

UŽITÍ ELEKTROKONVULZIVNÍ TERAPIE V LÉČBĚ ORGANICKÉ KATATONIE U PACIENTKY TRPÍCÍ NIEMANNOVOU- -PICKOVOU CHOROBOU TYPU C

kazuistika

Jakub Albrecht¹
Tadeáš Mareš¹
Eva Kitzlerová¹
Martin Anders¹
Jiří Raboch¹

¹Psychiatrická klinika 1. LF UK a VFN
v Praze

Kontaktní adresa:

As. MUDr. Jakub Albrecht
Psychiatrická klinika 1. LF UK a VFN
Ke Karlovu 11
120 00 Praha 2
e-mail: jakub.albrecht@vfn.cz

Práce byla podpořena výzkumnými
projekty: RVO-VFN 64165, Q27/LF1,
MZ VES 2015 15-30439A.

SOUHRN

Albrecht J, Mareš T, Kitzlerová E, Anders M, Raboch J. Užití elektrokonvulzivní terapie v léčbě organické katatonie u pacientky trpící Niemannovou-Pickovou chorobou typu C

Niemannova-Pickova choroba je dědičné, autosomálně recesivně podmíněné onemocnění metabolismu sfingolipidů a patří mezi lysosomální stádavá onemocnění. Její incidence v populaci je 0,91 na 150 000, v některých komunitách i více (varianta Nova Scotia, dříve typ D). Niemannova-Pickova choroba typu C je její nejrozšířenější formou. Symptomy prezentují široké spektrum etiopatologie a nejsou zcela specifické. Diferenciální diagnóza zahrnuje především primárně neurologické stavy (spinální ataxie), nicméně psychické projevy této nemoci mohou zahrnovat: (farmakorezistentní) psychózu, mánii, depresi, progresivní demenci a také katatonní syndrom. Neexistuje toho času žádná kauzální terapie. Dostupná je pouze enzymatická terapie a celý terapeutický proces se vesměs soustředí na zvládnutí dílčích zdravotních komplikací, zlepšení kvality života a prodloužení jeho délky.

Klíčová slova: Niemannova-Pickova choroba typu C, elektrokonvulzivní terapie, amantadin, katatonie.

SUMMARY

Albrecht J, Mareš T, Kitzlerová E, Anders M, Raboch J. Use of electroconvulsive therapy in the treatment of organic catatonia in patient suffering from Niemann-Pick disease type C

Niemann-Pick disease is hereditary, genetically conditioned disease affecting the metabolism of sphingolipids and belongs among lysosomal storage diseases. Its incidence in general population is one in 150,000, more in certain communities, and its type C is the most widespread form. Symptoms include a whole range of pathologies, which may not be entirely specific, nevertheless its psychic symptoms may mimic not only psychosis, but also depression, progressive dementia and even catatonic states. Currently there is no causal therapy, enzymatic therapy is currently an approved therapeutic approach and the whole therapeutic process is focused primarily on overcoming single complications at the time.

Key words: Niemann-Pick disease type C, electroconvulsive therapy, amantadine, treatment resistant catatonia.

ÚVOD

Niemannova-Pickova choroba je enzymatická porucha strádání lipidů v lyzosomech, s řadou společných projevů s dalšími lipodystrofiemi, z nichž k nejčastějším patří hepatosplenomegalie a encefalopatie (ukládání depozit sfingomyelinu v retikuloendoteliálních a parenchymatózních tkáních), které doprovází v řadě případů neurologické anebo psychické symptomy.¹

PATOGENEZE

U typu C (NP-C) dochází k akumulaci sfingolipidů alterací intracelulárního transportu endocytoplazmatického cholesterolu (nejčastěji mutací genu *NPC1* na 18. chromosomu, který kóduje velký membránový vazebný glykoprotein, nebo genu *NPC2* na 14. chromosomu, který kóduje malý signální rozpustný lyzomální protein s vysokou vazebnou afinitou pro cholesterol) v játrech, slezině a v mozku. Patologické glykosfingolipidy v mozku vedou k tvorbě neurofibrilárních smotků a kumulaci fosforylovaného tau-proteinu, je narušena myelinizace a funkce buněčné membrány a dochází k axonálnímu poškození dlouhých drah bílé hmoty a dendritopatii (corpus callosum, mozeček, bazální ganglia a thalamus, hippocampus a inferioposteriorní kortex).²

