



Młodzi z rozpoznaniem otępienia w polskich realiach

Dr n. o zdr. Edyta Ekwińska

17 września 2021r.

Historia rodzinna

grudzień 2014

- ✓ do stowarzyszenia alzheimerowskiego zgłasza się młoda kobieta z prośbą o pomoc dla brata jej męża
- ✓ mężczyzna ma wtedy 36 lat, od około roku ma słabszą pamięć, przestał pracować, jest wycofany
- ✓ lekarze podejrzewają depresję, zalecają psychoterapię
- ✓ w Święta ktoś zauważa, że podobne objawy miał ojciec, który zmarł w wieku 37 lat

Historia rodzinna

grudzień 2014

- ✓ żona mężczyzny przeszukuje internet i znajduje informacje o podobnych przypadkach z kłopotami pamięciowymi, jednak opisywana ch. Alzheimerera dotyka osób po 65 r.ż.
- ✓ przypadkiem znajduje artykuł napisany przez polskich i amerykańskich naukowców



Niektóre rodzinne postaci chorób neurologicznych przebiegających z otępieniem. Opis przypadków.

*Some family forms of neurological diseases involving dementia.
Case studies*

JERZY KULCZYCKI¹, WANDA ŁOJKOWSKA¹,
JOHN COLLINGE², TADEUSZ PARNOWSKI¹, EWA BERTRAND¹,
THOMAS WIŚNIEWSKI³, JERZY WĘGIEL⁴

- Z: 1. Instytutu Psychiatrii i Neurologii w Warszawie
2. St. Mary Hospital Medical School w Londynie
3. New York University Medical Center w Nowym Jorku
4. Institute for Basic Research in Developmental Disabilities w Nowym Jorku

STRESZCZENIE. Autorzy przedstawiają opis dwu rodzin obciążonych genetycznie chorobą przebiegającą z szybko narastającym otępieniem i różnymi zespołami neurologicznymi. Objawy kliniczne i wyniki badań pracownianych u członków obu rodzin mogły nasuwać podejrzenie rodzinnej postaci choroby Creutzfeldta-Jakoba, nie były jednak wystarczające do rozpoznania „prawdopodobnej CJD”. Dopiero po-

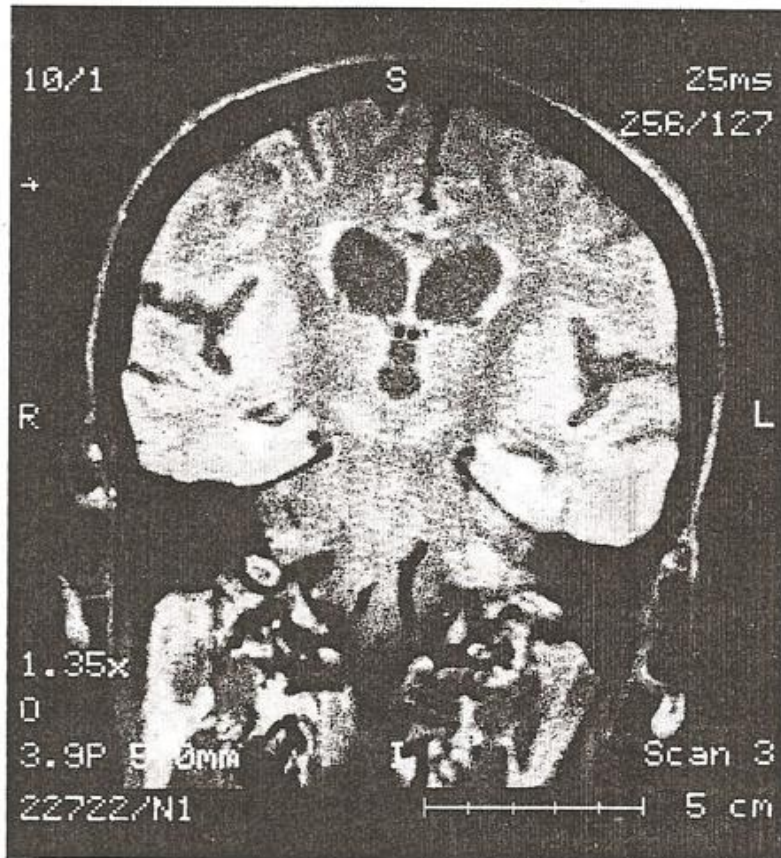
SUMMARY. Two families with positive histories of genetic diseases involving rapidly progressing dementia and various neurological syndromes are presented. Clinical symptoms and laboratory test outcomes in members of both families suggested family susceptibility to Creutzfeldt-Jakob's disease but were insufficiently pronounced to justify a diagnosis of „probable CJD”. Later post mortem

