

## 0 πρωτεύικός χαρακτήρας του συνδρόμου Gilles de la Tourette

Ι. Μιχόπουλος, Ι. Ζέρβας, Α. Πεχλιβανίδης, Ν. Βαϊδάκης

Ψυχιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Αιγινήτειο Νοσοκομείο

Ψυχιατρική 2003, 14:303-308

Οι διαταραχές τικ εμφανίζονται στην παιδική και εφηβική ηλικία και παρουσιάζουν μεγάλη διαβάθμιση στην ποικιλία των συμπτωμάτων και στη βαρύτητα της εξέλιξης. Περιγράφονται δύο περιπτώσεις ασθενών. Η πρώτη εμφανίζει από μικρή ηλικία τα τυπικά συμπτώματα του συνδρόμου Tourette. Η δεύτερη, αρκετά χρόνια μετά την εφηβεία, εμφανίζει παρορμητική συμπεριφορά με σύμπλοκα τικ (φωνητικά και κινητικά). Συζητείται η όψιμη έναρξη του συνδρόμου Tourette και η θεώρησή του μέσα σε ένα ευρύ φάσμα, που περιλαμβάνει την ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή και τις διαταραχές παρορμήσεων και συμπεριφοράς (διαταραχή ελαττωματικής προσοχής/υπερκινητικότητας).

**Λέξεις ευρετηρίου:** σύνδρομο Tourette, τικ, όψιμη έναρξη, παρόρμηση, ψυχαναγκαστικό φάσμα.

### Εισαγωγή

Το 1885, ο Georges Gilles de la Tourette περιέγραψε εννιά ασθενείς που εμφάνιζαν συνδυασμό κινητικών τικ που συνοδεύονταν από ανεξέλεγκτα φωνήματα και παρορμητική ή υπερκινητική συμπεριφορά. Έκτοτε, το σύνδρομο Tourette (ΣΤ) φέρει το όνομά του και αποτελεί την πιο συχνή διαταραχή τικ. Χαρακτηρίζεται από συνδυασμό φωνητικών και κινητικών τικ, που έχουν έναρξη στην παιδική ή εφηβική ηλικία και υπάρχουν για περισσότερο από ένα έτος, δεν οφείλονται σε κάποια πάθηση ή φάρμακο και επηρεάζουν έντονα την λειτουργικότητα του ατόμου.<sup>2</sup> Το ΣΤ χαρακτηρίζεται από χρονιότητα και συχνά συνυπάρχει με ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή (ΙΨΔ) ή διαταραχή ελαττωματικής προσοχής/υπερκινητικότητας (ΔΕΠΥ). Τα τικ, που αποτελούν το κύριο χαρακτηριστικό του ΣΤ, ορίζονται ως απότομες, ασυνεχείς, επαναλαμβανόμενες μυϊκές συσπάσεις ή ήχοι (φωνήματα) που μιμούνται στοιχεία της φυσιολογικής συμπεριφοράς, αλλά εκδηλώνονται με απρόσφορο τρόπο. Είναι ακούσια και επηρεάζονται μερικώς από την προσπάθεια του ατόμου να τα καταστείλει. Παρουσιάζουμε δύο περιπτώσεις ασθενών με σκοπό να δείξουμε τόσο την κλινική πολυμορφία του ΣΤ όσο και το γενικό φάσμα, στο οποίο θα μπορούσε να ενταχθεί.

### Παρουσίαση περιπτώσεων

**Περίπτωση 1:** Η Μ.Χ., 26 ετών, γεννήθηκε με φυσιολογικό τοκετό. Από τα πρώτα χρόνια της έναρξης της ομιλίας παρουσίασε βατταρισμό, ο οποίος διατηρείται έως σήμερα. Σε ηλικία 10-11 ετών άρχισε να παρουσιάζει απότομες και θορυβώδεις εισπνοές, καθώς και γκριμάτσες με τα χείλη. Δύο χρόνια αργότερα προστέθηκαν απότομες κραυγές, οι οποίες έδωσαν τη θέση τους σε λέξεις και νέες κινήσεις (ανασήκωμα του ώμου). Όλη αυτή η συμπεριφορά με αναίτια ξεσπάσματα κινήσεων και κραυγών ήταν ακούσια, ανεξήγητη και προκαλούσε δυσφορία στην ίδια και στους οικείους της και προστριβές μαζί τους. Μπορούσε να τα καταστείλει με τη βούληση για βραχύ, μόνο, χρονικό διάστημα. Τα συμπτώματα επιδεινώνονταν κατά τις βραδινές ώρες, όταν παρακολουθούσε τηλεόραση και όποτε βρισκόταν σε κατάσταση ψυχικής έντασης. Η πορεία στο χρόνο είχε υφέσεις κι εξάρσεις. Σε ηλικία 18 ετών απευθύνθηκε σε ψυχολόγο, απ' τον οποίο δόθηκε έμφαση στον βατταρισμό και στο "αίσθημα κατωτερότητας" της ασθενούς. Μετά την ηλικία των 20 ετών τέθηκε η διάγνωση του ΣΤ και αργότερα άρχισε να λαμβάνει αγωγή με αλοπεριδόλη, παρουσιάζοντας βελτίωση στα τικ, αλλά έχοντας ακόμα μειωμένη κοινωνική ζωή και καταθλιπτικόμορφα συμπτώματα. Ο έλεγχος με ΗΕΓ και MRI εγκεφάλου ήταν αρνητικός. Χωρίς απόκλιση από τον μέσο όρο ήταν και ο νευροψυχολογικός έλεγχος. Η από διαιτίας αγωγή με συνδυασμό πιμοζίδης και

