

# Jolanta Panasiuk

---

## Dysocjacja czy neurodegeneracja : Problemy diagnozy, leczenia i terapii

---

Logopedia Silesiana 6, 27-45

---

2017

Artykuł został opracowany do udostępnienia w internecie przez Muzeum Historii Polski w ramach prac podejmowanych na rzecz zapewnienia otwartego, powszechnego i trwałego dostępu do polskiego dorobku naukowego i kulturalnego. Artykuł jest umieszczony w kolekcji cyfrowej [bazhum.muzhp.pl](http://bazhum.muzhp.pl), gromadzącej zawartość polskich czasopism humanistycznych i społecznych.

Tekst jest udostępniony do wykorzystania w ramach dozwolonego użytku.

JOLANTA PANASIUK

Zakład Logopedii i Językoznawstwa Stosowanego,  
Uniwersytet Marii Curie-Skłodowskiej w Lublinie

## Dysocjacja czy neurodegeneracja Problemy diagnozy, leczenia i terapii

Dissociation or Neurodegeneration. Problems of Diagnosis, Treatment and Therapy

**ABSTRACT:** Differentiation of the symptoms of dissociation and neurodegeneration in adolescent patients causes many problems. Diagnostic criteria unequivocally show that dissociative disorders should be diagnosed only after excluding general-medical and neurological causes and the results of the effect of psychoactive substances. The diagnosis of dissociation is indicated by the occurrence of conversion symptoms or recurrent somatic complaints temporally connected with a stressogenic factor in the dynamism of their clinical picture. The aim of the paper is to determine the psychopathological picture of neurodegeneration in an 18-year-old female student who was erroneously diagnosed as having dissociative disorders. The results of extended genetic tests conducted after eight years of ineffective treatment and therapy showed a hereditary form of neurodegeneration. The disease, although with different intensity, also manifested itself in the patient's grandmother, mother and in sister at different periods of their lives.

**KEY WORDS:** mild cognitive disorders, dementia, dysarthria, conversion, tetraplegia, extrapyramidal syndrome

Zaburzenia w funkcjonowaniu człowieka, ze względu na ich zróżnicowane przyczyny, mechanizmy, objawy, dynamikę i rokowania, stanowią istotny problem w diagnozowaniu, leczeniu i terapii schorzeń neuropsychiatrycznych. Stan wiedzy o biologicznych i psychicznych uwarunkowaniach objawów chorobowych znajduje wyraz w międzynarodowych systemach klasyfikacji chorób opracowanych przez Światową Organizację Zdrowia (WHO – World Health Organization), czyli w *Międzynarodowej Statystycznej Klasyfikacji Chorób i Problemów Zdrowotnych* (ICD-10)<sup>1</sup>, a także przez Amerykańskie Towarzystwo Psychiatryczne (APA – American Psychiatric Association), czyli w *Kryteriach diagnostycznych zabu-*

---

<sup>1</sup> Por. *Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja Chorób i Problemów Zdrowotnych. Rewizja dziesiąta. ICD-10*. Kraków, Vesalius 1994. Klasyfikacja ta obowiązuje w Polsce od 1996 roku, zaawansowane są prace nad wersją ICD-11.

rzeń psychicznych<sup>2</sup>. Wraz z postępem badań klinicznych klasyfikacje jednostek chorobowych poddawane są kolejnym rewizjom i uzupełnieniom<sup>3</sup>.

W naukach medycznych opis jednostek nozologicznych jest konstrukcją, która stanowi abstrakcyjny model pewnego fragmentu rzeczywistości. W diagnozie klinicznej model pełni szczególną rolę, gdyż wprowadza zobiektywizowaną procedurę do opisu zaburzeń, określa wykładniki poszczególnych jednostek chorobowych, a nade wszystko wskazuje na mechanizm wyjaśniający funkcjonowanie człowieka w określonych uwarunkowaniach biologicznych i psychicznych. Modele teoretyczne, ważne w łańcuchu poznania naukowego, w postępowaniu klinicznym bywają zawodne, ponieważ interferencja czynników klinicznych i uwarunkowań środowiskowych, w jakich przebywa chory, doprowadza czasem do jednostkowego obrazu schorzeń neuropsychiatrycznych, nastrożających klinicystom wielu trudności diagnostycznych<sup>4</sup>.

Dysfunkcje i uszkodzenia mózgu mogą ujawniać się jako spektra zindywidualizowanych i dynamicznych objawów, stąd różnicowanie niektórych zaburzeń psychicznych (np. dysocjacji) i neurologicznych (np. neurodegeneracji), zwłaszcza w przypadku osób młodych, bywa trudne. Wynika to zarówno z niedoskonałych procedur i niepełnego instrumentarium diagnostycznego w codziennej praktyce klinicznej, jak i z niedostatku wiedzy o genetycznych i biochemicznych mechanizmach determinujących psychiczne i fizyczne funkcjonowanie człowieka.

W klasyfikacjach chorób ustalono kryteria diagnostyczne dotyczące zaburzeń psychicznych (w tym dysocjacji), które należy rozpoznawać jedynie po wykluczeniu przyczyn ogólnomedycznych, neurologicznych i skutków działania substancji psychoaktywnych. Istnieje jednak grupa schorzeń neurologicznych (w tym neurodegeneracyjnych), które nie mają jednoznacznych wykładników organicznych, są uwarunkowane genetycznie, wykazują zróżnicowany obraz kliniczny i zmienną dynamikę. Ich objawy mogą przypominać schorzenia psychiczne, mogą być też

---

<sup>2</sup> Por. *Kryteria diagnostyczne zaburzeń psychicznych. Wydanie piąte. DSM-5*. Red. wyd. pol. P. GAŁECKI et al. [Wrocław], Edra Urban & Partner [2018]; też: *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders: Fourth Edition: DSM-IV*. Washington, American Psychiatric Association 1994. Od maja 2013 roku obowiązuje klasyfikacja DSM-5; por. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders: Fifth Edition: DSM-5*. Washington, American Psychiatric Association 2013.

<sup>3</sup> Celem tworzenia kolejnych systemów klasyfikacji chorób jest dostarczanie praktycznych ram ułatwiających proces diagnostyczny, ułatwienie porozumiewania się diagnostów z różnych krajów, kultur i mających różne przygotowanie teoretyczne (stworzenie wspólnego języka), umożliwienie lub ułatwienie praktycznego funkcjonowania medycyny (leczenie i jego kontrola w czasie, rehabilitacja, profilaktyka), a także tworzenie sprzyjającej badaniom naukowym podbudowy teoretycznej. Por. J. PANASIUK: *Zaburzenia mowy u dzieci chorych neurologicznie. Diagnoza kliniczna a rozpoznanie logopedyczne*. W: *Diagnoza interdyscyplinarna. Wybrane problemy*. Red. J. SKIBSKA. Kraków, Impuls 2017, s. 285–307.

<sup>4</sup> J. PANASIUK: *Afazja a interakcja. TEKST – metaTEKST – konTEKST*. Lublin, Wydaw. Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej 2012, s. 703–705.

na tyle dyskretne, że przez lata pozostają niezdiagnozowane. Kryteria oceny stanu psychicznego i psychicznego zdrowia człowieka są rozmyte.

## Pojęcie zdrowia psychicznego

Zdrowie psychiczne i norma psychiczna to teoretyczne modele, które mają wyznaczać – na podstawie ogólnie przyjętych twierdzeń o biologicznej i psychologicznej naturze człowieka – granice pomiędzy zdrowiem i chorobą, zachowaniem normalnym i zaburzonym. Okazuje się jednak, że te granice nie zawsze są ostre, przez co diagnozowanie psychicznej kondycji człowieka staje się niejednoznaczne.

