

Anna Barczak

*Platforma Badań Chorób Rzadkich, Instytut Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej im. M. Mossakowskiego, Polska Akademia Nauk, Warszawa

*Polskie Towarzystwo Alzheimerowskie

OTĘPIENIE O WCZESNYM POCZĄTKU

Otępienie o wczesnym początku (ang. Young Onset Dementia – YOD) jest definiowane jako każda forma tego typu schorzenia, ale zdiagnozowana u osoby w wieku poniżej 65 lat. Otępienie może wystąpić u osób nawet w wieku 30 lat. Najczęstszą przyczyną jest choroba Alzheimera (AD), a otępienie naczyniowe i otępienie czołowo-skroniowe (FTD) są kolejnymi najpopularniejszymi schorzeniami występującymi u młodszych ludzi.

Otępienia, które pojawiają się w młodszym wieku są heterogeniczną grupą zaburzeń obejmującą głównie pierwotne choroby neurodegeneracyjne u dorosłych, otępienia wtórne, np. naczyniowe, różne zespoły otępienne o potencjalnie odwracalnej etiologii (np. choroby autoimmunologiczne, schorzenia zakaźne) oraz otępienia wywołane nadużywaniem substancji [1]. Wśród chorób pierwotnie neurozwyrodnieniowych w młodszym wieku, poza AD i FTD, spotyka się otępienie z ciałami Lewy'ego, oraz otępienie w chorobie Parkinsona i chorobę Creutzfeldta-Jakoba. Inną przyczyną wczesnych otępień są schorzenia uwarunkowane genetycznie (np. choroba Huntingtona) i metaboliczne (np. choroba Wilsona) [2].

Najnowsze dane dotyczące rozpowszechniania otępienia o wczesnym początku wskazują, iż częstość występowania tego zjawiska wynosi 119 osób na 100 000 osób w populacji w wieku od 30 do 64 lat, co odpowiada 3,9 milionom osób na całym świecie. Zgodnie z powyższymi wyliczeniami, w Polsce prawdopodobnie nawet do około 45 tysięcy osób może mieć różne formy otępienia o wczesnym początku, ale dokładna liczba nie jest znana.

W przedziale wieku 30-34 lat choruje z 1,1 na 100 000 osób i wartość ta rośnie do 77,4 na 100 000 osób w wieku od 60 do 64 roku życia. Rozpowszechnienie między mężczyznami i kobietami jest podobne [3], chociaż dane z Francji wskazują, że częstość występowania YOD jest wyższa u mężczyzn niż u kobiet, co może być spowodowane, przynajmniej częściowo, częstszym występowaniem chorób sercowo-

naczyniowych i nerwowo-naczyniowych oraz zaburzeń związanych z nadużywaniem substancji przez mężczyzn [4]. W krajach o wysokim dochodzie rozpowszechnienie YOD jest niższe niż w tych o niskim dochodzie na mieszkańca. W porównaniu z poprzednimi metaanalizami rozpowszechnienie YOD wzrosło niemal dwukrotnie, co jest prawdopodobnie wynikiem istnienia zarówno dokładniejszych kryteriów diagnostycznych, jak i opracowaniu lepszych metod, zwiększania dostępu do nich i stopniowo rosnącej świadomości wśród lekarzy i społeczeństwa [3].

Rozpoznawanie otępień o wczesnym początku

Pomimo istnienia kryteriów diagnostycznych oraz wielu światowych i lokalnych rekomendacji poświęconych temu zagadnieniu, rozpoznawanie otępień o wczesnym początku stanowi wyzwanie kliniczne. Wiek zachorowania ma wpływ na dynamikę zmian, a tempo pogorszenia funkcji poznawczych jest szybsze niż u starszych pacjentów, co powoduje, iż jak najwcześniejsze rozpoznanie właściwej przyczyny zaburzeń funkcjonowania u młodszych osób z otępieniem powinno być priorytetem. Młodszy pacjenci znacznie częściej mają rzadkie formy otępienia, w których nie ma początkowo zaburzeń pamięci, ale występują problemy z kontrolą zachowania, motoryką, chodzeniem, koordynacją lub równowagą. YOD jest również bardziej obciążony ryzykiem dziedzicznym (genetycznym), występującym nawet do 10% młodszych osób z otępieniem.