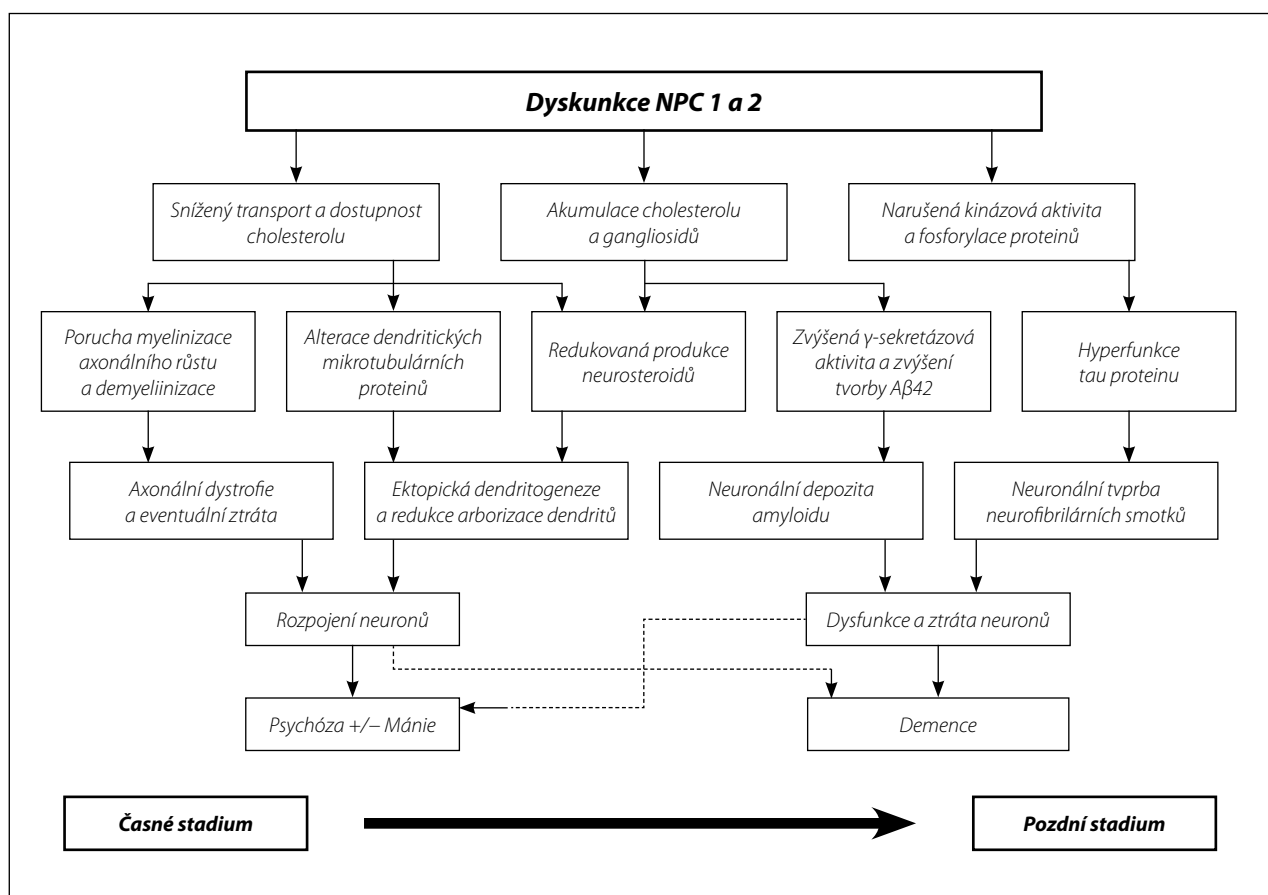
Tabulka 1. Přehled základních neuropsychiatrických příznaků a jejich relativní incidence¹

| | |
|---|-------------------------|
| mozečková ataxie (75 %) | dysfagie (37 %) |
| supranukleární paréza vertikálního pohledu (75 %) | spastická paréza (19%) |
| dysartrie (63 %) | hepatomegalie (19%) |
| kognitivní deficit (61 %) | epilepsie (16%) |
| motorický deficit (58 %) | percepční hluchota (4%) |
| splenomegalie (54 %) | kataplexie (4%) |
| psychické poruchy (45 %) | |

SYMPTOMY

Příznaky plynou z progresivního subakutního poškození CNS, klinická manifestace je extrémně heterogenní, nejčastěji však chronicky progredientní. Závažnost, věk nástupu a rychlost progresu jsou vysoce variabilní.

Psychické symptomy se vyskytují u většiny pacientů trpících tímto onemocněním a předcházejí až u 50 % pacientů⁴ několik let rozvoji ostatních příznaků, přičemž zahrnují: poruchy myšlení (fluidita myšlení, bradypsychismus, difúzní paranoidita nebo bludy paranoidně-persekučního charakteru) a vnímání (auditivní a vizuální halucinace bývají méně časté, naopak intrapsychické halucinace velmi časté), afektivní poruchy (unipolární deprese



Obr. 1. Etiopatogeneze a vliv dysfunkce produktů genů *NPC1* a *NPC2*

Pozn.: V etiopatogenezi se uplatňují podobné mechanismy jako u jiných neurodegenerativních onemocnění, podkladem je však patologická přítomnost cholesterolových depozit způsobující kaskádu dalších degenerativních změn neuronů a glie. Změny lze didakticky rozdělit na časné a pozdní. Volně podle Webbera a Klünemanna 2011.³

NEOBJASNĚNÁ ATAXIE?

