

PSYCHOLOGICKÉ NÁLEZY V RODINĚ PACIENTŮ S NIEMANN-PICKOVOU CHOROBOU TYPU C

RENATA HERMÁNKOVÁ, HELENA JAHNOVÁ, PAVEL JEŠINA

Prostřednictvím tohoto článku bychom rádi upozornili na význam psychologického vyšetření se zaměřením na exekutivní funkce v rámci diagnostického procesu u vzácných dědičných metabolických poruch. Včasné stanovení diagnózy je důležité pro zahájení léčby. Specifika psychologického profilu u dospělých pacientů s Niemann-Pickovou chorobou jsou demonstrována na 3 kazuistikách.

Klíčová slova: psychologické vyšetření, exekutivní funkce, Niemann-Pickova choroba typu C

Co je Niemann-Pickova choroba typu C

Niemann-Pickova choroba typu C (NPC) je panetnické, autosomálně recesivní, neurodegenerativní onemocnění s minimálním výskytem 1/100 000–150 000 živě narozených dětí (Wraith et al., 2009). Tento počet se zdá být podhodnocen. Příčinou NPC je funkční porucha membránového systému pozdního endosomu/lysosomu s akumulací neesterifikovaného cholesterolu a glykosfingolipidů v buňkách periferních tkání a mozku. Příčinou jsou mutace v genech *NPC1* a *NPC2* (Jahnová et al., 2012).

NPC má extrémně rozdílný klinický obraz, charakterizovaný širokým spektrem symptomů, které progredují během různých časových období. To komplikuje diagnostiku a je pravděpodobně příčinou, že onemocnění není často včas a správně stanoveno. Diagnostika NPC může proto být dlouhý a složitý proces a je nezbytné do ní zapojit specialisty z mnoha oborů (Wraith et al., 2009).

S výjimkou nejmladších pacientů, kde je v popředí postižení sleziny a jater, se nemoc převážně projevuje neurologickými příznaky kombinovanými hlavně u starších pacientů s psychiatrickou symptomatikou. Někdy mohou být orgánové projevy po řadu let jediným příznakem onemocnění. Pokud se však objeví neurologická symptomatologie, onemocnění pacienta v závislosti na jeho věku různě rychle směřuje k nezvratnému úmrtí.

K neuropsychiatrickým příznakům obecně patří stagnace psychomotorického vývoje, ataxie, dystonie, dysartrie, kataplexie a porucha vertikálního pohledu (Webber, Klünermann, 2011). Prvními nenápadnými příznaky mohou být oslabení kvality vizuomotorické koordinace, poruchy vývoje řeči a sociálních projevů.

Z hlediska běžné psychologické praxe jsou jedním z významných příznaků ve školním věku a adolescenci problémy v učení, které jsou často hodnoceny jako specifické

vývojové poruchy učení. Typické jsou také problémy s řečí – potíže s verbalizací, artikulací a balbuties. Tyto potíže jsou často mylně hodnoceny jako neurotické projevy.

V adolescenci a dospělosti je neuropsychiatrická symptomatologie extrémně různorodá a první projevy mohou být velmi nenápadné. Pacienti mohou mít potíže se zvládnutím nároků studia a zaměstnání, často reagují anxiózně depresivní poruchou. S rozvojem neurologické symptomatologie většinou progreduje deteriorace kognitivních schopností. V případech dominance neuropsychiatrické symptomatologie mohou mít intelektové výkony i po dobu několika let kolísavý charakter.

Častým příznakem je v adolescenci a dospělosti psychóza, která může být diagnostikována jako schizofrenie nebo schizoafektivní porucha. Ve všech případech vystupují do popředí klinické symptomatologie kognitivní deficit, vizuální halucinace a katatonie, které je vhodné v diferenciální diagnostice brát do úvahy (Wraith et al., 2009).

Až donedávna jsme měli k dispozici pouze symptomatickou terapii (antiepileptika, anticholinergika atd.). V současné době se užívá přípravek miglustat, který má potenciál zpomalit nebo stabilizovat průběh nemoci.

Exekutivní funkce a jejich poškození u pacientů s Niemann-Pickovou chorobou typu C

Kognitivní procesy zahrnují funkce receptivní, paměť a učení, schopnost myšlení a funkce expresivní. K tomu, aby byl člověk schopen plánovat běžné každodenní činnosti, rozhodovat se, adaptovat se na fyzické a sociální prostředí, slouží funkce exekutivní, zajišťující samostatné a účelné jednání (Preiss a Kučerová, 1998).