Nawet w przypadku najczęściej występującego u młodych osób otępienia w przebiegu choroby Alzheimera, czas od pierwszego objawu do rozpoznania tego schorzenia w krajach skandynawskich wynosił 5,5 roku, a czas od początku do kontaktu z lekarzem ogólnym wynosił 3,4 roku. Na wizytę w szpitalu pacjenci średnio czekają 10,3 miesiąca, a następnie upływa kolejne 14,8 miesięcy do uzyskania diagnozy. Powszechnie uznana za przydatną w diagnozie choroby Alzheimera analizę biomarkerów z płynu mózgowo-rdzeniowego (PMR) przeprowadzono po 8,3 miesiącach od hospitalizacji [5]. Sytuacja w Polsce prawdopodobnie wyglądałaby podobnie, ale obecnie z powodu sytuacji epidemiologicznej część ośrodków wykonujących ocenę biomarkerów AD z PMR wstrzymała swoją działalność.

Inną przyczyną trudności diagnostycznych w przypadku YOD jest nietypowy dla otępienia obraz kliniczny. W świadomości i nomenklaturze otępienie kojarzy się z podeszłym wiekiem i zazwyczaj nie jest utożsamiane z pacjentami w wieku średnim. Najczęściej przyczyny szuka się w trybie życia pacjenta, stresie, zaburzeniach nastroju, chorobach somatycznych, wypaleniu zawodowym [6], a w przypadku kobiet, również w zaburzeniach hormonalnych związanych z menopauzą [7]. Brak skuteczności proponowanych oddziaływań farmakologicznych i poza farmakologicznych (rehabilitacja, psychoterapia), kolejne próby modyfikacji leczenia, mnogie wizyty u różnych specjalistów, wyniki testów wykluczające przyczyny somatyczne, oczekiwanie na możliwość wykonania kolejnych badań dodatkowych, czy brak dostępu do nowoczesnych technik diagnostycznych prowadzi do znacznego opóźnienia diagnozy. To z kolei uniemożliwia włączenie leczenia, które jest najbardziej skuteczne we wczesnych fazach choroby i skutkuje frustracją samego pacjenta i jego rodziny, która często zniechęca się do poszukiwania właściwej diagnozy lub szuka alternatywnych, czasem bardzo kosztownych metod leczenia, stanowiących niekiedy zagrożenie dla zdrowia, czy życia pacjenta.

Nawet przy podejrzeniu otępienia u młodych osób problematyczna może okazać się sama choroba, która różni się od fenotypu spotykanego w podeszłym wieku. Ponad 95% przypadków AD o późnym początku charakteryzuje się dominującymi zaburzeniami pamięci, ale wśród wczesnej postaci, tylko około 70% pacjentów prezentuje taki profil poznawczy. U 18% stwierdza się wariant językowy (logopeniczny typ pierwotnej afazji postępującej -PPA), 8% prezentuje dominujące zaburzenia wzrokowo-przestrzenne, prakcji i widzenia, a w przypadku pozostałych 4% pacjentów rozpoznaje się wariant czołowy AD [8]. Pacjenci z wariantem wzrokowo-przestrzennym przez wiele lat szukają pomocy u lekarza okulisty. U osób z zaburzeniami prakcji często mylnie stwierdza się zwyrodnienie korowo - podstawne i nie otrzymują oni stosownej farmakoterapii. Chorym z językowym wariantem AD przypisuje się naczyniowe podłoże trudności (udar mózgu z afazją), włączając niepotrzebnie tylko preparaty usprawniające krążenie mózgowe. Pacjentów z wariantem czołowym z powodu obecności zaburzeń zachowania traktuje się jako przypadki psychiatryczne, bez uwzględnienia choroby pierwotnie neurozwyrodnieniowej [9]