Od czasów Hipokratesa – pierwszego lekarza starożytności – aż do początków XIX wieku obowiązujące definicje zdrowia: „brak choroby”, „norma gatunkowa”, „funkcjonowanie organizmu”, „zdolność adaptacyjna”, „dobrostan fizyczny, psychiczny i społeczny” plasowały się w obrębie jednego z dwu paradygmatów pojęciowych<sup>5</sup>:

- 1) biopsychospołecznego: „zdrowie jest pełnią dobrostanu fizycznego, psychicznego i społecznego, a nie tylko brakiem choroby i niedomagania (ułomności)”<sup>6</sup> – według definicji Światowej Organizacji Zdrowia (WHO);
- 2) psychospołecznego: zdrowie to taki poziom rozwoju psychofizycznego, który umożliwia jednostce realizację własnych potrzeb w harmonii z innymi ludźmi<sup>7</sup>.

---

<sup>5</sup> Por. C. BOORSE: *Health as a theoretical concept*. „Philosophy of Science” 1977, no. 44, s. 542–573; J. DOMARADZKI: *O definicjach zdrowia i choroby*. „Folia Medica Lodziensia” 2013, nr 40/1, s. 5–29; M. KOWALSKI, A. GAWĘŁ: *Zdrowie – wartość – edukacja*. Kraków, Impuls 2007; T.B. KULIK: *Koncepcje zdrowia w medycynie*. W: *Zdrowie w medycynie i naukach społecznych*. Red. T.B. KULIK, I. WROŃSKA. Stalowa Wola, Oficyna Wydawnicza Fundacji Uniwersyteckiej w Stalowej Woli 2000, s. 15–38; B. URBANEK: *Zdrowie i choroba w ujęciu polskich lekarzy II połowy XIX i początków XX wieku*. „Kwartalnik Historii Nauki i Techniki” 2002, nr 47/3, s. 109–122; B. WOYNAROWSKA: *Edukacja zdrowotna – podstawy teoretyczne i metodyczne*. *Zdrowie*. W: *Edukacja zdrowotna*. Red. B. WOYNAROWSKA. Warszawa, Wydaw. Naukowe PWN 2007, s. 17–44.

<sup>6</sup> Tłumaczenie własne na podstawie: *Health Promotion Glossary*. Geneva, World Health Organization 1998, s. 1.

<sup>7</sup> Pozytywny wymiar zdrowia psychicznego akcentuje salutogenetyczna koncepcja Aarona Antonovsky’ego, w której pojęciem kluczowym jest poczucie koherencji, czyli spostrzeganie świata jako zrozumiałego, sensownego i kontrolowalnego. Taka orientacja sprzyja lepszemu radzeniu sobie z realizacją celów życiowych, zaspokajaniu potrzeb psychicznych i stosowaniu adekwatnych strategii pokonywania trudnościami. Por. A. ANTONOVSKY: *Rozwikłanie tajemnicy zdrowia. Jak radzić sobie ze stresem i nie zachorować*. Warszawa, Instytut Psychiatrii i Neurologii 1987/1995; IDEM: *Poczucie koherencji jako determinanta zdrowia*. W: *Psychologia zdrowia*. Red. I. HESZEN-NEJODEK, H. SĘK. Warszawa, Wydaw. Naukowe PWN 1997, s. 214; C.L. SHERIDAN, S.A. RAD-

Zdrowie jest ujmowane bądź jako stan równowagi pomiędzy człowiekiem a otoczeniem, której towarzyszy harmonia wewnętrzna, bądź też jako zespół pozytywnych cech pozwalających na wykorzystanie wszelkich możliwości twórczych oraz osiągnięcie siły i szczęścia<sup>8</sup>. Tak ogólne i względne kryteria w definiowaniu zdrowia okazują się mało użyteczne w praktyce klinicznej, stąd na potrzeby diagnozy klinicznej w ocenie sprawności człowieka uwzględnia się zwykle trzy aspekty dobrostanu pacjenta:

- 1) sprawność fizyczną, która dotyczy czynności biologicznych człowieka uwarunkowanych działaniem układów anatomiczno-fizjologicznych;
- 2) sprawność umysłową, która obejmuje możliwości intelektualne jednostki i decyduje o zdolności do twórczego przetwarzania danych, a przez to do nabywania wiedzy i sprawnego korzystania z niej w nowych sytuacjach;
- 3) sprawność psychiczną, która odnosi się do reakcji emocjonalnych człowieka oraz jego relacji z otaczającym światem i innymi ludźmi i która w dużym stopniu podlega świadomej kontroli, choć niektóre aspekty życia psychicznego mogą pozostawać nieświadomione.

Najtrudniej ocenić stan sprawności psychicznej i rozstrzygać o psychicznym zdrowiu człowieka. Samo ustalenie definicji zdrowia psychicznego okazuje się trudne, musi ona bowiem uwzględniać nie tylko obiektywny stan wiedzy potwierdzony w faktach naukowych, ale również czynniki społeczno-kulturowe, w tym aksjologiczne i ideologiczne, a także uwarunkowania polityczno-ekonomiczne determinujące życie każdego człowieka. Funkcjonowanie jednostki zawsze jest uwarunkowane aktualnym czasem historyczno-kulturowym, w którym żyje, specyfiką grupy społecznej, w której się wychowuje, a także etapem rozwojowym, na jakim się znajduje. W ocenie, jakie zachowanie należy uznać za normalne, uwzględnia się zwykle następujące kryteria<sup>9</sup>:

- 1) statystyczne – za normalne uważa się zachowania najbardziej powszechne w danej populacji<sup>10</sup>;
- 2) społeczno-kulturowe – za prawidłowe uznaje się zachowania respektujące normy i wartości przyjęte w danym społeczeństwie i kulturze, umożliwiające pełnienie określonych funkcji w danej społeczności;
- 3) przystosowawcze – za odpowiednie przyjmuje się zachowania umożliwiające jednostce nawiązywanie relacji z innymi i samorealizację; takie zachowania

---

MACHER: *Psychologia zdrowia*. Warszawa, Instytut Psychologii Zdrowia – Polskie Towarzystwo Psychologiczne 1998.

<sup>8</sup> R. DUBOS: *Miraże zdrowia. Utopie, postęp i zmiany biologiczne*. Warszawa, Państwowe Zakłady Wydawnictw Lekarskich 1962.

<sup>9</sup> A.S. REBER, E.S. REBER: *Słownik psychologii*. Red. I. KURCZ, K. SKARŻYŃSKA. Warszawa, Scholar 2002.

<sup>10</sup> Norma statystyczna wynika z pomiaru występowania danej cechy, za normalne uznaje się takie zachowania, których częstość występowania jest zgodna z rozkładem krzywej dzwonowej Gaussa. Ibidem.

wiążą się z elastycznością w myśleniu, krytyczną postawą wobec siebie i aktywnością w rozwiązywaniu swoich problemów<sup>11</sup>.

W świetle przytoczonych definicji zdrowia i kryteriów oceny sprawności psychicznej chorobą psychiczną jest zaburzenie czynności centralnego układu nerwowego powodujące wystąpienie objawów psychopatologicznych, które zaburzają dowolną świadomą kontrolę zachowania, utrudniają lub uniemożliwiają przystosowanie do istniejących warunków, upośledzają lub zmniejszają zdolność do przewidywania przyszłości oraz upośledzają lub uniemożliwiają korzystanie z doświadczeń.

W praktyce klinicznej różnicowanie zaburzeń neurologicznych i psychicznych, szczególnie gdy dotyczą wieku młodzieńczego, może nastęrczać wielu trudności. Objawy neurologiczne w przebiegu procesu neurodegeneracyjnego, obejmujące sferę motoryczną, emocjonalną, poznawczą i językową, mogą przypominać różne zespoły zaburzeń psychicznych wynikające z mechanizmów dysocjacyjnych (konwersyjnych)<sup>12</sup>.