POKUD JE U PACIENTA PŘÍTOMNA ATAXIE
S ČASNÝM ZAČÁTKEM (VĚK DO 40 LET)
A 2 ZE 3 SYMPTOMŮ



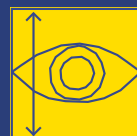
DETERIORACE

+ / NEBO



DYSTONIE

+ / NEBO



VERTIKÁLNÍ
POHLEDOVÁ OBRNA



DETERIORACE

- Především poruchy exekutivních funkcí



DYSTONIE

- V počátku onemocnění fokální
- obličej, akra končetin, paže



VERTIKÁLNÍ POHLEDOVÁ OBRNA

- Zpomalené vertikální sakády s následným poklesem amplitudy
- Horizontální sakády jsou postiženy až v pozdějších fázích onemocnění
- Plynulé sledovací oční pohyby zůstávají většinou nedotčeny

MŮŽE SE JEDNAT O NIEMANN-PICKOVU CHOROBU TYPU C (NPC)!

Literatura: Jahnova H et al. Orphanet J Rare Dis. 2014 Sep 19;9:140.

Více informací o bezplatném vyšetření NPC získáte na jakub.albrecht@vfn.cz nebo martin.anders@vfn.cz.

ZKÁZENÁ INFORMACE O LÉČIVÉM PŘÍPRAVKU ZAVESCA

Název přípravku: Zavesca 100 mg tvrdé tobolky. **Složení:** 1 tobolka obsahuje miglustat 100 mg. Pomocné látky. **Terapeutické indikace:** Perorální léčba dospělých pacientů s mírnou až střední formou Gaucherovy choroby typu 1, pro které není vhodná enzymatická substituční terapie. Léčba progredujících neurologických projevů u dospělých a dětských pacientů s Niemannovou-Pickovou chorobou typu C. **Dávkování a způsob podání:** Lékař musí mít zkušenosti s léčbou Gaucherovy, resp. Niemannovy-Pickovy choroby typu C. **Gaucherova choroba typu 1:** Doporučená úvodní dávka u dospělých pacientů je 100 mg 3x denně. Kvůli průjmům může být nutné dočasné snížení dávky na 100 mg 1x nebo 2x denně. U dětí a dospívajících ve věku 0-17 let nejsou k dispozici žádné údaje. **Niemann-Pickova choroba typu C:** Doporučená dávka pro dospělé a mladistvé pacienty (ve věku 12 let a starší) je 200 mg 3x denně. Dávkování u pacientů mladších 12 let by se mělo upravit vzhledem k povrchu těla v m² následovně: plocha povrchu těla > 1,25 m² 200 mg 3x denně, > 0,88–1,25 m² 200 mg 2x denně, > 0,73–0,88 m² 100 mg 3x denně, > 0,47–0,73 m² 100 mg 2x denně a ≤ 0,47 m² 100 mg 1x denně. U některých pacientů je nutné dočasné snížení dávky vzhledem k průjmu. Prospěch léčby je třeba pravidelně vyhodnocovat. U pacientů s Niemann-Pickovou chorobou typu C mladších 4 let jsou jen omezené zkušenosti. **Zvláštní populace:** Neexistuje žádná zkušenost s použitím přípravku u pacientů starších 70 let. U pacientů s poškozením ledvin (clearance kreatininu < 30 ml/min/1,73 m²) se nedoporučuje. U pacientů s poškozením jater nebyl přípravek hodnocen. Zavesca se může užívat s jídlem i bez jídla. **Kontraindikace:** Hypersenzitivita na léčivou látku nebo kteroukoli pomocnou látku. **Zvláštní upozornění a opatření pro použití:** Tres obvykle začal během prvního měsíce a ustoupil v průběhu léčby mezi prvním až třetím měsícem. Snížení dávky může tres zlepšit, ale někdy může být nezbytné přerušit léčbu. Miglustatem navozené **gastrointestinální příhody**, zejm. průjemy, reagují na individualizovanou úpravu diety, na užívání přípravku Zavesca mezi jídly a/nebo protiprůjmové léky jako loperamid. U některých pacientů může být nutné dočasné snížení dávky. Miglustat u potkanů nepříznivě ovlivňuje spermatogenezu, parametry spermatu a snižuje plodnost. Muži musí před plánovaným počtem přestat užívat přípravek Zavesca a používat spolehlivou antikoncepci ještě další 3 měsíce po jeho vysazení. U **Gaucherovy choroby typu 1** neexistuje důkaz o tom, že je Zavesca v účinnosti a bezpečnosti prospěšnější než ERT (Enzyme Replacement Therapy). Byly hlášeny případy periferní neuropatie s nebo bez souběžných stavů, jako jsou nedostatek vitamínu B12 a monoklonální gamapatie. Všichni