Rozległe spektrum zwyrodnienia płatów czołowo-skroniowych również ma heterogenny charakter. Poza najczęściej spotykanym wariantem behawioralnym otępienia czołowo skroniowego (62.8% młodszych pacjentów), w tej populacji u około 15.3% rozpoznaje się semantyczny wariant PPA, a 2,5% chorych prezentuje postać agramatyczną/niepłynną PPA [8]. Warto podkreślić, iż diagnoza różnicowa językowych postaci otępienia, czyli PPA jest niezwykle istotna, ponieważ farmakoterapii zalecanej w przypadku wariantu logopenicznego, najczęściej spowodowanego patologią alzheimerowską, nie powinno się stosować w przypadku pozostałych typów PPA [10].

Inne prezentacje tego spektrum w postaci otępienia czołowo-skroniowego z chorobą neuronu ruchowego (7,6%), zespołu korowo-podstawnego (6,4%) oraz postępującego porażenia nadjądrowego (5,3%) [8], również charakteryzują się różnorodnością objawów, z przewagą najpierw zaburzeń ruchowych wcześniej inwalidyzujących pacjentów, często mylonych z chorobą Parkinsona, a następnie z dość szybko narastającymi objawami otępienia, bez dominujących zaburzeń pamięci, co również opóźnienia właściwe rozpoznanie [2].

Znaczenie diagnozy otępienia o wczesnym początku

Młody wiek pacjenta jest czynnikiem ograniczającym uzyskanie świadczenia przez specjalistów chorób neurozwyrodnieniowych, jeśli obszar działań placówki obejmuje tylko pacjentów w starszym wieku (poradnie i oddziały psychogeriatryczne). Zakres opieki nad osobami cierpiącymi na otępienie jest zaprogramowany niemal w całości na potrzeby starszych pacjentów, bez uwzględniania młodszego wieku grupy pacjentów z YOD. Konieczne są zatem działania na rzecz poprawy metod szybkiej diagnozy i zaspokojenia unikalnych potrzeb pacjentów z YOD. [11]

Inne problemy to zakłócone relacje w rodzinie spowodowane zmianami ról, utratą aktywności jednego z rodziców oraz wyzwania relacyjne z dziećmi, zwłaszcza tymi młodszymi, mieszkającymi w domu z chorym. Starsze dzieci mogą zostać wydelegowane do roli opiekuna, co ogranicza ich własną niezależność i rozwój osobisty, wraz z często trudnym do zniesienia wysiłkiem, z jakim wiąże się rola opiekuna [6]. Okres dojrzewania często wiąże się z dużym zamieszaniem, niepewnością i zakłóceniem "normalnych" praktyk rodzinnych. Jest to stresujący czas

nawet dla dorosłej osoby, a dla rozwijającego się dziecka może być jeszcze bardziej intensywny. Aby dojrzeć emocjonalnie i poznawczo oraz móc prowadzić niezależne życie, dzieci potrzebują wsparcia ze strony rodziców, którzy mogą dość dobrze funkcjonować w swoich rolach rodzicielskich. Posiadanie rodzica z YOD oznacza zarówno pozbawienie tego wsparcia, jak i stawienie czoła zmieniającym się relacjom z tym rodzicem, który w coraz mniejszym stopniu jest w stanie spełnić swoją rolę rodzicielską [12]. U samych pacjentów z YOD niezwykle trudny jest niepokój o małżonka, na którego spadło więcej obowiązków, rodziców i dzieci względem których nie mogą już sprawować właściwej opieki. Z drugiej strony, osoby z YOD stanowią "pokolenie kanapkowe" opiekujące się swoimi dziećmi, a jednocześnie mające obowiązki wobec starzejących się własnych rodziców [6]. Dodatkowo może pojawić się zaniepokojenie o zdrowie dzieci lub rodzeństwa, którzy będą mieli zwiększone ryzyko rozwoju choroby [13].