Kvalita exekutivních funkcí je spojena s funkcí prefrontálního kortexu, který se svými četnými a mnohvrstevnými kortikálními a subkortikálními projekcemi účastní na integraci a modulaci četných kognitivních, psychických a sociálních procesů. Těmito kontakty podporuje řízení pohybů, jejich plánování a spuštění, zpracovává senzorycké informace, koordinuje autonomní, endokrinní a viscerální reakce, reguluje emoce, stejně jako učící a paměťové procesy.

Poškození prefrontálního kortexu může, díky jeho síťovému spojení s ostatními oblastmi mozku, vést k silnému deficitu kognitivních funkcí nebo k těm nejtěžším změnám osobnosti (Trepel, 2004). Přitom dochází k narušení vůle stejně jako k ovlivnění schopnosti sociálně uvažovat. Z exekutivních funkcí je ovlivněno plánování jednání a inhibice (Andreassen, 2002).

O rozsahu a charakteru klinické symptomatologie mimo jiné rozhoduje i lokalizace poškození. Zatímco pacienti s poškozením dorsolaterálního prefrontálního kortexu jsou spíše apatičtí, tak lidé s poškozením orbitofrontálního kortexu jsou oproti tomu euforičtí a hyperaktivní. Nicméně u obou syndromů je ovlivněna schopnost cílevědomého jednání (Andreassen, 2002).

Pacienti s NPC mají obvykle poškozeny exekutivní funkce již v časných fázích onemocnění. Ovlivněny jsou inhibice, kontrola impulsů, monitorování konfliktů a chyb. Narušeny jsou procesy rozhodování a cíleného chování. Je zřejmé, že uvedené skutečnosti mají vliv na fungování pacientů v běžném životě, zejména při adaptaci na měnící se životní podmínky.

Testy používané při diagnostice pacientů s Niemann-Pickovou chorobou typu C

Přehledy běžně užívaných neuropsychologických testů i testů zaměřených na výkon exekutivních funkcí je možné najít v řadě publikací (Lezak et al., 2004, Strauss et al., 2006). Při naší práci jsme administrovali Wechslerovy inteligenční zkoušky (WISC-III, WAIS-R, WAIS-III) a Frontal Assessment Battery (FAB).

Wechslerovy inteligenční zkoušky jsou užitečným nástrojem ve všech případech, kde je třeba získat informace o úrovni a struktuře intelektových schopností jedince, resp. posoudit úroveň různých kognitivních funkcí. Test je složen ze škály verbální a performační, kdy každá zahrnuje 7 subtestů. Verbální škála zjišťuje schopnost jedince v oblasti práce s abstraktními symboly, rozsah a kvalitu efektu edukace, verbální paměť a verbální fluenci. Subtesty vztahující se ke škále performační postihují neverbální kontakt jedince s prostředím, přináší informace o schopnosti integrovat vjemy s motorickým chováním, schopnost pracovat rychle v konkrétních situacích a schopnost zpracovávat vizuálně-prostorové podněty (Černochová et al., 2010). Jako významné pro posouzení exekutivních funkcí jsou považovány subtesty Kostky, Kódování a Hledání symbolů.

Novou specifickou zkouškou zaměřenou na dysfunkci frontálního laloku je Frontal Assessment Battery. Autoři FAB studovali pacienty s různými projevy dysfunkce frontálního laloku a FAB prokazovala dobré psychometrické vlastnosti (Dubois et al., 2000). Baterie se skládá ze šesti subtestů a zkoumá následující funkce: konceptualizaci, lexikální fluenci, motorické programování, protichůdné instrukce, kontrolu inhibice a environmentální autonomii. Administrace FAB trvá asi deset minut. Každý subtest je skórován od 0 do 3 a celkový skór FAB je sumou skórovů v šesti subtestech (viz Příloha).

Co je důležité při psychologickém vyšetření pacienta s Niemann-Pickovou chorobou typu C

Při psychologickém vyšetření by měl být pacient posuzován komplexně. Již při vstupu pacienta do vyšetřovny si lze mnohdy povšimnout jeho problémů s chůzí.