pacienti musí podstoupit neurologické vyšetření před zahájením a dále opakovaně v průběhu léčby. Doporučuje se sledování počtu krevních destiček. Přínos léčby přípravkem Zavesca u **Niemann-Pickovy choroby typu C** by se měl pravidelně vyhodnocovat, např. každých 6 měsíců. Byla pozorována mírná snížení počtu krevních destiček bez souvislosti s krvácením, doporučuje se sledování počtu destiček. U některých **pediatrických pacientů** s Niemann-Pickovou chorobou typu C byl v časně fázi léčby miglustatem hlášen zpomalený růst, u nich a dospívajících by se měl růst monitorovat. **Interakce s jinými léčivými přípravky:** Současné podávání přípravku Zavesca a enzymatické substituce imiglucerázou u Gaucherovy choroby typu 1 může mít za následek snížené působení miglustatu. Zavesca pravděpodobně nemá žádný nebo pouze omezený vliv na farmakokinetiku imiglucerázy. **Fertilita, těhotenství a kojení:** Miglustat prostupuje placentou. Přípravek Zavesca nesmí být užíván v těhotenství a během kojení. Ženy v reprodukčním věku i mužští pacienti musí používat spolehlivý způsob antikoncepce. **Účinky na schopnost řídit a obsluhovat stroje:** Zavesca má zanedbatelný vliv na schopnost řídit nebo obsluhovat stroje. Pacienti trpící závratí, nesmí řídit vozidla nebo obsluhovat stroje. **Nežádoucí účinky:** Velmi časté: úbytek tělesné hmotnosti, pokles chuti k jídlu, tres, průjem, flatulence, bolest břicha. Časté: trombocytopenie, deprese, insomnie, pokles libida, periferní neuropatie, ataxie, amnézie, parestézie, hypoestézie, bolest hlavy, závrat, nauzea, zvracení, břišní distenze/diskomfort, zácpa, dyspepsie, svalové křeče a slabost, únava, astenie, zimnice a malátnost, abnormální výsledky studií nervového vedení. **Předávkování:** V případě předávkování se doporučuje obecná lékařská péče. **Zvláštní opatření pro uchovávání:** Uchovávejte při teplotě do 30°C. **Balení:** Krabička obsahuje 4 blistry po 21 tobolkách, celkem 84 tobolek. **Držitel rozhodnutí o registraci:** Actelion Registration Ltd, Chiswick Tower, London W4 4AL, Velká Británie. **Reg. č.:** EU/1/02/238/001. **Způsob výdeje a úhrady:** Přípravek je vázán na lékařský předpis a je hrazen z prostředků veřejného zdravotního pojištění. **Datum revize textu:** Říjen 2017. Před předepsáním léku se prosím seznámte s úplnou informací o přípravku.

nebo bipolárního charakteru – častěji však mánie), behaviorální poruchy vzniklé z „plného zdraví“ (včetně auto/heteroagrese) a obsedantně-kompulzivní symptomatika. Heteroagresivní jednání a sebepoškozování jsou většinou přítomny ještě bez přítomnosti jakéhokoliv manifestního neurologického postižení. Pravidelně u postižených dochází k sociálnímu stažení a kognitivní deterioraci s nápadným bradypsychismem. Onemocnění vede neodvratně k demenci (kortikálně-subkortikálního typu).⁵

DIAGNOSTIKA

Při diagnostice je nutná spolupráce se specializovaným pracovištěm na dědičné metabolické vady. Nezbytné je neurologické vyšetření se zaměřením na diferenciální diagnostiku ataxie a vyšetření očních pohybů; užitečné jsou i neurofyzilogické metody (elektromyografie, evokované potenciály, elektroencefalografie) a nespecifický náález je i na zobrazovacích metodách (magnetická rezonance). Histologicky lze ve dvou třetinách případů prokázat Filipínovým testem (barvením) tzv. pěnové buňky v kostní dřeni nebo mezi kožními fibroblasty. Patologický náález v mozku je již zcela specifický, neboť dochází k balonové degeneraci neuronů, tvoří se meganeurity a ektopické dendrity na neuronech. Elektronová mikroskopie prokáže polymorfní cytoplasmatická tělíska.