σιταλοπράμης έχει δώσει καλά αποτελέσματα με ύφεση των τικ, καλή διάθεση και κανονιστική κοινωνική ζωή.

**Περίπτωση 2:** Η Ε.Β., 26 ετών, γεννήθηκε μετά από πρόωρο τοκετό (26 εβδομάδων). Ήταν η δεύτερη από δύο διζυγωτικές δίδυμες. Ζύγιζε 1400 g και πέρασε δυόμισυ μήνες σε θερμοκοιτίδα. Κατά τους πρώτους μήνες της ζωής, έγινε αντιληπτό ότι παρουσίαζε πρόβλημα όρασης στον δεξιό οφθαλμό (στραβισμός και μεγάλη μείωση οπτικής οξύτητας που αποδόθηκε σε πιθανή ατροφία του οπτικού νεύρου). Τέσσερις χειρουργικές επεμβάσεις ως τα 18 της χρόνια δεν έφεραν αποτέλεσμα και η ασθενής, πλέον, έχει μονόφθαλμη όραση. Παρουσιάζεται αποφευκτική στις κοινωνικές επαφές και έντονα εξαρτητική ως προς την εξωστρεφή και δυναμική αδερφή της. Λίγα χρόνια μετά την αποτυχία στις πανελλήνιες εξετάσεις, σε ηλικία 23 ετών, εκδηλώνει καταθλιπτική αντίδραση που διαρκεί περίπου 6 μήνες. Σε ηλικία 24 ετών, κατά την αποχώρηση της αδερφής της για σπουδές στο εξωτερικό, αρχίζει να εμφανίζει "κακές σκέψεις" επιθετικού-σεξουαλικού περιεχομένου και, λίγους μήνες μετά, ανεξήγητη συμπεριφορά: επιτόπια πηδηματάκια, εκστομίση υβριστικών φράσεων, τελετουργίες κατά τις οποίες έβγαίνει στο μπαλκόνι του σπιτιού της και μετακινούσε σιγμιαία τα ρούχα της, αποκαλύπτοντας το στήθος και τα γεννητικά της όργανα, όπως και παρορμητικές κινήσεις των άκρων προς τα γεννητικά όργανα των οικείων της. Είχε την ικανότητα να καταπιέζει μερικώς αυτές τις παρορμήσεις, όταν βρισκόταν έξω από το σπίτι της. Γενικά, της ήταν αδύνατο να δώσει οποιαδήποτε εξήγηση για τη συμπεριφορά της. Η παρακολούθηση από ψυχολόγο και η λήψη ολανζαπίνης (επί 4 μήνες περίπου) δεν είχαν αποτέλεσμα. Ο έλεγχος με ΗΕΓ στέρησης ύπνου και MRI εγκεφάλου ήταν αρνητικός. Ο νευροψυχολογικός έλεγχος έδειξε σημαντική διαφορά (21 βαθμούς) μεταξύ λεκτικού (99) και πρακτικού νοητικού πηλίκου (78) στο WAIS, όπως και μειωμένη απόδοση στις δοκιμασίες οπτικής μνήμης (BVRT, RCFT και 3S-3W), Stroop CWT και Wisconsin CST. Ένα χρόνο, περίπου, μετά την έναρξη των συμπτωμάτων τέθηκε η διάγνωση του ΣΤ με άτυπους χαρακτήρες (δεν πληρούται το Γ' κριτήριο του DSM-IV για ηλικία έναρξης προ των 18 ετών). Έλαβε αγωγή με αλοπεριδόλη, φλουοξετίνη και βπεριδένη παρουσιάζοντας αρκετή βελτίωση, τόσο στην παρορμητική συμπεριφορά όσο και στη διάθεση, χωρίς όμως πλήρη εξάλειψη της συμπτωματολογίας.

