

Zespół Gillesa de la Tourette'a w aspekcie neuropsychiatrycznym. Opis przypadku

Neuropsychiatric aspects of Gilles de la Tourette's syndrome. Case report

**Dorota Jasińska, Agnieszka Wesecka, Ewa Teneta,
Mirosław Nigborowicz, Jolanta Firak-Tora**

Oddział Psychiatryczny, Szpital Specjalistyczny w Gorlicach



Dorota Jasińska
Absolwentka Wydziału
Lekarskiego Śląskiego
Uniwersytetu
Medycznego
w Katowicach oraz
Wydziału Biologii
Uniwersytetu
Warszawskiego,
lekarz na oddziale
neurologii Szpitala
Specjalistycznego im.
Henryka Klimontowicza
w Gorlicach.
Hobby: języki obce,
literatura piękna, film.

STRESZCZENIE

Zespół Tourette'a to zaburzenie neuropsychiatryczne, którego głównym objawem są tiki ruchowe i głosowe, mogące niejednokrotnie przybierać bardzo złożoną postać. Etiologia zespołu nie została do końca poznana. Często towarzyszą mu inne choroby, takie jak ADHD, OCD, depresja, zachowania impulsywne oraz lękowe. Zespół ma swój początek w dzieciństwie. Częściej występuje u chłopców. Ze względu na aspekt psychospołeczny może być schorzeniem bardzo dotkliwym.

Słowa kluczowe: tiki, OCD, ADHD, histamina, paciorkowce hemolizujące grupy A i B

ABSTRACT

Tourette's syndrome is a neuropsychiatric disease in which main role plays facial, head, neck and upper limbs movements' disorders and also vocal disorders called "tics". Etiology is unknown and probably multifactorial. The syndrome can be associated with OCD, ADHD, depression and fear disorders. The disease more often occurs among boys and has its onset in childhood. As for the psychosocial burdens, Tourette's syndrome can be considered as extremely painful and even life destroying.

Key words: tics, OCD, ADHD, histamine, streptococcus hemolytic group A and B

NAJWAŻNIEJSZE

Nieustannie złe zachowanie? A może to zespół Tourette'a?

HIGHLIGHTS

Permanent bad behavior? Maybe it's just Tourette's syndrome?

WSTĘP

Definicja zespołu Gillesa de la Tourette'a obejmuje złożone tiki ruchowe z co najmniej jednym tikiem głosowym, występujące przynajmniej przez rok oraz powodujące cierpienie i zaburzenia czynnościowe [1].

W 1825 r. Jean Etienne Marie Gaspard Itard jako pierwszy opisał historię markizy de Dampierre. Objawy u tej kobiety rozpoczęły się, gdy miała 7 lat, i utrzymywały przez resztę jej życia (zmarła w wieku 80 lat) – z wyjątkiem jednego roku, kiedy to wyjechała do Szwajcarii i wyszła za mąż. W 1885 r. Tourette u 9 pacjentów opisał objawy zespołu, który nazywał *maladie des tics* – chorobą tikową, a który dziś określany jest jego nazwiskiem. Terminu „choroba Gillesa de la Tourette'a” jako pierwszy użył Charcot na cześć swojego ucznia i przyjaciela [3].

OPIS PRZYPADKU

Pacjentka R.M., lat 33, została przyjęta na oddział psychiatryczny z powodu nasilających się zaburzeń zachowania: uciekała z domu, była niepodporządkowana, piła alkohol, uprawiała przygodny seks, kradła, żebrała, podróżowała bez celu po okolicznych miejscowościach. Na oddział przyprowadził ją brat. Dotychczas hospitalizowana trzykrotnie na tutejszym oddziale z rozpoznaniem „organiczne zaburzenia osobowości i zachowania” (F70.8), upośledzenie umysłowe w stopniu nieznacznym (F70.1).

