnostyczne-

go, w myśl którego zakwalifikowanie objawów jako czynnościowych, musi być poprzedzone pełną diagnostyką wykluczającą inne ich uwarunkowania.

## **PIŚMIENNICTWO**

1. Dowżenko A.: Choroby układu pozapiramidowego. W: Wald I., Członkowska A. (red.): Neurologia kliniczna. PZWL, Warszawa 1987, 301–304.
2. Warlow Ch.: Neurologia. PZWL, Warszawa 1996, 322–323.

*Adres: Dr Krzysztof Czuma, II Oddział Psychiatryczny Szpitala Miejskiego nr 5,  
ul. Korczaka 27, 40-338 Katowice*