## Συζήτηση

Όπως φαίνεται από την περιγραφή των ασθενών, η πρώτη (Μ.Χ.) παρουσιάζει την τυπική πορεία του ΣΤ: εμφάνιση στην παιδική ηλικία, εκδήλωση απλών κινητικών τικ που με το χρόνο γίνονται πολυπλοκότερα, μεταναστεύουν και διαδράμουν κατά υφέσεις και εξάρσεις. Τα φωνητικά τικ προστίθενται αργότερα, παρουσιάζουν επίσης εξέλιξη, συνυπάρχουν με τα κινητικά και ακολουθούν παρόμοια πορεία. Τα συμπτώματα προκαλούν δυσκολίες στην κοινωνική ζωή της ασθενούς και συνοδεύονται από καταθλιπτική εικόνα. Η θεραπεία με νευροληπτικά και SSRIs είχε την καλύτερη αποτελεσματικότητα.

Από την άλλη μεριά, η δεύτερη ασθενής (Ε.Β.) παρουσιάζει μία, κάθε άλλο παρά τυπική, εικόνα. Ωστόσο, η συγκεκριμένη περίπτωση θα μπορούσε να χαρακτηριστεί ως άτυπο σύνδρομο Tourette, με όμοια έναρξη, και να ταξινομηθεί κατά DSM-IV ως διαταραχή τικ μη προσδιοριζόμενη αλλιώς. Τα συμπτώματα εκδηλώθηκαν στο 24ο έτος, δηλαδή αρκετά αργότερα από το 21ο έτος της ηλικίας, που είναι το τελευταίο όριο, σύμφωνα με τη διεθνή βιβλιογραφία, για να τεθεί η διάγνωση του ΣΤ - αν και μεμονωμένες περιπτώσεις μετά από αυτό το όριο έχουν αναφερθεί. Η ασθενής εμφανίζει συγχρόνως κινητικές και φωνητικές εκδηλώσεις, με σύμπλοκο χαρακτήρα, με εκρηκτικό-παρορμητικό τρόπο και με μερική ικανότητα αναστολής. Η λειτουργικότητά της παραβλάπτεται έντονα από τα συμπτώματα και η θεραπεία με νευροληπτικά και SSRIs είχε αρκετά καλά αποτελέσματα.

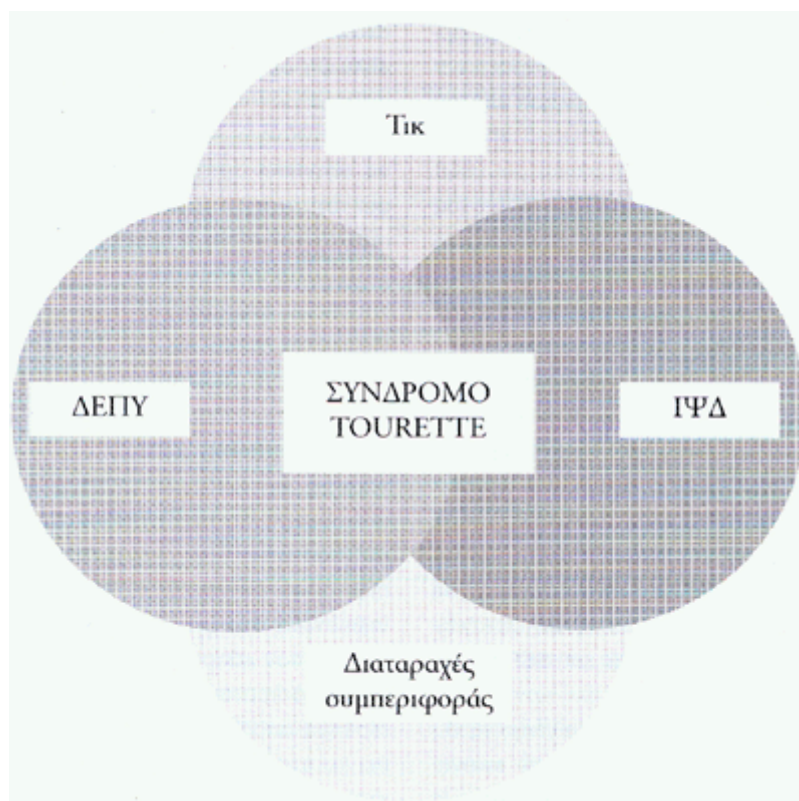
Είναι σαφείς οι ομοιότητες των συμπτωμάτων της δεύτερης ασθενούς με αυτά μιας ιδεοψυχαναγκαστικής διαταραχής (ΙΨΔ): απότομη εισβολή οχληρών σκέψεων, επιτακτική ανάγκη να εκτελεστούν οι παρορμητικές πράξεις, μερική ικανότητα να αναχαιπισθούν, ανακούφιση από την επιτέλεση. Η έλλειψη οργάνωσης, όμως, του συμπλέγματος σκέψη-παρόρμηση-συμπεριφορά σε έναν στερεότυπο καταναγκασμό, καθώς και η αδυναμία της ασθενούς να εξηγήσει αυτά που της συμβαίνουν ή να τα θέσει σε σειρά αιτίου-αποτελέσματος, απομακρύνει από το τυπικό ΙΨΔ προφίλ.