V biochemickém vyšetření nalézáme patologii v metabolismu cholesterolu (HDL a LDL). Základem diagnostiky je genetické vyšetření (geny *NPC-1* a *NPC-2*). Novějším dostupným vyšetřením je měření koncentrace oxysterolů (cholestan-3 β ,5 α ,6 β -triol) v krvi, které se vyznačuje vysokou senzitivitou i specifitou.⁶ K orientační diagnostice lze využít i *NP-C Suspicious Index* (<http://www.npc-si.com/tools/>).⁷

LÉČBA

Dlouhou dobu byla k dispozici pouze symptomatická léčba: epileptické záchvaty mohou být kontrolovány pomocí antiepileptik, mimovolní a přetrvávající svalové kontrakce vedoucí k abnormálním pozicím, zkroucení a opakovaným pohybům (dystonie) mohou být léčeny pomocí anticholinergních léků, pohybové problémy mohou být léčeny pomocí fyzioterapie a rehabilitace a nutriční problémy vyplývající z obtížného polykání mohou být řešeny pomocí výživové sondy. Psychické potíže jsou léčeny tak jako jiné organicky podmíněné poruchy.

V současné době je však k dispozici enzymatická semikauzální léčba preparátem miglustat (N-butyl-deoxynojirimycin), který inhibuje syntézu glykosfingolipidů inhibicí beta-glukosidázy 2, a který je dostupný i v České republice a plně hrazený z všeobecného zdravotního pojištění.

KAZUISTIKA

Anamnéza rodiny

Matka i otec pacientky, která bude představena v níže uvedené kazuistice, byli nositeli mutované alely NPC1 (c.2780

C > T; v ČR je frekvence přenašečů recesivní alely asi 1 na 156). Přes autozomálně recesivní dědičnost byly postiženy všechny tři jejich děti. Rodina je ve sledování Ústavu dědičných a metabolických vad při Klinice dětského a dorostového lékařství Všeobecné fakultní nemocnice v Praze (VFN).

Starší sestra pacientky H. (narozena 1978) začala být sledována na psychiatrii a neurologii ve svých 23 letech pro depresivní syndrom, zhoršení motoriky a paměti, kvadruypyramidovou a extrapyramidovou symptomatiku, ataxii; NP-C byla diagnostikována v 27 letech, kdy se prohloubily neurologické příznaky (dystonie, kvadruparéza, kontraktury, dysartrie a dysfagie). Brzy byla upoutána na invalidní vozík, dále se vyskytla typická paréza vertikálního pohledu. Ve 30. letech jí byla založena perkutánní endoskopická gastrostomie (PEG). Ve 33 letech byla zahájena léčba miglustatem, avšak v 35 letech přes veškerou léčebnou snahu zemřela.

Mladší bratr M. pacientky narozený v r. 1991 měl přítomnu hepatosplenomegalii ve 3. měsíci života. NP-C byla u M. diagnostikována ve věku 14 let v r. 2005, a to spolu s jeho sestrami. Manifestní byla neobratnost a podprůměrný intelekt. V jeho 20 letech byla zahájena léčba miglustatem; v klinickém obraze již byly přítomny splenomegalie, depresivní syndrom, poruchy chování a paréza vertikálního pohledu.