## Dysocjacja i konwersja

Systemy klasyfikacyjne ICD-10 i DSM-IV dysocjację i konwersję ujmują nieco inaczej<sup>13</sup>. W *Międzynarodowej Statystycznej Klasyfikacji Chorób i Problemów Zdrowotnych* (ICD-10) termin „dysocjacja” (łac. *dissociatio* – rozdzielenie) jest używany zamiennie z terminem „konwersja” (łac. *conversio* – odwrócenie), chociaż częściej występuje pierwszy z nich. W przypadku dysocjacji przyczyną dezintegracji życia psychicznego jest uraz psychiczny lub nierozwiązany konflikt wewnętrzny budzący lęk. W takiej sytuacji, przy braku mechanizmów przystosowania się, uaktywniają się mechanizmy obronne redukujące rozbieżności informacyjne i usuwające ze świadomości do nieświadomości (wyparcie) myśli, impulsy, wspomnienia lub czyny, których uświadomienie sobie wzbudza lęk, poczucie winy lub obniża samoocenę. Mechanizmy dysocjacyjne uruchamiane są nieświadomie

---

<sup>11</sup> Medyczne klasyfikacje zaburzeń (ICD-10, DSM-5), pomocne w różnicowaniu zachowań normalnych i patologicznych definiują obszar patologii i wskazują na kryteria umożliwiające rozpoznanie zaburzeń. Opisy zaburzeń zawarte w tych klasyfikacjach mają charakter pomocniczy i porządkujący, a ocena zdrowia człowieka wymaga uwzględnienia całego kontekstu jego funkcjonowania (m.in. przeszłości, warunków życia, aktualnej sytuacji, wewnętrznych uwarunkowań i przeżyć).

<sup>12</sup> A. PRUSIŃSKI: *Diagnostyka różnicowa zaburzeń czynnościowych i organicznych*. Warszawa, Państwowe Zakłady Wydawnictw Lekarskich 1974; T. PAWEŁCZYK, A. PAWEŁCZYK, J. RABE-JABŁOŃSKA: *Zanim rozpoznasz u pacjenta zaburzenie konwersyjne, dokładnie zbadaj jego stan somatyczny i neurologiczny. Opis przypadku*. „Psychiatria Polska” 2012, t. 46, s. 483–492.

<sup>13</sup> *Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja...; Diagnostic and Statistical...*

i uzasadniają niepodjęcie działań przez jednostkę lub odwracają jej uwagę od niepożądanych myśli i uczuć. Objawy dysocjacji są wynikiem niemożności zintegrowania czynności psychicznych (wspomnień z przeszłości, bezpośrednich wrażeń) i kontroli ruchów dowolnych ze świadomością<sup>14</sup>. Dysocjacja odnosi się więc do neurotycznego mechanizmu obronnego, polegającego na czasowej, nagłej i drastycznej modyfikacji charakteru lub poczucia tożsamości w celu uniknięcia negatywnych emocji. Natomiast określenie „konwersja” wywodzi się z doktryny Zygmunta Freuda, w której oznacza nieświadomą transformację odczuwanego niepokoju i lęku w objawy fizyczne (np. drżenie, paraliż, szybkie bicie serca, a nawet ślepotę czy głuchotę), czasami o znaczeniu symbolicznym<sup>15</sup>. W przebiegu dysocjacji i konwersji mogą wystąpić zaburzenia funkcji określonego narządu sugerujące obecność choroby somatycznej<sup>16</sup>.

W klasyfikacji ICD-10, w obrębie dysocjacji, oznaczonej kodem F44, wyodrębniono wiele form zaburzeń: amnezję dysocjacyjną (F44.0), fugę dysocjacyjną (F44.1), osłupienie dysocjacyjne (stupor dysocjacyjny) (F44.2), trans i opętanie (F44.3), dysocjacyjne zaburzenia ruchu (F44.4), drgawki dysocjacyjne (F44.5), znieczulenie dysocjacyjne z utratą czucia zmysłowego (F44.6), mieszane zaburzenia dysocjacyjne (konwersyjne) (F44.7), inne zaburzenia dysocjacyjne (konwersyjne) (F44.8), zaburzenia dysocjacyjne (konwersyjne), nieokreślone (F44.9)<sup>17</sup>. Obraz kliniczny wszystkich tych jednostek może wskazywać na tło neurologiczne, jednak dokładny proces diagnostyczny, obejmujący badanie neurologiczne, odpowiednie badania laboratoryjne i obrazowe, nie daje podstaw do pełnego wyjaśnienia neurologicznego podłoża obserwowanych objawów.

Według DSM-IV dysocjacja rozumiana jest jako rozłączenie funkcji, które normalnie są zintegrowane, czyli świadomości, pamięci, tożsamości czy percepcji, a terminem „konwersja” określa się objawy czuciowe i ruchowe (psychogenne niepadaczkowe napady drgawkowe, podwójne widzenie lub ślepotą, niedowłady i porażenia doprowadzające do zaburzeń równowagi i chodu, trudności w połykaniu, utrata głosu). Zaburzenia dysocjacyjne objawiają się więc w sferze psychicznej, a zaburzenia konwersyjne dotyczą objawów somatycznych.

W dysocjacji objawy mają charakter selektywny, obejmują specyficzny zakres przetwarzania informacji. Pacjenci zwykle nie mają trudności z dostępem do wiedzy świadomej. Wystąpić mogą objawy zaburzeń językowych, przypominające objawy zaburzeń neurologicznych, jest to jednak tylko jeden z możliwych przejawów zaburzeń dysocjacyjnych, a ich przyczyna jest psychogenna. Sensoryczne

---

<sup>14</sup> A. CZERNIKIEWICZ: *Zaburzenia osobowości i zachowania u dorosłych*. W: *Psychiatria*. Red. M. JAREMA. Warszawa, Wydaw. Lekarskie PZWL 2016, s. 371–377; M. GELDER et al.: *New Oxford Textbook of Psychiatry*. Oxford University Press 2011.

<sup>15</sup> Ibidem.

<sup>16</sup> *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders: Fourth edition: Text revision: DSM-IV-TR*. Washington, American Psychiatric Association 2000.

<sup>17</sup> *Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja...*, s. 38.

objawy zaburzeń dysocjacyjnych mogą dotyczyć wszystkich zmysłów, przyjmując postać: anestezji (zaniku wrażliwości), hipoestezji (osłabienia wrażliwości), hiperestezji (nadwrażliwości), analgezji (zaniku wrażliwości na ból) lub parestezji (pojawienia się niezwykłych odczuć, np. łaskotania, gorąca).

Konwersyjne zaburzenia ruchu mogą obejmować wiele symptomów występujących w przypadku schorzeń neurologicznych, np. utratę lub utrudnienie wykonywania ruchów dowolnych, niedowład lub porażenie (mono-, para-, hemiplegię). Chory może także wykonywać bezwiedne ruchy, czasem przypominające znane obrazy kliniczne ruchów mimowolnych, mogą u niego wystąpić skurcze mięśni mimicznych, co utrudnia kontakt z innymi osobami i uniemożliwia funkcjonowanie w niektórych rolach (np. w pracy), zaburzenia koordynacji ruchów i funkcji aparatu mowy (dysfonia, afonia). Objawy zaburzeń i stopień ich nasilenia mogą zmieniać się zależnie od emocjonalnego stanu pacjenta. Występują też różne formy zachowania mające na celu zwrócenie uwagi otoczenia<sup>18</sup>.

U osób dotkniętych zaburzeniem konwersyjnym czasem występuje objaw zwany *la belle indifférence*, czyli zobojętnienie wobec objawów chorobowych, co może wynikać z uświadamiania sobie w pewnym stopniu przez chorego tego, że jego dolegliwości nie stanowią dla niego realnego zagrożenia.