Historia rodzinna

- ✓ *w styczniu 1993r. przekazano do kliniki Neurologicznej I PiN w Warszawie pacjentkę l.35. z podejrzeniem CJD. U pacjentki od 3 lat narastały kłopoty z pamięcią, dezorientacja i spowolnienie ruchowe*
- ✓ *ojciec i starszy brat zmarli przed 40r.ż wśród podobnych objawów*
- ✓ *w trakcie hospitalizacji pacjentki pogorszył się stan młodszej siostry, u której wykryto początki zespołu otępiennego, wizyta kontrolna po 6m-cach ujawniła dużą progresję, a po 2 latach stan był ciężki*

Historia rodzinna

Niektóre rodzinne postacie chorób neurologicznych



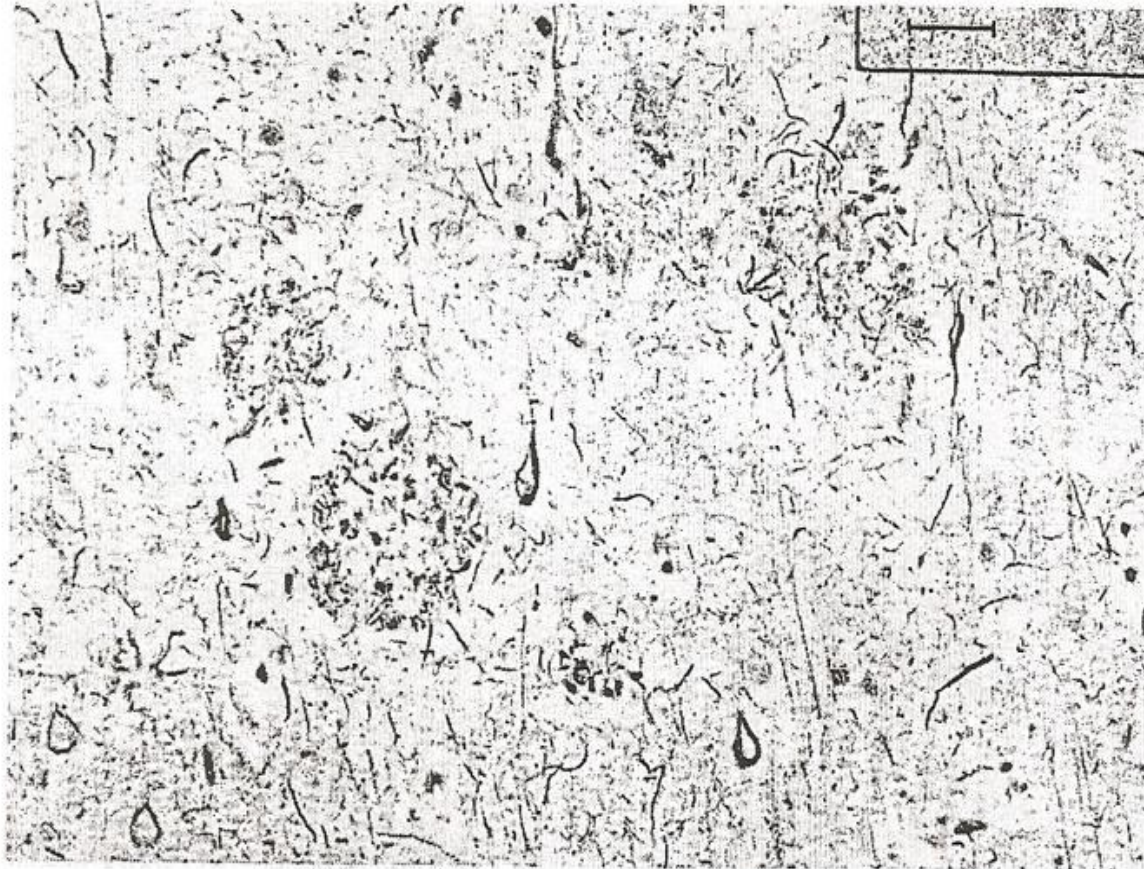
Fotografia 1. Obraz zaniku mózgu u chorej z FAD. Badanie MR, obraz T1-zależny, płaszczyna czołowa na wysokości wzgórza

Stwierdzono zmiany zanikowe kory we wszystkich płatach mózgu oraz znaczne symetryczne poszerzenie układu komorowego.

Natomiast badanie histochemiczne wykazało obecność beta-amyloidu w płytkach oraz ścianach naczyń mózgu.