Z dalších našich zkušeností plyne nutnost důkladné anamnézy. Mnozí pacienti s NPC byli v dětství klienty pedagogicko-psychologické poradny pro ADHD a specifické vývojové poruchy učení. Často měli nebo mají neurotické příznaky vyplývající z náročného studia či zaměstnání. V adolescenci a dospělosti se pak mohly objevit psychotické příznaky. Významné také mohou být informace o dalších členech rodiny.

Během pozorování v rámci celého vyšetření lze zaznamenat potíže v situacích, kdy je nutné rychlé sledování zrakem, obtížnou artikulaci, neobratnost, třes, atypické pohyby, úzkost, strach, depresi, poruchy myšlení (zpomalení, zabíhavost a nelogičnost), poruchy paměti, pozornosti, perseverace, bludy a halucinace. Vzhledem k pomalému psychomotorickému tempu, poruše vizuomotorické koordinace a rychlé unavitelnosti je nutno počítat s časovou rezervou.

U všech pacientů se jako velmi důležité jeví posouzení úrovně intelektových schopností, včetně exekutivních funkcí a zjištění, zda nedochází k jejich deterioraci.

Vzhledem k přítomnosti kognitivního deficitu by anamnéza měla být vždy doplněna informacemi od třetí osoby, např. rodinného příslušníka nebo pečovatele.

Je třeba být připraven na nutnost psychologické podpory a přizpůsobit tomu plánovaný časový rámec.

Kazuistiky

Problematiku NPC ilustrujeme na kazuistikách tří sourozenců s laboratorně (biochemicky a molekulárně geneticky) potvrzenou diagnózou. Jako první přišla nejstarší sestra s neurologickými příznaky. Po zjištění NPC u ní byli vyšetřeni také dva její sourozenci. Sourozenci pochází z rodiny, kde matka má nedokončené střední vzdělání a je v domácnosti. Otec je vyučený tesař a v současnosti pracuje v zahraničí. Rodina žije na vesnici a je soudržná. Během léčby vždy všichni její členové dobře spolupracovali a dodržovali pokyny lékaře.

Kazuistika 1

Nejstarší sestra v dětství prospívala dobře, psychomotorický vývoj byl v normě. Po absolvování střední školy pracovala jako úřednice. Ze zaměstnání musela odejít, protože se dopouštěla závažných chyb, které u ní vedly k depresivnímu prožívání. Od 27 let byla v péči psychiatra, který si prostřednictvím neurologa vyžádal metabolické vyšetření. V tomto věku v rámci komplexního vyšetření v ÚDMP, které potvrdilo NPC, bylo provedeno i psychologické vyšetření.

Probandka se v průběhu vyšetření poměrně dobře adaptovala. Kontakt byl navázán bez větších obtíží, v řeči byla patrná dysartrie. Při rozhovoru těžce hledala výrazy, žádala manžela o pomoc. Hovořila o tom, že má problémy s pamětí a často neudrží pozornost. Sama přiznávala, že by již nedokázala samostatně pracovat. Docházela do chráněné dílny, kde tvořila šperky a vitráže.

Při vyšetření (WAIS-R) byla prokázána deteriorace intelektových schopností do hraničního pásma. Pacientka dosahovala nízkých skóre v subtestech vypovídajících o exekutivních funkcích. V projektivních technikách (Figure Drawing Test) bylo zobrazeno aktuální prožívání poklesu schopností, snaha o kompenzaci a s tím spojená ztráta sebedůvěry a silná závislost na manželovi, který byl ochotný jí pomoci.

V 29 letech došlo u pacientky k přechodnému těžkému zhoršení neurologického nálezu v souvislosti s psychickým stavem. Výrazně se zhoršila motorika pacientky, což ovlivnilo mimo jiné i způsob testování. Byla zadána pouze verbální část intelektové zkoušky (WAIS-R) a vynechána plánovaná administrace FAB. V intelektové zkoušce se výkon udržoval v pásmu podprůměru. Projektivní metoda (Rorschachova metoda) poukázala na úzkost a depresi, které trvale doprovázely pacientčinu zdravotní situaci.

Ve věku 33 let byla žena již upoutána na vozík, byla nesoběstačná, a proto vyžadovala trvalou péči. Byly u ní přítomny kontraktury horních končetin, tremor celého těla a dysartrie.

V testové situaci žena na správnou odpověď přitakávala nebo bylo nutno sledovat pohled jejích očí. Úkoly často vzdávala, reakce na povzbuzení byla malá. V neverbální intelektové zkoušce (Raven) se aktuální intelektový potenciál pohyboval v pásmu lehké mentální retardace, výsledek byl pouze orientační. Kresba a FAB nebyly zadány pro motorické postižení.