Zaburzenia dysocjacyjne pojawiają się zwykle przed 35. rokiem życia, zwykle u kobiet. Za ich rozpoznaniem przemawia występowanie w związku czasowym z czynnikiem stresogennym objawów konwersyjnych lub nawracających i zmieniających się skarg somatycznych, które nie mają wykładników w wynikach badania fizycznego stanu pacjenta, a także objawów pozytywnych (np. poruszenie niewładną kończyną, wokalizacja u osoby z afonią)<sup>19</sup>. W przypadkach wczesnej diagnozy rokowania są bardziej pomyślne, natomiast zaburzenia rozpoznawane późno mają tendencję do utrzymywania się przez wiele lat. W najcięższych i najbardziej przewlekłych zaburzeniach dysocjacyjnych, zwłaszcza jeśli czynnik stresogenny nie został wyeliminowany, objawy mogą być przewlekłe i trwałe<sup>20</sup>.

---

<sup>18</sup> A. CZERNIKIEWICZ: *Zaburzenia osobowości i zachowania...*; D. SEMPLE et al.: *Oxford Handbook of Psychiatry*. Oxford University Press 2009.

<sup>19</sup> T. PAWEŁCZYK, A. PAWEŁCZYK, J. RABE-JABŁOŃSKA: *Zanim rozpoznasz u pacjenta...*; S.M. KRANICK, T. GORRINDO, M. HALLETT: *Psychogenic movement disorders and motor conversion: a roadmap for collaboration between neurology and psychiatry*. „Psychosomatics” 2011, 52 (2), s. 109–116.

<sup>20</sup> A. BILIKIEWICZ, J. LANDOWSKI, P. RADZIWIŁOWICZ: *Psychiatria. Repetytorium*. Warszawa, Wydaw. Lekarskie PZWL 1999.



## Neurodegeneracja

Terminem „neurodegeneracja” (gr. *νέυρο*- – nerwowy; łac. *dēgenerāre* – degenerować) określa się zespół zmian biochemicznych i strukturalnych w mózgu powstających bądź to samoistnie, bez działania znanego czynnika szkodliwego, bądź w wyniku rozmaitych schorzeń powodujących dezintegrację struktur mózgowych. Pierwotnie zaburzenia neurodegeneracyjne przypisywano przedwczesnemu wyczerpaniu się potencjału życiowego komórki nerwowej, lecz wraz z rozwojem metod badawczych, szczególnie badań genetycznych i neuroobrazowania funkcjonalnego, dowiedziono, że u podłoża wielu chorób zaliczanych do grupy schorzeń neurodegeneracyjnych leżą warunkowane genetycznie zaburzenia metabolizmu mózgowego<sup>21</sup>.

Ujawnienie się deficytów neurologicznych i postępujący charakter tych zmian zależą nie tylko od „zużycia się” tkanki mózgowej, ale też od gromadzenia się w komórkach nerwowych nieprawidłowych produktów metabolizmu mózgowego uszkadzających neurony i połączenia między nimi<sup>22</sup>. Występuje jednak zależność pomiędzy chorobą neurodegeneracyjną i biologicznym starzeniem się mózgu. Powstawaniu zaburzeń sprzyja mniejsza wydolność mechanizmów neurokompensacji i neuroplastyczności, zapewniających homeostazę układu nerwowego<sup>23</sup>.

## Dysocjacja a neurodegeneracja

Różnicowanie dysocjacji i neurodegeneracji wymaga uwzględnienia kilku kryteriów jednocześnie: biologicznego, które wskazuje na patomechanizm zaburzenia; funkcjonalnego, które określa zakres i dynamikę objawów; psychologicznego, które dotyczy stanu emocjonalnego i możliwości poznawczych; logopedycznego, obejmującego ocenę czynności językowych; społecznego, określającego wpływ środowiska na fizyczne i psychiczne funkcjonowanie chorego. Kryteria różnicowania dysocjacji i neurodegeneracji prezentuje tabela 1.

---

<sup>21</sup> A. BRAGDON, D. GAMON: *Kiedy mózg pracuje inaczej*. Gdańsk, Gdańskie Wydaw. Psychologiczne 2003; J. LESZEK: *Choroby otępienne. Teoria i praktyka*. Wrocław, Continuo 2003.

<sup>22</sup> M. ARIZA et al.: *Influence of APOE polymorphism on cognitive and behavioural outcome in moderate and severe traumatic brain injury*. „Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry” 2006, vol. 77, s. 1191–1193.

<sup>23</sup> J. PANASIUK: *Terapia zaburzeń mowy u chorych neurologicznie a mechanizmy neuroplastyczności. Diagnostyka i terapia logopedyczna osób dorosłych i starszych*. Red. M. MICHALIK. W: „Nowa Logopedia”. T. 5. Kraków, Collegium Columbinum 2014, s. 41–65.

TABELA 1. Kryteria różnicowania dysocjacji i neurodegeneracji

Kryteria różnicowania	Dysocjacja	Neurodegeneracja
Biologiczne	Zmiany czynnościowe	Zmiany genetyczne, biochemiczne i strukturalne
Funkcjonalne	Duża zmienność i złożoność obrazu psychopatologicznego	Ogólnomózgowe objawy zaburzeń psychicznych w sferze motorycznej, emocjonalnej i poznawczej
Psychologiczne	Występowanie czynnika spustowego w sferze psychicznej	Narastające osłabienie funkcjonowania poznawczego
Logopedyczne	Zmienny charakter zaburzeń językowych, samoistne ustępowanie trudności	Narastające i trwałe zaburzenia językowe
Środowiskowe	Uwarunkowania społeczne i środowiskowe	Uwarunkowania genetyczne i czynniki egzogenne (toksyczne)

ŹRÓDŁO: Opracowanie własne.

Diagnozowanie zarówno jednego, jak i drugiego zaburzenia wymaga wielu specjalistycznych badań. W przypadku neurodegeneracji badania neuroobrazowe wykazują funkcjonalne i organiczne zmiany w mózgu, natomiast w dysocjacji takie zmiany nie występują, co może dowodzić przyczyny psychogennej, jednak wskazuje się, że mikrouszkodzenia płatów czołowych mogą być istotnym czynnikiem podatności na dysocjację, a w przypadku schorzeń neurodegeneracyjnych zmiany strukturalne w badaniach neuroobrazowych nie muszą być widoczne<sup>24</sup>.

## Zaburzenia mowy w przebiegu neurodegeneracji

W schorzeniach neurodegeneracyjnych narastające zaburzenia czynnościowe i strukturalne w obrębie mózgu doprowadzają do nasilenia rozmaitych zaburzeń poznawczych i komunikacyjnych, diagnozowanych zwykle jako: łagodne zaburzenia poznawcze, zespół psychoorganiczny, otępienie, dyzartria i anartria<sup>25</sup>. W dynamicznym obrazie schorzeń neurodegeneracyjnych mogą występować

<sup>24</sup> A. FEINSTEIN: *Conversion disorder: advances in our understanding*. „CMAJ” 2011, vol. 183, issue 8, s. 915–920.

<sup>25</sup> W przypadkach niektórych schorzeń neurodegeneracyjnych mogą też wystąpić specyficzne zaburzenia językowe rozpoznawane jako afazja pierwotna postępująca (PPA – *primary progressive aphasia*) lub mutyzm organiczny wynikający z zaburzeń mechanizmów pobudzania i motorycznego programowania wypowiedzi (por. J. PANASIUK: *Postępowanie logopedyczne w przypadkach chorób neurodegeneracyjnych*. W: *Logopedia. Standardy postępowania logopedycznego*. Red. S. GRA-

również sprzężone zaburzenia mowy, których objawy interferują, a ich głębokość narasta.