Historia rodzinna

Jerzy Kulczycki i inni

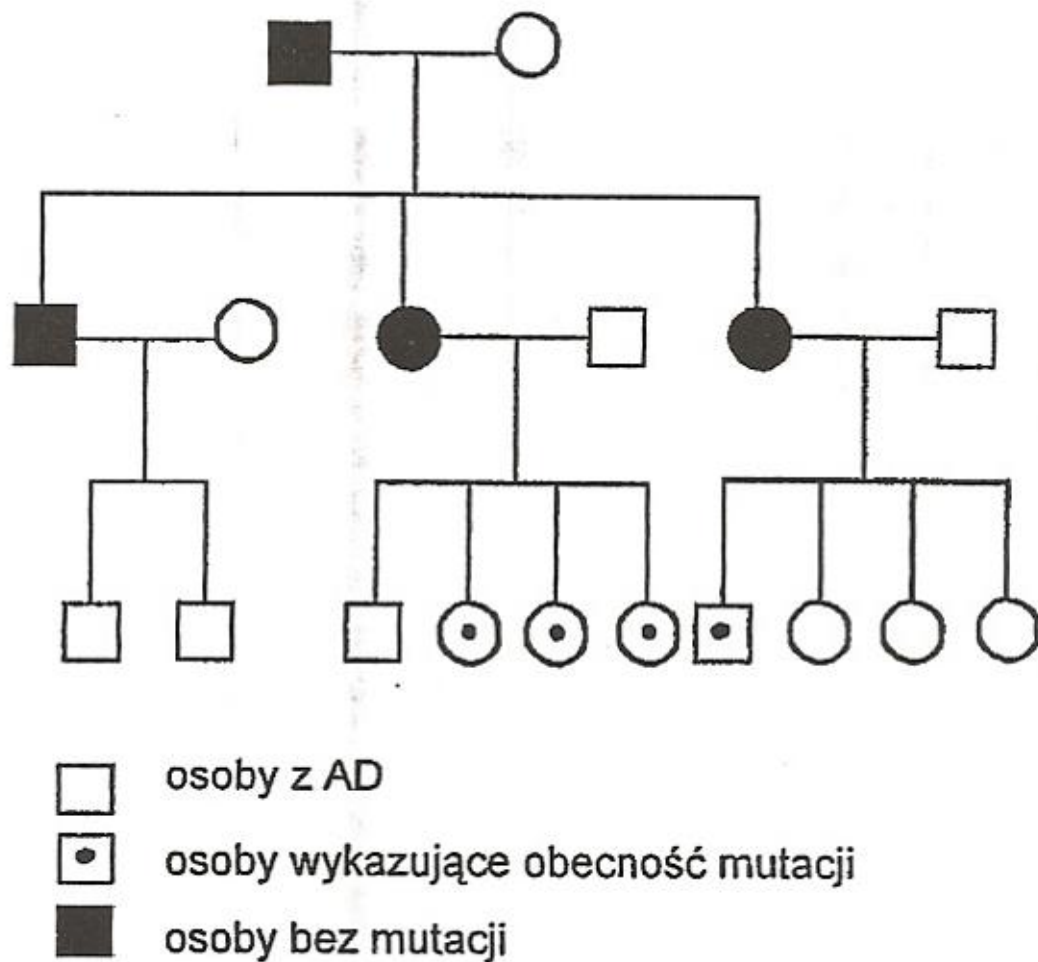


Fotografia 2. Mikrofotografia. Płytki starcze i alzheimerowskie zwyrodnienia włóknkowe w neuronach kory u chorej z FAD. Barwienie met. Bielschowsky'ego. Powiększenie ok. 400x

Diagnoza

Po badaniach w USA płynu rdzeniowo-mózgowego zmarłych sióstr wykryto mutację w genie preseniliny 1 w chromosomie 14 w kodonie 117.

Wykryta mutacja cechuje się wywoływaniem choroby Alzheimera o wczesnym początku i dużej dynamice.



Rysunek 1. Drzewo genealogiczne rodziny z dziedziczną chorobą Alzheimera (FAD) o wczesnym początku

Historia rodzinna braci

styczeń 2015

badania genetyczne w Warszawie
dzięki uprzejmości prof. Marii Barcikowskiej
i dr Anny Barczak potwierdzające istnienie mutacji

Wynik:

Oznaczono zmienność genetyczną genu PSEN1
w genomowym DNA pacjenta.

Mutacja P117L jest sprawcza dla choroby Alzheimerera.

Pacjent zauważa, że w ostatnim czasie ma kłopoty z pamięcią. Opisuje, że zdarzają się takie momenty, kiedy ma trudności z przypominaniem różnych faktów, musi np. dłużej się zastanowić, żeby przypomnieć sobie aktualną datę, sporadycznie nie może przypomnieć sobie niedawnych wydarzeń. Badany wiąże odczuwane trudności z trudną sytuacją emocjonalną i stresem związanym z procesem diagnozy.