Diagnoza YOD może również wywoływać uczucie głębokiego zakłócenia cyklu życia, jako że pacjenci są postrzegani i sami siebie również traktują jako zbyt młodych, aby mieć otępienie. Skutkuje to poczuciem przedwczesnego zestarzenia się i frustracją wynikającą ze straty oczekiwanej przyszłości. Może to mieć wpływ na wiele aspektów tożsamości, w tym na rolę osoby potrzebnej komuś, powodując smutek, postrzeganą utratę siebie i obniżoną samoocenę [11].

U osób z YOD, w przeciwieństwie do starszych pacjentów z otępieniem szybko i gwałtownie pojawiają się objawy neuropsychiatryczne, które mogą wpływać na jakość życia zarówno samych pacjentów jak i ich rodzin. Objawy depresji wpływają na obniżenie jakości życia, nasilają zmiany wynikające z otępienia i przyspieszają instytucjonalizację pacjentów [6]. Inne zachowania związane z YOD obejmują wycofanie społeczne, utratę empatii, odhamowanie, ekshibicjonizm, hiperseksualność, agresję, impulsywność, objawy kompulsywne, trudności z planowaniem i dokonywaniem osądów. Powszechnie mogą występować nietypowe na tym etapie życia zaburzenia widzenia, utratę funkcji motorycznych oraz językowych, prowadzących do zaburzenia komunikacji. Przy nasileniu innych niż zapominanie objawów, same zaburzenia pamięci zaczynają mieć marginalne znaczenie, jako że agresywny rodzic może być bardziej groźny dla dzieci niż ten, który zapomina [12].

Spoleczne oblicze otępienia o wczesnym początku

Ważnym problemem dla osób z YOD jest negatywny stereotyp i strach z nim związany, który stanowi barierę dla powszechnego dostępu do wsparcia. Piętno związane z diagnozą YOD pochodzi z opinii innych osób niż specjaliści w zakresie tych schorzeń, którzy uważają, że ludzie z tą chorobą są winni sami sobie, ich problemy wynikają z tego, że nie prowadzili zdrowego, aktywnego poznawczo i społecznie życia. To zawstydzanie i obwinianie prowadzi do początkowego zaprzeczenia choroby przez osoby nią dotknięte, a nawet przez lekarzy i opiekunów pacjentów. Wszystko to skutkuje dalszym ograniczaniem możliwości diagnozy, wsparcia, pomocy i opieki. Negatywne stereotypy, stygmatyzacja, zawstydzanie i obwinianie związane z diagnozą otępienia są często wynikiem dezinformacji i prowadzą do marginalizacji samych chorych i ich rodzin. Istnieje potrzeba sformułowania i powszechnego przekazania informacji, które zwiększą wiedzę na temat konsekwencji marginalizacji wśród osób z YOD. Powinno się to szczególnie odbywać poprzez zidentyfikowanie barier ograniczających korzystanie z formalnych usług społecznych, psychospołecznych implikacji tego stanu i możliwości przeciwdziałania temu zjawisku [13]. Relatywnie niewielka liczba osób z rozpoznaniem YOD powoduje, iż odpowiednie działania pozostają rozdrobnione, geograficznie rozproszone, zmienne i często są krótkoterminowe. Istniejące systemy opieki są zwykle ukierunkowane na osoby starsze i są postrzegane przez osoby z YOD i ich opiekunów jako nieodpowiednie dla młodszych osób. Ta spostrzegana niestosowność oddziaływań może prowadzić do ich niedostatecznego stosowania, a także wzmacniać poczucie izolacji u młodych osób z otępieniem [11].

Otępienie o wczesnym początku i praca zawodowa

Pacjenci z YOD są zazwyczaj czynni zawodowo, a problemy w pracy często bywają pierwszym znacznym sygnałem pogarszającej się sprawności poznawczej.