Přes závažný zdravotní stav byla zahájena léčba miglustatem s cílem stabilizovat průběh choroby, přesto pacientka ve věku 35 let zemřela.

Kazuistika 2

Dvacetiletá dívka přišla k prvnímu vyšetření v období ukončení SŠ uměleckoprůmyslové z důvodu psychických obtíží (schizoafektivní psychóza). Dívce byl přiznán invalidní důchod.

Dívka vyžadovala při vyšetření přítomnost matky. O svém onemocnění nechtěla hovořit. Při vyšetření (WAIS-III) byla nalezena deteriorace kognitivních schopností dívky do pásma podprůměru, nejnižších výsledků dosahovala pacientka v subtestech vypovídajících o exekutivních funkcích.

Ve 22 letech byl dívčin zdravotní stav zhoršený, protože se rozvinula další ataka psychózy. Dívka nebyla orientována v čase, nerozpoznávala své blízké a filozofovala. Byla nutná psychiatrická konzultace a zvýšení medikace antipsychotiky. Psychický stav se během půl roku postupně upravil a také medikace byla psychiatrem snížena. I přes tyto potíže si dívka našla přítele, byla šťastná.

Další vyšetření psychologem proběhlo ve věku 25 let. Dívka se se svým přítelem mezitím rozešla, ale s důvodem rozchodu se nespokojila. Depresivní nálada dívky ovlivnila výsledky testů. Intelektové schopnosti (WAIS-III) se pohybovaly v pásmu lehké mentální retardace. Prokázán byl dysexekutivní syndrom. Narušena byla především lexikální fluence (FAB).

Při vyšetření ve věku 26 let, spojeném se zahájením léčby miglustatem, se dívka svěřila, že veškerý svůj čas tráví pouze s rodinou. Ve výsledcích inteligenčních testů se ale proti minulé návštěvě zlepšila a její intelektový výkon (WAIS-III) byl v souladu s výkonem z prvního vyšetření. Dotazníky kvality života (WHOQOL-Bref a Schwartzova škála) vypovídaly o tom, že pacientka si neuvědomuje svůj skutečný zdravotní stav.

Při kontrole ve věku 27 let se dívka cítí zdravotně jako před rokem. Pomáhá matce v domácnosti, nově ji zaujaly zahradnické práce. Mezitím umírá její starší sestra, ale její smrt pacientka pravděpodobně vytěšnila.

Pacientka je dlouhodobě sledována neurologicky, až na kolísavé psychomotorické tempo a velmi lehkou kolísavou dysmetrii (většinou v souvislosti se zhoršením psychického stavu), je neurologický nález stále normální. Dívka zůstává v péči psychiatra v místě bydliště. Nabídka psychoterapeutické péče na našem pracovišti zůstala vzhledem ke vzdálenosti bydliště nevyužita.

Kazuistika 3

Téměř 15letý chlapec při prvním vyšetření navštěvoval 9. třídu ZŠ. Na vysvědčení měl dostatečné z českého a německého jazyka, dobré z matematiky, zeměpisu a přírodopisu. Specifické vývojové poruchy učení, diagnostikované předchozím vyšetřením v pedagogicko-psychologické poradně, byly dle chlapce učiteli tolerovány. Chlapec měl svůj okruh přátel. Mezi zájmy chlapce patřily fotbal a šachy.

Při vyšetření (WISC-III) byla zjištěna deteriorace intelektových schopností do pásma podprůměru, nízkých skóre proband dosahoval v subtestech vypovídajících o exekutivních funkcích. V projektivních metodách (FDT) se projevovala touha chlapce uplatnit se ve vytouženém povolání kuchaře.

V době vyšetření o dva roky později (17 let) chlapec navštěvoval učiliště obor kuchař-číšník. Praxe ho bavila a těšil se, až nastoupí do práce. Intelektové schopnosti (WAIS-III) se udržovaly na stejné úrovni jako v předchozím vyšetření, oslabena byla zejména paměť.

Po ukončení učiliště ve věku 20 let si muž hledal práci. Protože měl více času, pomáhal v domácnosti. Hovořil o tom, že je rád s přáteli, ale trápí ho nedostatek peněz.