W wywiadzie: genetycznie bez obciążań, od 4. r.ż. choruje na padaczkę z napadami częściowymi złożonymi, neguje urazy głowy z utratą przytomności, jest najstarsza z trójki rodzeństwa (rodzeństwo jest zdrowe), w czwartej klasie szkoły podstawowej doznała oparzenia ręki – przeszła przeszczep skóry, szkołę podstawową ukończyła bez powtarzania klas, następnie ukończyła szkołę zawodową specjalną (kierunek hotelarstwo), mieszka w domu rodzinnym z matką i braćmi, nie wyszła za mąż, nie ma dzieci. Od 5 lat pije alkohol do kilku razy w tygodniu. Neguje ciągi alkoholowe i palimpsesty. Leki takie jak karbamazepina zażywała nieregularnie. Od dzieciństwa cierpi na zaburzenia ruchowe mięśni głowy, szyi, twarzy oraz kończyn górnych. Od kiedy zaczęła spożywać alkohol, zaburzenia te znacznie się nasiliły. Pod wpływem stresu i emocji ruchy te również się wzmagają.

W badaniu psychiatrycznym: na pierwszy plan wysuwały się złożone ruchy o charakterze tików, o znacznym nasileniu, obejmujące twarz, głowę, szyję i kończyny górne oraz tik głosowy o charakterze pochrząkiwania. Pacjentka miała jasną świadomość, była prawidłowo zoriento-

wana allo- i autopsychicznie. Roztrzęsiona, pociła się obficie, w kontakcie charakteropatyczna, z trudem podporządkowywała się poleceniom. Nastrojowo zmieniała, chwilami euforyczna, skracająca dystans, wulgarna, odhamowana seksualnie, bezkrytyczna. Objawów psychotycznych ani myśli „s” nie ujawniała.

W badaniu neurologicznym poza wyżej wspomnianymi tikami nie występowały odchylenia od normy.

Skarżyła się głównie na brak zainteresowania ze strony mężczyzn, zmęczenie przygodnymi związkami oraz brak przyjaciół i akceptacji społecznej: „Nie mam nikogo. Wszyscy odchodzą. Kobiety i mężczyźni. Nigdy sobie nikogo na stałe nie znajdę”. Swoje impulsywne zachowania seksualne tłumaczyła właśnie odrzuceniem i potrzebą poszukiwania stałej relacji. Podawała, że alkohol, który spożywała, by poczuć się lepiej psychicznie, nasilał znacznie zaburzenia ruchowe.

Matka pacjentki, nie radząc sobie z destrukcyjnymi zachowaniami córki, wystąpiła do sądu o ubezwłasnowolnienie jej i skierowanie do domu opieki społecznej, co pacjentka bardzo boleśnie przeżyła w trakcie pobytu na tutejszym oddziale. Czuła się jeszcze bardziej odrzucona i opuszczona: „Nie mam rodziny, ja więcej ciepła otrzymuję od obcych ludzi niż od swoich”.

Po dokładniejszej analizie wywiadu i ponownym zbadaniu pacjentki postawiono rozpoznanie zespołu Tourette'a i zmodyfikowano leczenie, uzupełniając je o haloperidol w dawce do 90 kropli na dobę (wcześniej pacjentka była leczona perazyną w dawce do 200 mg na dobę i karbamazepiną do 600 mg na dobę). W trakcie pobytu stosowano również terapię poznawczo-behawioralną, psychoedukację. Stopniowo pacjentka stawała się coraz bardziej zrównoważona emocjonalnie, bardziej zdyscyplinowana, współpracująca, uczestniczyła w zajęciach terapeutycznych, przychodziła chętnie na zebrania społeczności. Tiki kończyn górnych ustąpiły zupełnie, natomiast te obejmujące głowę i szyję oraz tik głosowy zmniejszyły swoją częstotliwość.

Po czterotygodniowej hospitalizacji pacjentka została wypisana do domu w stanie zadowolającym, z zaleceniem zażywania leków podawanych w trakcie hospitalizacji oraz z bezwzględnym zakazem picia alkoholu.

DYSKUSJA

Zespół Gillesa de la Tourette'a charakteryzuje się złożonymi tikami ruchowymi i jednym lub więcej tikami

głosowymi, występującymi co najmniej przez rok, powodującymi cierpienie i zaburzenia czynnościowe [1].

Jako pierwsze zwykle pojawiają się tiki twarzowe, równie częste są tiki dotyczące szyi, ramion i kończyn górnych. Tiki głosowe mogą mieć różny zakres – od prostych dźwięków do jasnych słów lub przymusu wypowiedziania wulgaryzmów. Wraz z czasem trwania choroby tiki stają się bardziej złożone. Częstotliwość ich występowania nasila stres zarówno emocjonalny, jak i fizyczny. Wraz z zespołem Tourette'a często występują: OCD (zaburzenia obsesyjno-kompulsywne), ADHD, depresja, lęk, zaburzenia zachowania w postaci zachowań impulsywnych [1] (ryc. 1).