**Łagodne zaburzenia poznawcze** (MCI – *mild cognitive disorder*) ujawniają się pod postacią ograniczeń w zakresie fluencji słownej i nazywania. Wyniki badań neuropsychologicznych potwierdzają zakłócenia uwagi i funkcji wykonawczych. W przypadku amnestycznego MCI odczuwane przez pacjenta osłabienie pamięci potwierdzają bliskie osoby oraz wyniki wystandaryzowanych testów. Na ogół zachowane są ogólne funkcje myślenia i wnioskowania, a także normalna codzienna aktywność życiowa. Pogorszenie sprawności poznawczych u chorych z MCI rozwija się znacznie szybciej niż u zdrowych równolatków. W diagnozowaniu MCI pomocne są też badania neuroobrazowe, ich wyniki wykazują zaniki hipokampa i kory wężomózgowia. Badanie SPECT (ang. *single-photon emission computed tomography*) wykazuje obniżoną perfuzję w okolicy ciemieniowo-skroniowej i asymetrię w przepływie krwi przez struktury ciemieniowo-skroniowe<sup>26</sup>.

**Zespół psychoorganiczny** objawia się zaburzeniami interakcji. W obrazie klinicznym dominują zaburzenia emocjonalne i behawioralne, choć mogą być obecne też objawy otępienne. W typie charakteropatycznym następuje zakłócenie kontroli nad popędami, stępienie życia uczuciowego i niedostatek uczuciowości wyższej. Obserwuje się wzmoczenie nastroju (moria), labilność emocjonalną – łatwe przechodzenie od euforii (kiedy chory nie dostrzega swych ograniczeń poznawczych, jest żartobliwy i krotochwilny) do dysforii (kiedy chory jest rozdrażniony i wybuchowy), z reguły przeważają objawy dysforyczne. W typie otępiennym występuje przede wszystkim obniżenie ogólnej sprawności intelektualnej i zaburzenia funkcji pamięci.

**Otępienie** objawia się przewlekłymi i narastającymi ograniczeniami lub niezdolnością podejmowania aktywności w sposób lub w zakresie, które są uznane za prawidłowe dla człowieka, takich jak np. codzienne działania związane z przeżyciem, dbaniem o siebie (odżywianie się, mycie, ubieranie się itp.). Trudności w wykonywaniu czynności samoobsługowych są w tych przypadkach bezpośrednim następstwem zaburzeń procesów psychicznych. W obrazie zaburzeń demenetywnych zawsze stwierdza się osłabienie funkcji pamięci i zakłócenie procesów myślowych. Trudności mnesticzne wiążą się z zaburzeniami w rejestrowaniu, przechowywaniu i przypominaniu nowych informacji, towarzyszy temu redukcja myślenia i trudności w przetwarzaniu informacji. Według kryteriów diagnostycznych otępienie rozpoznaje się, gdy deficyty poznawcze dotyczą co najmniej

---

BIAS, J. PANASIUK, T. WOŹNIAK. Lublin, Wydaw. Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej 2015, s. 955–992.

<sup>26</sup> T. GABRYELEWICZ: *Patogeneza i przebieg zaburzeń poznawczych w podeszłym wieku; łagodne zaburzenia poznawcze i ryzyko konwersji do otępienia*. Warszawa, Zakład Badawczo Lecznicy Chorób Zwyrodnieniowych CUN, Instytut Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej im. M. Mosakowskiego Polskiej Akademii Nauk w Warszawie 2007.

dwóch z następujących funkcji poznawczych: mowa, celowa złożona aktywność ruchowa (praksja), zdolność do rozpoznawania i identyfikowania przedmiotów (gnozja) oraz umiejętność planowania, inicjowania, kontroli i korygowania przebiegu złożonych zachowań. Deficyty poznawcze są na tyle głębokie, że zaburzają aktywność zawodową, funkcjonowanie społeczne oraz wykonywanie codziennych czynności. Zwykle towarzyszą im objawy zaburzeń emocjonalnych: labilność emocjonalna, apatia, odhamowanie zachowań instynktownych i pobudzeniowych, nasilenie pewnych cech osobowościowych sprzed zachorowania (egocentryzm, nastawienia paranoidalne, drażliwość itp.)<sup>27</sup>.

**Zaburzenia dyzartryczne** objawiają się jako zespół zaburzeń: oddechowych (skrócona faza wydechu, osłabiona kontrola siły wydychanego powietrza), fonacyjnych (nieprawidłowe brzmienie głosu, głos z trudem wydobywany, osłabiona kontrola wysokości i natężenia głosu), artykulacyjnych, rezonansowych (deformacje głosek, upraszczanie grup spółgłoskowych, mało wyrazista artykulacja wymowa, hipernosowość) i prozodycznych, spowodowanych dyskoordynacją oddechowofonacyjno-artykulacyjną, spowolnieniem tempa mówienia, skróceniem frazy i zaburzeniami w realizacji struktur intonacyjnych i akcentowych.

## Opis przypadków

Opis przypadków dotyczy czterech spokrewnionych kobiet, reprezentujących trzy pokolenia (dwie siostry, ich matka i babka), u których na różnych etapach życia wystąpiły zróżnicowane objawy procesu neurodegeneracyjnego uwarunkowanego genetycznie. Celem opisu jest przedstawienie psychopatologicznego obrazu i dynamiki choroby, a także problemów w diagnozowaniu, leczeniu i terapii zaburzeń.

W 2006 roku do szpitala na oddział neurologii została przyjęta 18-letnia dziewczyna (A.P.), uczennica II klasy liceum ogólnokształcącego, z powodu narastających od sześciu miesięcy zaburzeń chodu, równowagi, dyzartrycznej mowy, osłabienia procesów kontroli i krytycyzmu, nieadekwatnego nastroju (euforyczność). Dane z wywiadu wykluczyły występowanie wcześniejszych zaburzeń psychomotorycznych. W okresie rozwojowym dziewczyna prawidłowo funkcjonowała w systemie szkolno-rówieśniczym i rodzinnym, była dobrą uczennicą, miała sprecyzowane cele życiowe – planowała studia prawnicze.

Przeprowadzono badania laboratoryjne, ich wyniki nie wykazały nieprawidłowości (morfologia, lipidogram, elektrolity, aminokwasy, aminotransferazy, proteino-

---

<sup>27</sup> S. KOTAPKA-MINC: *Czy istnieje potrzeba rozpoznawania zespołów otępiennych pochodzenia człowiego?* „Postępy Psychiatrii i Neurologii” 1996, t. 5, supl. 1 (3), s. 33–40.

gram, hormony tarczycy – w normie; toksykologia – ujemna; borelioza, toksoplazmoza – testy ujemne; płyn mózgowo-rdzeniowy – bez zmian; wynik genetycznego badania DNA w kierunku choroby Huntingtona i Wilsona – negatywny).

Badania elektrofizjologiczne (ENG – elektroneurografia i EMG – elektromiografia) wykazały podejrzenie dysfunkcji drogi słuchowej prawej na poziomie wzgórków. Wielokrotnie przeprowadzona elektroencefalografia (EEG) wykazywała nieprawidłowy zapis czynności mózgu. W styczniu 2006 odnotowano: „[...] zapis o ubogiej czynności bioelektrycznej z licznymi artefaktami ruchowymi. Czynność podstawowa niskonapięciowa 10–12 Hz o amplitudzie do 20 mV, reakcja blokowania obecna, hiperwentylacja nie aktywuje zapisu”. W czerwcu 2006 roku stwierdzono: „[...] w okolicach skroniowych obustronnie zmiany zlokalizowane w postaci nieregularnych grup fal wolnych theta i pojedynczych fal theta-alfa; czynność podstawowa niskonapięciowa w granicach zmienności”.