Intelektové schopnosti (WAIS-III) byly sníženy do pásma lehké mentální retardace. Výkon ve FAB se pohyboval v hraničním pásmu. Exekutivní funkce byly narušeny zejména v motorickém učení sekvencovaných pohybů a motorické rychlosti. Dotazník o zdravotním stavu (SF36) a dotazníky kvality života (WHOQOL-Bref a Schwartzova škála) vypovídaly o tom, že pacient se subjektivně necítí být omezen svým zdravotním stavem.

Ve věku 21 let vystoupily do popředí změny osobnosti (psychická tenze a slovní agrese). Muž neměl práci a v souvislosti s tím postrádal i dostatek sociálních kontaktů. Prostřednictvím sociálních sítí navázal nežádoucí vztahy, finančně ohrozil sebe i celou rodinu. Na základě toho byla doporučena konzultace s psychiatrem.

Při posledním vyšetření ve věku 22 let sám pacient sděluje negativní pocity, má potíže vyrovnat se se smrtí nejstarší sestry. Více si uvědomuje onemocnění, které postihlo celou jeho rodinu.

Ačkoli byla u pacienta zavedena v posledních dvou letech stejně jako u starších sester léčba miglustatem, na rozdíl od sestry (kazuistika 2) se začala rozvíjet i neurologická symptomatologie. Při opakovaném neurologickém sledování jsou lékařem popisovány okohybná porucha, zvýraznění artikulační neobratnosti a lehká dysmetrie a dystonie, což by mohlo souviset s postupujícím postižením prefrontálních funkcí.

Souhrn

Kazuistiky ukazují velkou variabilitu neuropsychologických příznaků, jednak u jednotlivých pacientů a jednak v různých fázích nemoci. (Sledovali jsme pacienty s týmž genotypem a s rozvojem nemoci v adolescenci a mladé dospělosti.)

Wechslerovy inteligenční testy, zvláště subtesty Kostky, Kódování a Hledání symbolů se ukázaly i v našem souboru jako citlivé pro diagnostiku exekutivních funkcí. Test Frontal Assessment Battery, o který jsme vyšetření rozšířili, se ukázal jako cenný nástroj díky zastoupení úkolů, které ve Wechslerových škálách chybí, např. Motorické sekvence.

V řadě případů se setkáváme s pacienty, kde je už neuropsychická symptomatologie tak rozvinuta, že testy nelze použít. Při hodnocení musíme vycházet z historie pacienta, anamnestických údajů. U pacientky č. 1 se postupně po období deprese rozvinula neurologická symptomatologie, zejména těžké postižení motoriky včetně okohybné poruchy, které znemožnily použití inteligenčního testu zaměřeného na performační složku, ale i použití FAB. Výsledek byl proto pouze orientační.

NPC také může probíhat (pacientka č. 2) jako psychóza s kolísavým průběhem. U této pacientky je zajímavé, že neurologické postižení je i po 11 letech od začátku prvních příznaků stále minimální a odchylky v neurologickém nálezu se objevují spíše s vazbou na zhoršení psychického stavu a nemají progresivní charakter. Zatím je obtížné se vyjádřit, na kolik se na stabilizovaném stavu podílí léčba miglustatem.

Komplikovanou situaci v diagnostice neurodegenerativních onemocnění u pacienta s ADHD a poruchami učení dokumentuje kazuistika 3. Na rozdíl od očekávaného zlepšení, typického pro většinu pacientů s touto poruchou, nedocházelo ke kompenzaci těchto obtíží, naopak se objevilo ochuzení slovní zásoby a zhoršení exekutivních funkcí. Kromě toho se navíc rozvinula neurologická symptomatologie. Nekontrolovatelné utrácení peněz

za služby na sociálních sítích a vyhledávání dalších vzrušujících aktivit bývají u pacientů s ADHD běžně popisovány, mělo by se však pomýšlet i na možnost porušené kontroly chování v rámci neurometabolického onemocnění.

Protože podobnou zkušenost jsme získali i při vyšetření pacientů s jinými neurometabolickými chorobami, domníváme se, že u pacientů s podezřením na ADHD, je nutno vyšetření v časovém odstupu opakovat.

Naše kazuistiky jsou příkladem rozdílného klinického průběhu onemocnění u pacientů s jednou dědičnou metabolickou chorobou a stejnou genetickou výbavou v postiženém genu. Lze předpokládat, že na vývoji konkrétních projevů onemocnění u jednotlivých pacientů se podílí předchozí úroveň neuropsychických funkcí. První symptomy se pravděpodobně projeví v závislosti na locus minoris resistentiae.