W przypadku młodych pacjentów z otępieniem takie rozpoznanie jest szczególnie przygnębiające, jako że dotyka osób w ich najlepszych latach, w trakcie ich kariery i podczas tworzenia rodzin i wychowywania dzieci. Najczęściej są to chorzy, którzy już mają dzieci na utrzymaniu w domu i współmałżonka, który musi kontynuować pracę. Im wcześniej występują objawy otępienia, tym większe koszty, głównie

z powodu utraty produktywności pacjentów. Utrata pracy i bezpieczeństwa finansowego przed przejściem na emeryturę są poważnym utrudnieniem dla rodzin dotkniętych YOD. Wczesne objawy mogą negatywnie wpływać na wydajność pracy i relacje, ostatecznie prowadząc do zmniejszenia wymiaru zatrudnienia, rezygnacji lub utraty pracy, które powodują trudności ekonomiczne i poczucie bycia obciążeniem finansowym. W momencie utraty pracy lub rezygnacji z niej, objawy uniemożliwiają osobom z YOD znalezienie lub utrzymanie innej pracy. Utrata świadczeń z tytułu zatrudnienia może dodatkowo zwiększyć negatywne konsekwencje dla rodziny. Niektóre osoby z YOD są na szczycie kariery i mają zobowiązania finansowe, takie jak kredyty hipoteczne lub wydatki związane z edukacją dzieci. Co więcej, małżonkowie często zmniejszają zatrudnienie, aby pełnić rolę opiekuna lub rozpoczynają pracę po raz pierwszy w nisko płatnych obszarach zatrudnienia, aby zapewnić potrzebny dochód. Potrzeba utrzymania zatrudnienia przez opiekuna jest źródłem znacznego stresu, a małżonkowie, którzy pozostają w pracy i mają dzieci w domu, mogą doświadczać największych trudności. Niestety, dostępna pomoc socjalna jest niewystraszająca i prowadzi do wykluczenia młodych osób z otępieniem, a brak dostatecznych środków finansowych jest formą stygmatyzacji strukturalnej, która dotyka całą rodzinę pacjentów z YOD [11].

Przy relatywnie wcześnie postawionym rozpoznaniu i dobrej reakcji na leczenie, w niektórych przypadkach praca zawodowa może być przez pacjenta kontynuowana. Ma to wiele zalet: może pomóc w utrzymaniu poczucia własnej wartości, więzi społecznych, wspomagać utrzymanie aktywności poznawczej, a także zapewnić dochód. Ale pozostanie w pracy nie będzie możliwe, ani nie będzie właściwym wyborem dla wszystkich pacjentów. Niektóre osoby z YOD, nie będące w pełni krytyczne wobec swojego gorszego funkcjonowania, mogą odmówić zrezygnowania z wykonywania dotychczasowych obowiązków, co może stanowić potencjalne zagrożenie, jeśli wykonywane czynności zawodowe mogą stanowić takie ryzyko. Wskazane jest poinformowanie rodziny pacjenta przez lekarza o tym, w jakim zakresie wykonywanie pewnych działań jest możliwe, czy istnieją jakieś możliwości wsparcia pacjenta, np. aby dokończył rozpoczęte sprawy lub projekty, oraz kiedy powinno nastąpić całkowite zaprzestanie wykonywania obowiązków zawodowych. Powszechnym zjawiskiem jest wspieranie pacjenta przez zżytych z nim i życzliwych współpracowników, ale nie może być to reguła, zwłaszcza przy odpowiedzialnych

zadaniach. Innym rozwiązaniem jest przeniesienie pacjenta do mniej uciążliwych i prostszych obowiązków w tej samej instytucji, co oczywiście również będzie wiązać się z mniejszym wynagrodzeniem.