Początek choroby to zwykle wiek ok. 7 lat, chłopcy chorują 3 razy częściej niż dziewczynki. Zapadalność wynosi 5/10000 [1].

Etiologia jest nieznaną. Bierze się pod uwagę czynniki genetyczne, głównie geny autosomalne dominujące, część przypadków związana jest z zaburzeniami w syntezie histaminy [3].

Co do przyczyn neuroanatomicznych choroby Tourette'a, badania wskazują na zaburzenia funkcjonowania zarówno struktur korowych (kora czołowa), jak i podkorowych (wzgórze, zwoje podstawy) oraz zaburzenia przekazywania impulsów nerwowych między tymi strukturami [6].

Pewną rolę odgrywają również błędy w systemach dopaminowych i zaburzenia rozwojowe zwojów podstawy mózgu, często również czynniki infekcyjne takie jak zespół PANDAS (pediatryczne, autoimmunizacyjne zaburzenia związane z paciorkowcem, czyli zespół autoimmunizacyjny związany z zaburzeniami obsesyjno-kompulsywnymi lub złożonymi tikami pojawiający się przed okresem dojrzewania i związany z infekcją paciorkowcami hemolizującymi grupy A i B) [3].

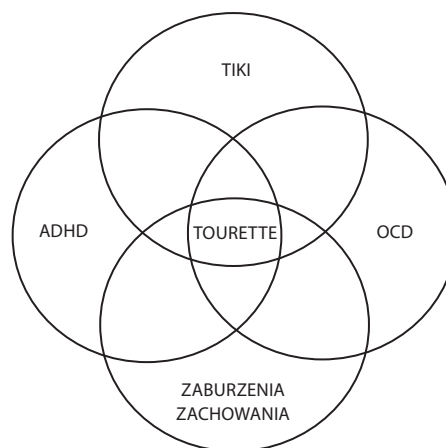
W terapii lekiem z wyboru jest haloperidol [1]. Stosuje się również inne neuroleptyki, a także atomoksetynę, blokery kanału wapniowego oraz klonidynę [2].

WNIOSKI

Chociaż, jak podaje literatura, zespół Tourette'a nie skraca życia pacjenta, to jednak znacznie obniża jego jakość [4]. Nieleczony powoduje znaczne zaburzenia funkcjonowania, zachowania autodestrukcyjne i ryzykowne,

takie jak przypadkowy seks, uzależnienie od alkoholu i narkotyków, które pośrednio mogą prowadzić do śmierci. Podobnie wygląda kwestia inteligencji, która – chociaż nie jest bezpośrednio zmieniona przez samą chorobę – z powodu aspołecznych i autodestrukcyjnych zachowań pacjentów pozostaje często niewykorzystana, tak jak w przypadku naszej pacjentki. Dlatego tak niezwykle istotne jest wczesne zdiagnozowanie i wdrożenie leczenia zespołu Tourette'a.

Rycina 1. Zaburzenia obecne w zespole de la Tourette'a.



PIŚMIENNICTWO

1. Semple D, Smith R, Burns J et al. *Oxford handbook of psychiatry*. Wyd. pol.: Oksfordzki podręcznik psychiatrii. Czelej, Lublin 2007 (wyd. 1).
2. Swedo SE, Leonard HL, Garvey M et al. *Pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with streptococcal infections: clinical descriptions of the first 50 cases*. *AJP* 1998; 55: 264-271.
3. Collins S. *Terapia zespołu Tourette'a*. *Świat Nauki* 2011; 7(239): 8.
4. Robertson MM. *Gilles de la Tourette syndrome: the complexities of phenotype and treatment*. *Br J Hosp Med (Lond)* 2011; 72 (2): 100-107.
5. Enersen OD. *Georges Albert Edouard Brutus Gilles de la Tourette. Whonamedit? A dictionary of medical eponyms*, 2014.
6. *Advances in Neurology. Tourette syndrome*. Walkup JT, Mink JW, Hollenback PJ (red.). Lippincott, Williams & Wilkins, Philadelphia 2006; 99: xv.

Adres do korespondencji:

Dorota Jasińska
38-450 Dukla, ul. Jana Pawła 45
e-mail: dorjas10@wp.pl