Pozdní fáze onemocnění představuje pro samotného pacienta a jeho blízké trauma. Situace je o to horší, že v konečném stádiu onemocnění při těžkém pohybovém postižení zůstává relativně dobře zachována kognice. Nejbližší osoby pacienta bývají extrémně vyčerpané dlouhodobou péčí a řešením morálních dilemat. Jde většinou o příbuzné v produktivním věku konfrontované s velmi obtížně řešitelnou psychosociální situací.

Závěr

Psychologické vyšetření zejména se zaměřením na kvalitu exekutivních funkcí významně přispívá jak k diagnostice, tak ke sledování průběhu nemoci a efektu léčby u pacientů s tak variabilním neurometabolickým onemocněním jako je NPC.

LITERATURA

- Andreasen, N. (2002). *Brave New Brain*, Geist Gehirn Genom. Berlin: Springer.
- Černochová, D., Goldmann, P., Král, P., Soukupová, T., Šnorek, V., Havlůj, V. (2010). *Wechslerova inteligenční škála pro dospělé WAIS-III*. Praha: Testcentrum.
- Dubois, B., Slachevsky, A., Litvan, L., Pillon, B. (2000). The FAB. A frontal Assessment battery at bedside. *Neurology*, 55 (11), 1621–1626.
- Jahnová, H., Dvořáková, L., Hůlková, H., Hřebíček, M., Ješina, P. (2012). Diagnostika a možnosti léčby Niemann-Pickovy choroby typ C. *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie*, (5).
- Lezak, M. D., Howieson, D. B., Loring, D. W. (2004). *Neuropsychological Assessment* (4th ed.). New York: Oxford University Press.
- Preiss, M., Kučerová, H., (2006). *Neuropsychologie v neurologii*. Praha: Grada Publishing.
- Trepel, M. (2004). *Neuroanatomie, Struktur und Funktion*. München: Urban & Fischer.
- Webber, D., Klünemann, H. (2011). Psychiatric Manifestations of Niemann-Pick Disease. *European Psychiatric Review*.
- Wraith, J. E., Baumgartner, M. R., Bembi, B., Covanis, A., Legace, T., Mengel, E., Pineda, M., Sedel, F., Topcu, M., Vanier, M. T., Widner, H., Wijburg, F. A., Patterson, M. C., (2009). Recommendations on the diagnosis and management of Niemann-Pick disease type C. *Molecular Genetics and Metabolism*, (98), 152–165.

PSYCHOLOGICAL CONSEQUENCES IN FAMILIES OF PATIENTS WITH NIEMANN-PICK DISEASE TYPE C

R. HERMÁNKOVÁ, H. JAHNOVÁ, P. JEŠINA

ABSTRACT

The text pays attention to psychological assessment of executive functions in rare inherited metabolic disorders as a part of a complex assessment process. Early assessment appears crucial to start efficient interventions and treatment. Specifics of psychological profile of adult patients with Niemann-Pick disease type C are demonstrated by three case studies.

Keywords: psychological examination, executive functions, Niemann-Pick disease type C

PSYCHOLOGISCHE BEFUNDE IN DER FAMILIE EINES PATIENTEN MIT DER NIEMANN-PICK TYP C KRANKHEIT

R. HERMÁNKOVÁ, H. JAHNOVÁ, P. JEŠINA

ABSTRAKT

Wir möchten Ihre Aufmerksamkeit auf die psychologische Untersuchung der exekutiven Funktionen beim diagnostischen Verfahren bei seltenen erblichen Stoffwechselerkrankungen richten. Eine frühe Diagnose ist wichtig für den Beginn der Behandlung. Es werden Besonderheiten des psychologischen Profils von erwachsenen Patienten mit Niemann-Pick-Krankheit Typ C an drei Fallberichten demonstriert.

Schlüsselwörter: psychologische Diagnostik, Exekutive Funktionen, Niemann-Pick Krankheit Typ C

MUDr. RNDr. Pavel Ješina, Ph.D., je primářem klinické části na Ústavu dědičných metabolických poruch I. LF UK a VFN v Praze, vyučuje na I. LF UK; MUDr. Helena Jahnová, neurolog, dětský neurolog a klinický genetik, v ÚDMP pracuje od r. 2003; Mgr. Renata Hermánková, Ph.D., klinický psycholog, v ÚDMP pracuje od r. 2003.