Wyniki badań neuroobrazowych były niepokojące. Badanie tomografią komputerową (CT – ang. *computed tomography*) głowy przeprowadzone w styczniu 2006 roku wykazało w strukturach głębokich po stronie lewej obecność małego ogniska hypodensyjnego o charakterze czasowo odległej zmiany naczyniopochodnej niedokrwiennej; przyściennie, w zatoce klinowej i czołowej lewej, stwierdzono obecność polipowatych struktur tkankowych. Wyniki badania rezonansem magnetycznym (MRI – ang. *magnetic resonance imaging*) głowy ze stycznia 2006 roku wykazały obecność starych zmian niedokrwiennych w strukturach głębokich prawej półkuli mózgu, poza tym w tkance mózgowia dystrybucja intensywności sygnału była prawidłowa, bez uchwytnych zmian ogniskowych. Kolejne badanie MRI, przeprowadzone w marcu 2013 roku, wykazało zmianę w lewym płacie potylicznym i poszerzenie przestrzeni okołonaczyniowej na poziomie śródmózgowia.

W opinii neurologicznej z 2006 roku stwierdzono, że zaburzenia funkcji kończyn nie znajdują wykładników w wyraźnych cechach uszkodzenia ośrodkowego lub obwodowego układu nerwowego ani zajęcia układu pozapiramidowego, a przebieg i charakter postępujących zaburzeń budzą istotne wątpliwości dotyczące organicznego charakteru uszkodzenia układu nerwowego. Zalecono stacjonarną rehabilitację ruchową, ocenę logopedyczną w związku z zaburzeniami artykulacji oraz ocenę psychiatryczno-psychologiczną pod kątem zaburzeń dysocjacyjnych.

Wyniki konsultacji psychiatrycznej wykazały, że pacjentka funkcjonuje w prawidłowym systemie rodzinnym, ma adekwatną orientację allopsychiczną, ale przejawia zakłócenia w orientacji autopsychicznej (nieadekwatnie ocenia własną sytuację życiową), ma zaburzenia afektu (podwyższony nastrój). W badaniu nie stwierdzono objawów psychotycznych, zaburzeń adaptacyjnych i depresyjnych, odnotowano natomiast okresowe występowanie stanów katatonicznychpodobnych.

W trakcie badania neuropsychologicznego pacjentka nawiązywała kontakt, lecz ze względu na głębokie zaburzenia artykulacyjne ocenę wykonywanych przez nią prób eksperymentalno-klinicznych przeprowadzono na podstawie odpowiedzi

w formie pisemnej. Wyniki badania nie wykazały osłabienia w funkcjonowaniu poznawczym, poziom uzyskanych wyników oceniono jako zgodny z poziomem oczekiwanym, stwierdzając jedynie, że reakcje na poszczególne zadania są u chorej opóźnione w związku z zaburzeniami precyzji ruchów. W jej zachowaniu zaobserwowano nadmierną wesołkowatość i obniżoną kontrolę procesów emocjonalnych.

W badaniu neurologopedycznym stwierdzono współwystępowanie kilku jednostek patologii mowy: dyzartrii mieszanej z dysfagią, zaburzeń interakcji typowych dla otępiennego zespołu psychoorganicznego w przebiegu schorzeń neurodegeneracyjnych (brak inicjatywy w nawiązywaniu kontaktu, zakłócenia pragmatycznej spójności wypowiedzi, zubożenie języka w sferze semantyczno-leksykalnej).

W wyniku przeprowadzonych badań i konsultacji specjalistycznych w połowie stycznia 2006 roku sformułowano pierwsze rozpoznanie kliniczne – porażenie czterokończynowe nieokreślone (G82.5). Od tego czasu w ciągu kolejnych ośmiu lat, w związku z brakiem postępów w leczeniu i rehabilitacji, pacjentka była wielokrotnie hospitalizowana na oddziałach neurologii, rehabilitacji neurologicznej i psychiatrii, wówczas na podstawie utrzymujących się objawów rozpoznawano bądź choroby ośrodkowego układu nerwowego (G96): w maju 2006 roku dyzartrię i dysfonię, w lutym 2007 roku zespół pozapiramidowy (toksyczny) i dyzartrię, bądź też zaburzenia psychiczne – w październiku 2006 roku zaburzenia dysocjacyjne (F44), a w marcu 2013 roku zaburzenia mowy oraz ruchowe najprawdopodobniej o etiologii psychogennej. Opisane zaburzenia, bez jednoznacznego wskazania przyczyny czy to neuro- czy psychogennej, utrzymywały się w niezmienionej postaci, pomimo prowadzonej terapii logopedycznej i usprawniania ruchowego. Obecnie u pacjentki utrzymują się: czterokończynowy niedowład spastyczny (porusza się na wózek), głęboka dyzartria (mowa jest niezrozumiała ze względu na głębokie zaburzenia artykulacyjne), a także zaburzenia w sferze funkcji wykonawczych i kontroli emocjonalnej (nieadekwatny, podwyższony nastrój, niedostatek kontroli i krytycyzmu).

W marcu 2013 roku do szpitala na oddział neurologii z powodu zgłaszanego od kilku miesięcy osłabienia siły mięśniowej prawej kończyny górnej o niejasnej etiologii została przyjęta W.P. – młodsza, wówczas 20-letnia, siostra A.P., uczennica studium turystycznego. Od początku choroby jej siostry minęło siedem lat.

W trakcie hospitalizacji pacjentce zlecono kompleksowe badania laboratoryjne, ale te nie wykazały nieprawidłowości. W badaniu neuroobrazowym (MRI) nie stwierdzono też zmian strukturalnych w mózgu, a w ocenie neurologicznej wykluczono objawy schorzeń zwojów podstawy. Zaobserwowano okresowe, o zmiennym nasileniu, osłabienie siły mięśniowej w prawej dłoni, przy prawidłowym napięciu mięśniowym. Kobiętę skierowano na konsultację psychologiczną i badanie neurologopedyczne.

W trakcie badania psychologicznego chora nawiązywała logiczny kontakt słowny, okresowo zaobserwowano trudności w koncentracji uwagi, pacjentka

zgłaszała też trudności w nauce. Badanie wykazało osłabienie w funkcjonowaniu poznawczym z deficytami w zakresie uogólniania, klasyfikowania, abstrahowania, rozumienia sytuacji społecznych i ich oceny, rozwiązywania zadań arytmetycznych, analizy i syntezy spostrzeganych obiektów, osłabienie funkcji wzrokowo-przestrzennych, ukierunkowania uwagi dowolnej, a także trudności grafomotoryczne. Ponadto, stwierdzono osłabienie kontroli emocjonalnej, tendencję do infantylizacji zachowań w sytuacjach trudnych, zmniejszenie się wglądu i zdolności do krytycznej oceny sytuacji. Wyniki badania WAIS-R – *Wechsler Adult Intelligence Scale* (PL)<sup>28</sup> potwierdziły obniżenie sprawności intelektualnych. Różnica wyników uzyskanych w Skali Słownej i Skali Bezsłownej mogła wskazywać na organiczne podłoże i nabyty charakter dysfunkcji poznawczych.

Wyniki badania neurologopedycznego nie wykazały zaburzeń funkcji oddechowych i fonacyjnych ani sprawności artykulacyjnych i prozodycznych. Ocena sprawności motorycznej arykulatorów ujawniła ograniczenia diadochokinezy i pionizacji języka. Stwierdzono trudności grafometryczne spowodowane osłabieniem siły mięśniowej w prawej dłoni. Z powodu występowania u starszej siostry pacjentki głębokich zaburzeń mowy o typie dyzartrii i objawów zespołu psychoorganicznego wskazano na konieczność ponownej oceny logopedycznej obydwu siostr w ciągu najbliższych trzech miesięcy.

W dokumentacji klinicznej wpisano zalecenie obserwacji i badań w kierunku innych określonych chorób zwyrodnieniowych układu nerwowego (G31.8), wśród których w ICD-10 wyszczególniono podostrą martwiącą encefalopatię (zespół Leigha), zwyrodnienie istoty szarej (choroba Alpersa) oraz otępienie z ciałkami Lewy'ego.