W Polsce, najczęściej wraz postawieniem diagnozy YOD pacjent już przebywa na zwolnieniu lekarskim lub innym świadczeniu zdrowotnym, i dopiero potem podejmowane są procedury związane z przyznaną renty inwalidzkiej. Niestety, powszechnym zjawiskiem jest przyznawanie pacjentom z YOD na początku tylko czasowego świadczenia, co jest znacznym utrudnieniem dla opiekunów, szczególnie kiedy stan pacjenta (poznawczy, fizyczny, psychiczny) nie pozwala na wykonanie koniecznych badań, pacjent jest narażony na stres, a sam niepokój czy świadczenie zostanie przedłużone jest niezwykle wyczerpujący dla i tak obciążonych opiekunów.

Podsumowanie

Najnowsze szacunki rozpowszechnienia wskazują na podwojenie liczby osób z otępieniem o wczesnym początku na świecie w stosunku do poprzednich wyliczeń. Jest to niezwykle ważna informacja, która powinna posłużyć do rozwoju, wdrożenia i zintensyfikowania obecnych działań w celu uzyskania szybkiej diagnozy, leczenia i odpowiedniego wsparcia dla tej grupy pacjentów, często traktowanych marginalnie. Konieczne jest również podnoszenie świadomości społecznej i edukacja pracowników służby zdrowia na temat osób z otępieniem o wczesnym początku.

Piśmiennictwo

1. Sitek EJ, Barczak A, Harciarek M. Neuropsychological assessment and differential diagnosis in young-onset dementias. *Psychiatric Clinics of North America* 2015, 38 (2), 265-279.
2. Barczak A. Otępienie w chorobach rzadkich. W: T. Gabryelewicz, A. Barczak, M. Barcikowska (red.) *Otępienie w praktyce*. Poznań: Wydawnictwo Termedia 2018. ss 199-214.
3. Hendriks S, Peetoom K, Bakker C i wsp. Global Prevalence of Young-Onset Dementia: A Systematic Review and Meta-analysis. *JAMA Neurol.* 2021;78(9):1080–1090.
4. Carcaillon-Bentata L, Quintin C, Boussac-Zarebska M i wsp. Prevalence and incidence of young onset dementia and associations with comorbidities: A study of data from the French national health data system. *PLoS Med* 2021; 18(9): e1003801 2021.
5. Kvello-Alme M, Bråthen G, White LR i wsp. Time to Diagnosis in Young Onset Alzheimer's Disease: A Population-Based Study from Central Norway. *J Alzheimers Dis.* 2021;82(3):965-974.
6. Hvidsten L, Engedal K, Selbaek G i wsp. Quality of Life in People with Young-Onset Alzheimer's Dementia and Frontotemporal Dementia *Dement Geriatr Cogn Disord.* 2018; 45:91–104.
7. Barczak A Otępienie czołowo-skroniowe. W: T. Gabryelewicz, A. Barczak, M. Barcikowska (red.) *Otępienie w praktyce*. Poznań: Wydawnictwo Termedia 2018. ss 141-177.
8. Chiari A, Vinceti G, Adani G I wsp. Epidemiology of early onset dementia and its clinical presentations in the province of Modena, Italy. *Alzheimer's Dement.* 2021;17:81-88.
9. Barczak A. Wczesne rozpoznawanie choroby Alzheimerera. *Pediatrics i Medycyna Rodzinna* 2018, 14 (2), 157-166.
10. Barczak A. Warianty choroby Alzheimerera. W: T. Gabryelewicz, A. Barczak, M. Barcikowska (red.) *Otępienie w praktyce*. Poznań: Wydawnictwo Termedia 2018. ss. 83-124.

11. Bayly M, O'Connell ME, Kortzman A i wsp. Family carers' narratives of the financial consequences of young onset dementia. *Dementia (London)*. 2021 Apr 20:14713012211009341.
12. Hoppe S. Identity work of children with a parent with early-onset dementia in the Netherlands: Giving meaning through narrative construction. *Dementia (London)*. 2021 Aug 11:14713012211033494.
13. Nwadiugwu M. Early-onset dementia: key issues using a relationship-centred care approach. *Postgrad Med J* 2021;97:598–604.