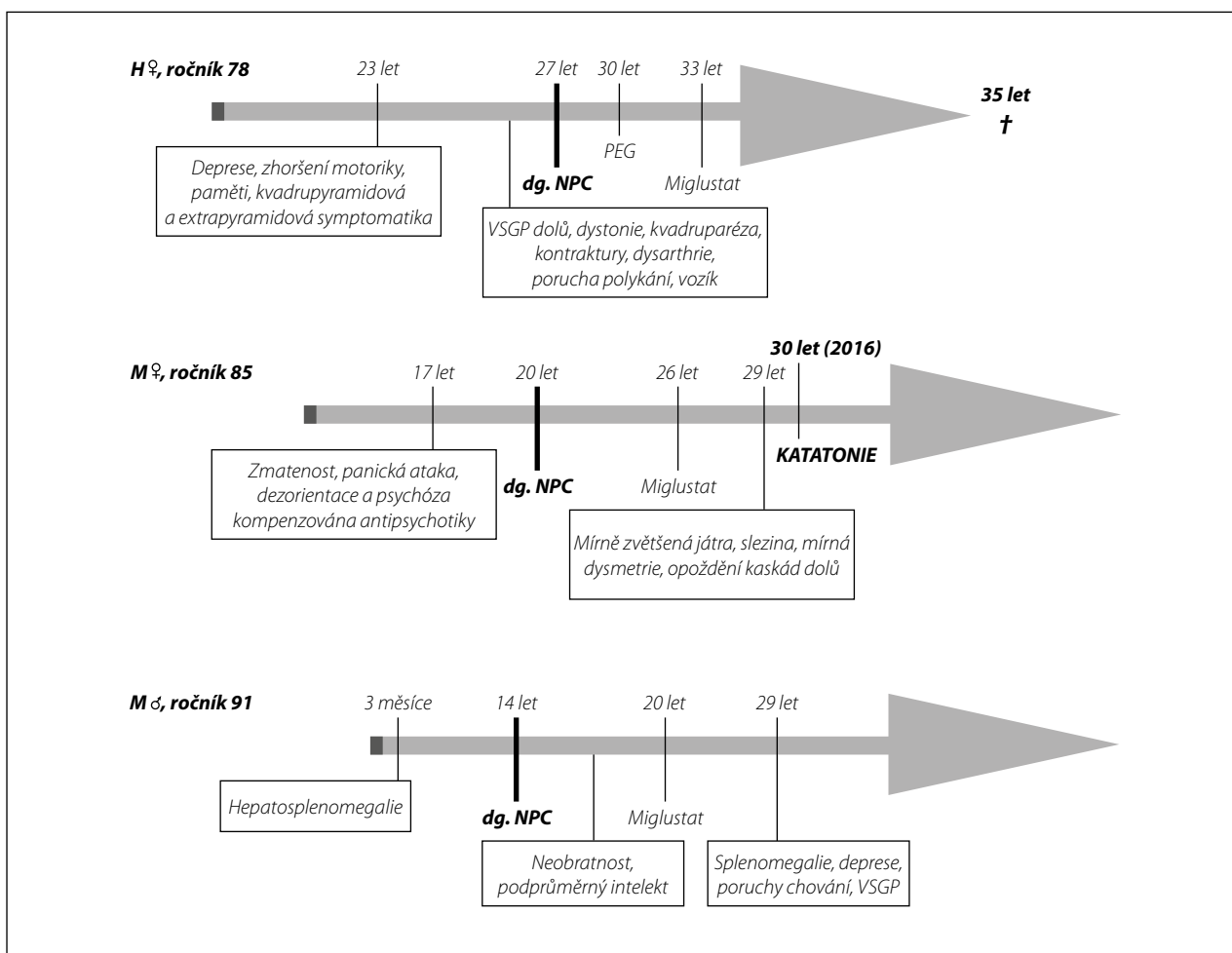
Anamnéza pacientky

Naše pacientka (M., narozena v r. 1985) navštěvovala psychiatrickou ambulanci od 17 let, kdy prodělala epizodu zmatenosti, dezorientace, panických atak a psychózy. Stanovena byla diagnóza schizoafektivní porucha a při podávání antipsychotické léčby byla vesměs uspokojivě stabilizována. Ke změně základní diagnózy u ní došlo v jejích 20 letech spolu se sourozenci při genetickém poradenství. Byla jí stanovena diagnóza organická porucha (afektivní a psychotická) jako komplikace NP-C. O šest let později byla zahájena léčba miglustatem. V jejích 29 letech byl patrně i zásluhou včasné terapie přítomen pouze náález mírné hepatosplenomegalie, slabé dysmetrie a opoždění vertikálních sakkád ve směru dolů.

Stav při příjmu

Na Psychiatrickou kliniku VFN byla pacientka přijata ve 30 letech pro relaps psychózy při významném svévolném snížení až úplném vysazení doporučené medikace (quetiapin, haloperidol, diazepam). Při přijetí podepsala dobrovolný vstup.

V popředí byly suicidální úvahy, hluboce depresivní forie, výrazný bradypsychismus, pasivita a manifestní katatonní příznaky (echolalie, echopraxe, stereotypie a vosková ztuhlost) s postupným vývojem až do plně rozvinuté neproduktivní katatonie (nástavy). Narušena byla i kognice (test hodin 0/5 bodů; sedmičkový test 0/5 bodů, Montrealský kognitivní test 26/30 bodů). U pacientky se druhý den rozvinul stupor, nespokojivost a odmítání potravy a tekutin, prominovala difúzní paranoidita a kontakt s realitou vymizel. Při příjmu byla stanovena diagnóza organické katatonní poruchy (F06.1) jako komplikace Niemannovy-Pickovy choroby typu C (E75.2, G32.8).

Obr. 2. **Kazuistika rodiny H.**

Pozn.: Oba rodiče jsou nositeli mutované alely NPC1 (c. 2780 C > T). Onemocnění se vyskytlo u všech tří sourozenců. VSVP (vertical supranuclear gaze palsy) – paréza vertikálního pohledu.