Żona pacjenta nie zauważa u niego problemów z pamięcią, które istotnie wpływałyby na jego codzienne funkcjonowanie.

W trakcie badania pacjent w kontakcie logicznym, prawidłowo zorientowany co do własnej osoby oraz w swojej aktualnej sytuacji. W nastroju obniżonym, wyraźnie zaniepokojony swoimi trudnościami.

Wnioski:

Badany jest prawidłowo zorientowany co do własnej osoby oraz w miejscu, względnie dobrze zorientowany w czasie.

W badaniu stwierdza się wybiórcze osłabienie funkcji poznawczych. Obserwuje się spowolnienie tempa pracy umysłowej oraz trudności z koncentracją uwagi. Brak zaburzeń rozpoznawania wzrokowego. Podstawowe funkcje słowne prawidłowe (brak cech afazji). Wybiórcze osłabienie pamięci słuchowo-werbalnej (zawężony zakres pamięci bezpośredniej, trudności w zapamiętywaniu i odtwarzaniu z pamięci nowych informacji). Nieco osłabione zapamiętywanie materiału wzrokowo-przestrzennego. Myślenie abstrakcyjne w normie, na ponadprzeciętnym poziomie.

Badany jest krytyczny wobec swoich trudności poznawczych. Ma obniżony nastrój, jest wyraźnie zaniepokojony swoją sytuacją zdrowotną.

Historia rodzinna – młodszy brat

- mężczyzna ma 32lata
- marzec 2015 – staż jako urzędnik
- lipiec – 2015 oraz rok 2016 - poszukiwanie badania klinicznego – program Dian-Tu Washington University School of Medicine
- rok 2018-2019 – Oddział Dzienny Psychiatryczny Rehabilitacyjny
- rok 2019- proces ubezwłasnowolnienia

Funkcjonowanie poznawcze

MMSE=25p. z dn.29.01.2015r. (lat 32) –
łagodne zaburzenia poznawcze

MMSE=21p.z dn. 14.03.2017r.

MMSE=18p. z dn. 14.11.2017r.

MMSE=16p. z dn. 25.07.2018r.

MMSE= 09p z dn. 26.03.2019r.

MMSE= 10p. z dn. 09.10.2019r. (lat 36) –
otępienie w stopniu znacznym

Historia rodzinna

Rok 2020 - w dniu 15.09.2020 r. zaplanowana była wizyta psychologa w celu oceny obecnego stanu funkcjonowania poznawczego pacjenta.

Niestety pacjent był po napadzie padaczkowym nad ranem. W trakcie wizyty widoczna ewidentnie progresja choroby, pacjent bez kontaktu słownego, zdezorientowany auto i allopsychicznie.

Pacjent nie był w stanie rozpoznać najbliższych osób, nie przyjmował napojów ani pokarmu, z uwagi na pandemię i na stan zdrowia pacjenta, po wezwaniu karetki, odmówiono zabrania pacjenta do szpitala.

Dzięki staraniom żony udało się pacjenta напоić i nakarmić.

Na co mogą liczyć ludzie młodzi z otępieniem i ich rodziny

- wdrożenie istniejącego leczenia
- pomoc ze strony stowarzyszeń, często ograniczona: skierowanie do specjalisty lekarza i psychologa diagnosty
- psycholog jako wsparcie dla rodziny, czasami logopeda
- pobyt dzienny (?)
- pobyt całodobowy (?)

Bariery

- „to nie Alzheimer, za młody...”
- mała ilość informacji o takim schorzeniu
- dlaczego taki młody człowiek, diagnoza jest niesprawiedliwa
- czy mówić choremu
- obawa przed reakcją otoczenia na chorego
- lęk przed opieką – czy dam radę
- pobyt w szpitalu
- pobyt w placówce całodobowej

Zaangażowanie opiekuna

- ogromne poświęcenie rodzin, których życie się zmienia
- poczucie bezradności
- poczucie braku zrozumienia
- walka pomimo przeszkód
- konieczność decydowania za inną osobę
- dynamika zmian
- pustka po odejściu bliskiej osoby

Społeczeństwo

My jako społeczeństwo powinniśmy się oswoić z faktem, że w naszym otoczeniu mogą żyć osoby z rozpoznaniem wczesnej postaci zespołu otępiennego.

Pamiętaj, dzięki stowarzyszeniom nie jesteś sam, zadzwoń ,napisz wiadomość, zapytaj.

Alzheimer Polska - jesteśmy siecią stowarzyszeń.

Alzheimer
Polska



RZECZNIK PRAW OBYWATELSKICH

Dziękuję za uwagę

dr n. o zdr. Edyta Ekwińska