Tato práce vznikla za podpory výzkumného záměru Ministerstva zdravotnictví ČR – RVO VFN 64165 a Interní grantové agentury Ministerstva zdravotnictví ČR – IGA NT/12239-5.

PŘÍLOHA

1. Konceptualizace: je založena na tradiční podobnosti subtestů zahrnutých do inteligenčních škál, vytvořených Wechslerem. Tento subtest hodnotí schopnost subjektu vytvářet podobnosti mezi: a) banán a pomeranč, b) židle a stůl, c) tulipán, růže a sedmičrása.

Examinátor se ptá, jakým způsobem jsou si podobné. Examinátor může pomoci subjektu tím, že řekne „oba, banán a pomeranč jsou...“ a nedá subjektu za to žádný kredit. Zcela správná odpověď je „ovoce, nábytek, květiny“. Každá správná odpověď je spojována s jedním kreditem.

2. Lexikální fluence: subjekt si za jednu minutu musí vybavit více slov začínajících na písmeno S. Examinátor řekne: „Řeknete tolik slov, kolik můžete, začínajících na písmeno S, s výjimkou příjmení a názvů.“ Examinátor může pomoci, když není dána žádná odpověď během 5 sekund, například „sůl“. Každé správné slovo je skórováno jedním bodem. Skór lexikální fluence může být 0 (méně než 3 slova), 1 (3–5 slov) 2 (6–9 slov) a 3 (více než devět slov).

3. Motorické sekvence: examinator sedící před pacientem mu říká, aby sledoval pozorně Luriovu sekvence: pěst–dlaň–hrana. Examinátor opakuje 3krát motorické sekvence levou rukou, potom požádá pacienta, aby je opakoval pravou rukou. Examinátor provádí tři série s pacientem a potom požádá pacienta, aby je udělal sám. Pacient, který nedokáže provést tři správné série s examinatorem, nedostane žádný bod. Subjekt, který je schopen provést po sobě jdoucí série a neuspěje sám, obdrží 1 bod. Dva body dostane ten pacient, který vyhoví alespoň ve třech správných sériích sám. Tři body jsou dány za 6 správných, po sobě jdoucích sériích.

4. Protichůdné instrukce: examinator vyžaduje po pacientovi, aby uhodil dvakrát do stolu, aby slyšel jednotlivý úder. Examinátor pak provádí sekvenci tří klepnutí a pacient by měl odpovědět stejně. Potom examinator požádá pacienta, aby ťuknul na stůl jednou, když slyší dvakrát. Je dána série tří: 2–2–2. Examinátor provádí následující série: 1–2, 1–2, 2–2, 1–1, 2. Jestliže pacient ťukne stejně jako examinator alespoň 4krát po sobě, dostane 0. Jeden bod má, když pacient udělá více než dvě chyby. Dva body dostane tehdy, udělá li jednu až dvě chyby. Plný počet (3–6) se dává, když pacient pracuje bez chyby.

5. Kontrola inhibice: úkol je založen na vzoru jít–nejít. Je podobný jako předcházející subtest, ale tady by měl pacient zabránit tomu, co se právě naučil. Pacient je požádán, aby ťukl jednou, když slyší jednou. Následuje série tří pokusů: 1–1–1. Potom je pacient požádán, aby neťukal, když slyší ťuknout dvakrát. Examinátor provádí tři série: 2–2–2. Potom examinator ťuká následující sekvence: 1–1, 2–1, 2–2, 2–1, 1. Skórování je stejné jako v předchozím subtestu.

6. Enviromentální autonomie: tento subtest hodnotí spontánní tendenci přilnout k životnímu prostředí. Examinátor sedí před pacientem a dává pacientovy ruce na jeho/její kolena. Potom, aniž by něco řekl, se dotkne pacientových dlaní. Examinátor hodnotí pacientovu spontaneitu. Jestliže pacient vezme examinatorovy ruce, examinator ho požádá: „Nyní neberte moje ruce.“ Jestliže pacient vezme examinatorovy ruce i poté, co mu bylo řečeno, aby to nedělal, obdrží nula bodů. Jeden bod je dán, když pacient vezme examinatorovy ruce bez váhání. Dva body jsou dány pacientovi, který váhá a plný skór (3 body) obdrží ten pacient, který nevezme examinatorovy ruce.