Ihned bylo zahájeno podávání parenterální rehydratace a diazepam kontinuálně i. v. (v max. dávce 40 mg pro die) a s ohledem na katatonii byla vysazena dlouhodobě podávaná antipsychotická léčba (quetiapin a haloperidol). Nemocná byla shledána indikovanou k elektrokonvulzivní léčbě (EKT), proběhla příprava a z interního a oftalmologického hlediska nebyly shledány kontraindikace k zamýšlenému postupu, současně proběhlo kontrolní neurologické konzílium.

Elektrokonvulzivní terapie

Samotné elektrokonvulze probíhaly zpočátku v intenzivním denním režimu z vitální indikace, elektrody byly umístěny bitemporálně, energie byla v úvodu titrována od 20 do 40 % (Thymatron; 110–220 mC) podle konvulzivního prahu. Pro nedostatečný efekt po čtyřech aplikacích byl v rámci augmentační strategie účinku EKT aplikován amantadin infúzně (7 dní a následně převod na p. o.). EKT s amantadinem měly velmi výrazný efekt a série byla ukončena při dosažení remise po celkovém počtu 11 aplikací.

Neurologické kontrolní vyšetření konstatovalo přetrvávající mírnou dystonii levé dolní končetiny, lehkou instabilitu chůze, jinak bez zásadního nálezu.

Psychiatricky po dokončení série EKT: forie byla projasněna k niveau, myšlení bylo jednoduché, leč věčné, mnestické poruchy postkonvulzivní velmi diskrétní (postižena především krátkodobá paměť), kognice globálně oslabena jen slabě (test hodin 4/5 bodů; sedmičkový test 3/5 bodů, Montrealský kognitivní test 28/30 bodů), což znamenalo výrazné zlepšení vůči stavu při příjmu. Pacientka byla zcela bez floridních psychotických či katatonických projevů, usměvavá a postupně aktivnější a spontánnější, bez zaznamenaných suicidálních tendencí či proklamovaných ideací.

Terapie miglustatem nebyla během hospitalizace přerušena a byl jí podáván v obvyklém dávkování. Z profylaktických důvodů byla po ukončení EKT nastavena udržovací psychofarmakologická léčba sertralinem v nízké dávce (25 mg pro die) a quetiapinem (v dávce 100 mg pro die) a následně byl pozvolna redukován amantadin p. o.

Pacientka byla 27. den hospitalizace dimitována ve stabilizovaném stavu do domácí ambulantní péče, kde se v následujících týdnech stav stále mírně zlepšoval, mnestické postelektrokonvulzivní poruchy již přestaly být patrné; stále však přetrvávala mírná kognitivní porucha, ani spontaneita nebyla plně navrátna ad integrum, nicméně pacientka se zapojila do chodu domácnosti své matky, zprvu formou pomoci při domácích pracích, postupně však začala

jevit spontánní zájem i o drobné práce vyžadující jemnou motoriku, psychotické příznaky se však již neobjevily.

DISKUSE

Léčba Niemannovy-Pickovy choroby typu C v lůžkovém psychiatrickém zařízení zcela jistě není běžnou záležitostí, ale katatonní stavy v rámci somatického onemocnění se v praxi všeobecných i psychiatrických nemocnic vyskytují poměrně často.

Terapeutické snahy se u naší nemocné od začátku upínaly k rychle dosažitelné symptomatické úlevě, k co možná nejlepší kompenzaci psychického stavu.

Užití elektrokonvulzivní terapie bylo učiněno z vitální indikace, po selhání terapie léčby první volby, tj. benzodiazepiny, což je postup, který doporučují literární zdroje.⁸ Pacientka odmítala přijímat potravu a tekutiny z psychotické motivace, ztratila náhled. Iniciální nedostatečný účinek EKT byl účinně augmentován amantadinem, jehož aplikace byla zatím publikována pouze v několika případových studiích.^{9,10} Chybí systematický přehled, vzhledem ke specifitě zkoumané situace a nedostatku zdrojových dat. Průběh terapie naší pacientky ukazuje, že předpoklad o pozitivním vlivu amantadinu, a ev. dalších glutamatergických preparátů¹¹ při augmentaci elektrokonvulzivní terapie, se jeví být účinným a zcela jistě by si zasloužil extenzivnější výzkumné úsilí.

V profylaktické léčbě byla volena psychofarmaka, ale nabízí se také otázka využití udržovacích EKT, které již jsou součástí běžné praxe na Psychiatrické klinice v Praze a jejichž pozitivní efekt byl prokázán například v léčbě depresivní symptomatiky.¹² U katatonie je k dispozici pouze skromné množství studií případů a užití této terapeutické modalit v prevenci relapsu organické katatonie není toho času dostatečně zmapováno.