W związku z opisanymi przypadkami przeprowadzono wywiad, który wykazał, że matka pacjentek wykazuje dyskretne zaburzenia w zakresie funkcji wykonawczych i kontroli procesów emocjonalnych, a ich babka ze strony matki w wieku senioralnym zapadła na demencję. Charakterystykę zaburzeń motorycznych, emocjonalnych i poznawczych, które wystąpiły w trzech pokoleniach spokrewnionych kobiet, prezentuje tabela 2.

---

<sup>28</sup> Skala Inteligencji Wechslera dla Dorosłych – WAIS-R (PL) to zrewidowane i znormalizowane w 2004 roku narzędzie, które służy do pomiaru poziomu inteligencji ogólnej. WAIS-R (PL) składa się z sześciu testów słownych (Wiadomości, Powtarzanie Cyfr, Słownik, Arytmetyka, Rozumienie, Podobieństwa) oraz pięciu testów bezsłownych (Braki w Obrazkach, Porządkowanie Obrazków, Klocki, Układanki, Symbole Cyfr). Wyniki surowe w poszczególnych testach zamienia się na wyniki przeliczone (dla każdej grupy wieku jest oddzielna tabela przeliczeniowa), a następnie oblicza się ilorazy inteligencji w Skalach: Słownej, Bezsłownej i Pełnej oraz w czynnikach: Rozumienie Werbalne, Organizacja Percepcyjna, Pamięć i Odporność na Dystraktory. Skala ma zastosowanie przede wszystkim w praktyce psychologicznej do diagnozy intelektu (zob. J. BRZEZIŃSKI et al.: *Skala Inteligencji Wechslera dla Dorosłych WAIS-R (PL)*. Warszawa, Pracownia Testów Psychologicznych Polskiego Towarzystwa Psychologicznego 2004).

TABELA 2. Generacyjny przebieg zaburzeń neurodegeneracyjnych – nasilenie i dynamika objawów

I POKOLENIE Babka	II POKOLENIE Matka	III POKOLENIE Córki	
		A.P.	W.P.
Z wywiadu: powoli narastające zaburzenia otępienne w wieku podeszłym i starczym, wezwana do badań nie zgłosiła się (brak specjalistycznej diagnostyki)	W ocenie klinicznej miękkie objawy neurologiczne (osłabienie odruchów), stacjonarne objawy łagodnych zaburzeń poznawczych – MCI, obniżona kontrola i krytycyzm, deficyty funkcji wykonawczych w wieku średnim (nie leczona i nie hospitalizowana)	W ocenie klinicznej głębokie zaburzenia motoryczne i emocjonalne, deficyty funkcji wykonawczych od 18. roku życia; pełnoobjawowy zespół zaburzeń ogólnomózgowych o typie otępienia korowo-podkorowego (wielokrotne hospitalizacje na oddziałach neurologii, rehabilitacji i psychiatrii)	W ocenie klinicznej: umiarkowane zaburzenia motoryczne, łagodne zaburzenia poznawcze – MCI od 20. roku życia (hospitalizacje na oddziałach neurologii i rehabilitacji)

ŹRÓDŁO: Opracowanie własne.

Uzyskane informacje stały się przesłanką do przeprowadzenia specjalistycznych badań w kierunku dziedzicznej choroby neurometabolicznej. Ze względu na nagły i względnie trwały charakter zaburzeń rokowania w przypadku wszystkich spokrewnionych kobiet są niepewne. Choroba sióstr spowodowała pytanie o poznawcze możliwości ich matki i babki. Babka, pomimo wezwania, nie zgłosiła się na badania, natomiast matka nie przestrzegła terminów konsultacji specjalistycznych, objawiała deficyty w planowaniu działań i ocenie sytuacji życiowej, a także zaburzenia w realizowaniu językowych reguł pragmatycznych.

## Neurodegeneracja uwarunkowana rodzinnie

Ze względu na patomechanizm rozróżnia się w literaturze neurologicznej dwie grupy przyczyn doprowadzających do występowania narastających zaburzeń poznawczych i komunikacyjnych<sup>29</sup>:

- 1) zwyrodnienie pierwotne;
- 2) syndrom nabytych zaburzeń intelektualnych.

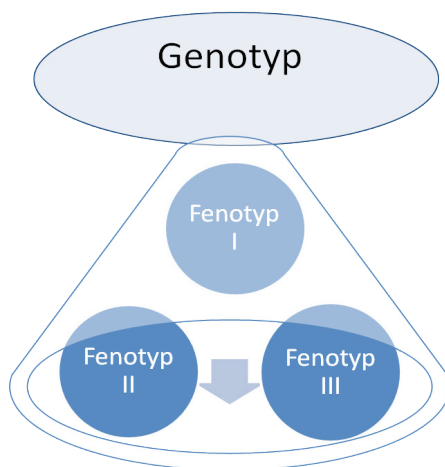
<sup>29</sup> H. MARCZEWSKA, E. OSIEJUK: *Nie tylko afazja... O zaburzeniach językowych w demencji Alzheimera, demencji wielozawałowej i przy uszkodzeniach prawej półkuli mózgu*. Warszawa, Energeia 1994.



W pierwszym przypadku u podstaw deterioracji leżą rozsiiane procesy degeneracyjne tkanki mózgowej, obejmujące struktury korowe i podkorowe, które nie są skutkiem żadnej choroby somatycznej, lecz powstają w wyniku patologicznych zmian w morfologii tkanki nerwowej. Mechanizm neurodegeneracji uruchamiany bywa przez błąd genetyczny prowadzący do zaburzeń przemiany białkowej w komórce.

Podział chorób neurometabolicznych pozostaje sprawą otwartą. Jako kryterium podziału przyjmuje się bądź to czynnik biochemiczny (nieprawidłowy szlak metaboliczny lub nieprawidłowa budowa chemiczna substancji gromadzącej się w wyniku blokady enzymatycznej), bądź rozmieszczenie enzymów biorących udział w zaburzonym procesie biochemicznym, bądź też lokalizację zmian w mózgu (uszkodzenie istoty szarej lub białej).

W przypadku dziedzicznych (genetycznych) schorzeń neurometabolicznych objawy chorobowe mogą wystąpić u osób spokrewnionych w różnym wieku, z różnym nasileniem, a przebieg zwykle bywa postępujący, o zróżnicowanej dynamice (piorunujący, przewlekły, intermitujący). Relację pomiędzy genotypem a jego fenotypowymi przejawami u każdego z członków rodziny prezentuje rysunek 1.



RYSUNEK 1. Neurodegeneracja uwarunkowana dziedzicznie – genotyp a fenotyp

ŹRÓDŁO: Opracowanie własne.

## Rekomendacje diagnostyczne i terapeutyczne w przypadku neurodegeneracji

Młodzięcza postać choroby neurodegeneracyjnej występującej rodzinnie jest zjawiskiem szczególnie trudnym diagnostycznie i wciąż traktowanym stereotypowo jako przejaw zaburzeń o podłożu psychogennym. Panuje powszechne przekonanie, że schorzenia neurodegeneracyjne dotyczą osób w wieku senioralnym. Różnicowanie zaburzeń psychicznych i neurologicznych wieku rozwojowego wymaga interdyscyplinarnej oceny jakościowej i rozszerzenia standardowych procedur diagnostycznych. Dopiero w procesie wielowymiarowej diagnozy, weryfikowanej w badaniach longitudinalnych, wyraźnie ujawnia się neurologiczne podłoże objawów chorobowych, które mogą zostać potwierdzone w czynnościowych badaniach neuroobrazowych.

Choroby neurozwyrodnieniowe mogą ujawniać się w wieku senioralnym, średnim i młodzieńczym. Rodzaj, głębokość i zakres objawów chorobowych może być zróżnicowany. Dyskretne objawy psychopatologiczne występujące na zaawansowanym etapie życia często nie są poddawane specjalistycznej ocenie i traktuje się je jako cechy osobowościowe lub zjawiska fizjologiczne wynikające z naturalnych procesów inwolucyjnych. W młodzieńczej postaci choroby neurozwyrodnieniowej objawy mogą pozostawać na niezmienionym poziomie, co można interpretować jako wynik równoczesnego działania dwu antagonistycznych procesów – neurodegeneracji i neurokompensacji.