Kognitivní funkce pacientky byly po zaléčení stavu zvýšeny, nicméně restituce ad integrum nenastala, nemůžeme však

objektivně hodnotit, zda tento stav byl způsoben nežádoucími vlivy EKT, či se jedná o přetrvávající kognitivní oslabení, které dle některých autorů může po katatonních stavech přetrvávat,¹³ navíc Niemannova-Pickova choroba typu C je onemocnění vedoucí prozatím neodvratně k demenci. Je otázkou, nakolik může efekt EKT ovlivnit neurodegenerativní procesy související se základním onemocněním NP-C.

Rádi bychom demonstrovali důležitost precizního odběru anamnestických dat, která v případě naší pacientky velmi usnadnila celý diagnostický proces, protože přítomnost takto silně vyjádřené psychopatologie při somatickém onemocnění by měla být upozorněním na to, aby se diagnostické úsilí v psychiatrii neomezovalo pouze na diagnózu pod oddílem „F“, a psychiatr by se neměl obávat v případě pochybností obrátit na kolegy „somatických specializací“. Toto se týká především rezistentních stavů u chronicky léčených pacientů v lůžkových zařízeních, u nichž, přes veškerou terapeutickou snahu, dochází k progredientnímu horšení stavu vedoucímu k demenci. Významným vodítkem pro diagnostiku NP-C je orientační neurologické vyšetření (paréza okohybných pohybů) a pomoci může i *NP-C Suspicious Index*.

Podrobné a přehledné pojednání o katatonních stavech nabízí článek prof. Finka, který byl opublikován nedávno v České a slovenské Psychiatrii.¹⁴

ZÁVĚR

Niemannova-Pickova choroba typu C představuje vzácnou, avšak z psychiatrického hlediska nezanedbatelnou jednotku, jejíž projevy mohou být jak chronicky progredientní, tak bouřlivé až život ohrožující, a z terapeutického hlediska až rezistentní k léčbě. Metoda augmentace elektrokonvulzivní terapie amantadinem se ukázala být v tomto případě úspěšná, což potvrzuje dosavadní poznatky o této závažné nemoci.

LITERATURA

- Albrecht J, Anders M. Psychické projevy Niemannovy-Pickovy choroby typu C. Čes a slov Psychiat 2011; 107 (6): 346–353.
- Chang TY, Reid PC, Sugii S, et al. Niemann-Pick type C disease and intracellular cholesterol trafficking. The Journal of Biological Chemistry 2005; Jan 280 (22): 20917–20920.
- Webber D, Klunemann HH. Psychiatric Manifestations of Niemann-Pick Disease. European Psychiatric Review 2011; 4: 25–31.
- Maubert A, Hanon C, Sedel F. Psychiatric disorders in adult form of Niemann-Pick disease type C. Encephale 2016; 42 (3): 208–213.
- Kulhánek J, Albrecht J, Honzík et al. Psychiatrická manifestace dědičných metabolických poruch. Čes a slov Psychiat 2015; 111 (6): 295–305.
- Reunert J, Fobker M, Kannenberg F. Rapid Diagnosis of 83 Patients with Niemann Pick Type C Disease and Related Cholesterol Transport Disorders by Cholestantriol Screening. EBioMedicine 2016; 4: 170–175.
- Wraith JE, Sedel F, Pineda M, et al. Niemann-Pick type C Suspicion Index tool: analyses by age and association of manifestations. J Inher Metab Disease 2014; 37(1): 93–101.
- Luchini F, Medda P, Mariani MG. Electroconvulsive therapy in catatonic patients: Efficacy and predictors of response. World J Psychiatr 2015; 5 (2): 182–192.
- Walstra AN, den Broek MV, Giltay EJ et al. Successful amantadine treatment of a patient with ECT-resistant catatonia. Tijdschr Psychiatr 2016; 58 (8): 599–602.
- Goetz M, Kitzlerova E, Hrdlicka M et al. Combined use of electroconvulsive therapy and amantadine in adolescent catatonia precipitated by cyber-bullying. J Child Adolesc Psychopharmacol 2013; 23 (3).
- Kozelek P, Albrecht J, Hadjipapanicolaou D. Užití glutamatergických preparátů v léčbě katatonních stavů: teorie a kazuistika organické katatonní poruchy. Poster na Neuropsychiatrickém fóru II 2012, Praha.
- Youssef NA, McCall WV. Relapse prevention after index electroconvulsive therapy in treatment-resistant depression. Ann Clin Psychiatry 2014; 26 (4): 288–296.
- Baker IWS, Jackson M, Bass C. Catatonia Causing Permanent Cognitive Impairment: A case study. Cogn Behav Neurol 2005; 18 (3).
- Fink M. Katatonie: často se vyskytující klinický syndrom, rozpoznatelný a léčitelný. Čes a slov Psychiat 2017; 113 (2): 84–93.