Postępowanie logopedyczne, ukierunkowane na stabilizację stanu chorego, a w niektórych przypadkach poprawę sprawności językowych i komunikacyjnych, powinno mieć charakter zindywidualizowany, dostosowany pod względem rodzaju występujących zaburzeń i ich nasilenia na danym etapie choroby neurodegeneracyjnej.

## Bibliografia

- ANTONOVSKY A.: *Poczucie koherencji jako determinanta zdrowia*. W: *Psychologia zdrowia*. Red. I. HESZEN-NIEJODEK, H. SĘK. Warszawa, Wydaw. Naukowe PWN 1997, s. 214.
- ANTONOVSKY A.: *Rozwikłanie tajemnicy zdrowia. Jak radzić sobie ze stresem i nie zachorować*. Warszawa, Instytut Psychiatrii i Neurologii 1987/1995.
- ARIZA M. et al.: *Influence of APOE polymorphism on cognitive and behavioural outcome in moderate and severe traumatic brain injury*. "Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry" 2006, vol. 77, s. 1191–1193.

- BILIKIEWICZ A., LANDOWSKI J., RADZIWIŁOWICZ P.: *Psychiatria. Repetytorium*. Warszawa, Wydaw. Lekarskie PZWL 1999.
- BOORSE C.: *Health as a theoretical concept*. "Philosophy of Science" 1977, no. 44, s. 542–573.
- BRAGDON A., GAMON D.: *Kiedy mózg pracuje inaczej*. Gdańsk, Gdańskie Wydaw. Psychologiczne 2003.
- BRZEZIŃSKI J. et al.: *Skala Inteligencji Wechslera dla Dorosłych WAIS-R (PL)*. Warszawa, Pracownia Testów Psychologicznych Polskiego Towarzystwa Psychologicznego 2004.
- CZERNIKIEWICZ A.: *Zaburzenia osobowości i zachowania u dorosłych*. W: *Psychiatria*. Red. M. JAREMA. Warszawa, Wydaw. Lekarskie PZWL 2016, s. 371–377.
- Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders: Fifth Edition: DSM-5*. Washington, American Psychiatric Association 2013.
- Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders: Fourth Edition: DSM-IV*. Washington, American Psychiatric Association 1994.
- Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders: Fourth edition: Text revision: DSM-IV-TR*. Washington, American Psychiatric Association 2000.
- DOMARADZKI J.: *O definicjach zdrowia i choroby*. „Folia Medica Lodziensia” 2013, nr 40/1, s. 5–29.
- DUBOS R.: *Miraże zdrowia. Utopie, postęp i zmiany biologiczne*. Warszawa, Państwowe Zakłady Wydawnictw Lekarskich 1962.
- FEINSTEIN A.: *Conversion disorder: advances in our understanding*. „CMAJ” 2011, vol. 183, issue 8, s. 915–920.
- GABRYELEWICZ T.: *Patogeneza i przebieg zaburzeń poznawczych w podeszłym wieku; łagodne zaburzenia poznawcze i ryzyko konwersji do otępienia*. Warszawa, Zakład Badawczo Leczniczy Chorób Zwyrodnieniowych CUN, Instytut Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej im. M. Mossakowskiego Polskiej Akademii Nauk w Warszawie 2007.
- GELDER M. et al.: *New Oxford Textbook of Psychiatry*. Oxford University Press 2011.
- KOTAPKA-MINC S.: *Czy istnieje potrzeba rozpoznawania zespołów otępiennych pochodzenia czołowego?* „Postępy Psychiatrii i Neurologii” 1996, t. 5, supl. 1 (3), s. 33–40.
- KOWALSKI M., GAWEŁ A.: *Zdrowie – wartość – edukacja*. Kraków, Impuls 2007.
- KRANICK S.M., GORRINDO T., HALLETT M.: *Psychogenic movement disorders and motor conversion: a roadmap for collaboration between neurology and psychiatry*. „Psychosomatics” 2011, 52 (2), s. 109–116.
- Kryteria diagnostyczne zaburzeń psychicznych. Wydanie piąte. DSM-5*. Red. wyd. pol. P. GAŁECKI et al. [Wrocław], Edra Urban & Partner [2018].
- KULIK T.B.: *Koncepcje zdrowia w medycynie*. W: *Zdrowie w medycynie i naukach społecznych*. Red. T.B. KULIK, I. WRONSKA. Stalowa Wola, Oficyna Wydawnicza Fundacji Uniwersyteckiej w Stalowej Woli 2000, s. 15–38.
- LESZEK J.: *Choroby otępienne. Teoria i praktyka*. Wrocław, Continuo 2003.
- MARCZEWSKA H., OSIEJUK E.: *Nie tylko afazja... O zaburzeniach językowych w demencji Alzheimer, demencji wielozawałowej i przy uszkodzeniach prawej półkuli mózgu*. Warszawa, Energeia 1994.
- Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja Chorób i Problemów Zdrowotnych. Rewizja dziesiąta ICD-10*. Kraków, Vesalius 1994.
- PANASIUK J.: *Afazja a interakcja. TEKST – metaTEKST – konTEKST*. Lublin, Wydaw. Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej 2012, s. 703–705.
- PANASIUK J.: *Postępowanie logopedyczne w przypadkach chorób neurodegeneracyjnych*. W: *Logopedia. Standardy postępowania logopedycznego*. Red. S. GRABIAS, J. PANASIUK, T. WOŹNIAK. Lublin, Wydaw. Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej 2015, s. 955–992.
- PANASIUK J.: *Terapia zaburzeń mowy u chorych neurologicznie a mechanizmy neuroplastyczności. Diagnoza i terapia logopedyczna osób dorosłych i starszych*. Red. M. MICHALIK. W: „Nowa Logopedia”. T. 5. Kraków, Collegium Columbinum 2014, s. 41–65.

- PANASIUK J.: *Zaburzenia mowy u dzieci chorych neurologicznie. Diagnoza kliniczna a rozpoznanie logopedyczne*. W: *Diagnoza interdyscyplinarna. Wybrane problemy*. Red. J. SKIBSKA. Kraków, Impuls 2017, s. 285–307.
- PAWEŁCZYK T., PAWEŁCZYK A., RABE-JABŁOŃSKA J.: *Zanim rozpoznasz u pacjenta zaburzenie konwersyjne, dokładnie zbadaj jego stan somatyczny i neurologiczny. Opis przypadku*. „Psychiatria Polska” 2012, t. 46, s. 483–492.
- PRUSIŃSKI A.: *Diagnostyka różnicowa zaburzeń czynnościowych i organicznych*. Warszawa, Państwowe Zakłady Wydawnictw Lekarskich 1974.
- REBER A.S., REBER E.S.: *Słownik psychologii*. Red. I. KURCZ, K. SKARŻYŃSKA. Warszawa, Scholar 2002.
- SEMPLE D. et al.: *Oxford Handbook of Psychiatry*. Oxford University Press 2009.
- SHERIDAN C.L., RADMACHER S.A.: *Psychologia zdrowia*. Warszawa, Instytut Psychologii Zdrowia – Polskie Towarzystwo Psychologiczne 1998.
- URBANEK B.: *Zdrowie i choroba w ujęciu polskich lekarzy II połowy XIX i początków XX wieku*. „Kwartalnik Historii Nauki i Techniki” 2002, nr 47/3, s. 109–122.
- WOYNAROWSKA B.: *Edukacja zdrowotna – podstawy teoretyczne i metodyczne. Zdrowie*. W: *Edukacja zdrowotna*. Red. B. WOYNAROWSKA. Warszawa, Wydaw. Naukowe PWN 2007, s. 17–44.