Η προσπάθεια, άλλωστε, να κατανοηθεί το ΣΤ το τοποθετεί στο συνεχές *παρόρμηση-ψυχαναγκασμός*. Θεωρείται ότι το τικ έχει δύο συνιστώσες: την κινητική και την αισθητηριακή. Η δεύτερη αποτελείται από τις "προειδοποιητικές αισθητηριακές παρορμήσεις" (premonitory sensory urges), που τυπικά προηγούνται των κινητικών εκδηλώσεων και που ο «διότι οι

ασθενείς τις περιγράφουν ως "ακαθόριστο αίσθημα" που τους ωθεί στην εκτέλεση του τικ και εντοπίζεται σε συγκεκριμένη περιοχή του σώματος (συνηθέστερα στα άκρα ή στο πρόσωπο) ή ως αίσθημα πίεσης, σαν κάποιος να "ξύνει" ή να "γαργαλά" το εσωτερικό του σώματος ή της κεφαλής.<sup>3</sup> Σε αυτό το αίσθημα αποδίδεται και η έντονη δυσφορία που νιώθει το άτομο στην προσπάθεια να καταπιέσει την εκτέλεση του τικ. Γι' αυτό, άλλωστε, όταν καταπιέζεται ένα τικ για πολλή ώρα, η εκτέλεσή του γίνεται κατόπιν με μαζικό-εκρηκτικό τρόπο. Η ικανοποίηση αυτής της παρόρμησης, που έρχεται με την κινητική συνιστώσα του τικ, είναι που φέρνει την ανακούφιση μετά την εκτέλεσή του. Με ανάλογο τρόπο οι ασθενείς με ΙΨΔ περιγράφουν έντονο άγχος και δυσφορία, τόσο κατά την εισβολή των ιδεοληψιών, όσο και κατά την προσπάθεια να απαλλαγούν από αυτές ή να αναβάλουν τις ψυχαναγκαστικές τους πράξεις.

Νευροβιολογικώς, και στις δύο καταστάσεις ενοχοποιείται δυσλειτουργία του κυκλώματος προμετωπιαίος φλοιός-βασικά γάγγλια. Στο ΣΤ, σε μελέτες με τομογραφία εκπομπής ποζιτρονίων (PET) και λειτουργική μαγνητική τομογραφία (fMRI), έχει παρατηρηθεί ασυμμετρία στα βασικά γάγγλια (κέλυφος, κερκοφόρος πυρήνας) Επίσης έχουν διατυπωθεί υποθέσεις για δυσλειτουργία της ντοπαμινεργικής διαβίβασης.

Στην ΙΨΔ έχει παρατηρηθεί αμφοτερόπλευρη μείωση του όγκου των κερκοφόρων πυρήνων, ενώ έχει



**Σχήμα 1.** Κλινικό φάσμα συνδρόμου Tourette (τροποποιημένο από Jankovic J., Tourette's syndrome. *N Engl J Med* 2001, 16:1184-1192).

ενοχοποιηθεί περισσότερο η σεροτονινεργική διαβίβαση.

Η ομοιότητα των κλινικών εκδηλώσεων του ΣΤ και της ΙΨΔ κάνει δύσκολη τη διαφορική διάγνωση. Από την άλλη μεριά, 90% των ανθρώπων με ΣΤ έχουν ψυχαναγκαστικά συμπτώματα και περίπου τα δύο τρίτα μπορεί να θεωρηθεί ότι παρουσιάζουν συνοσηρότητα με ΙΨΔ.

Η ιδιαίτερως προκλητική συμπεριφορά της δεύτερης ασθενούς (γδύσιμο στο μπαλκόνι, ύβρεις, απόπειρες να αγγίξει τα γεννητικά όργανα των οικείων της) έφερνε σε αδιέξοδο τα μέλη της οικογένειας. Συχνά, τα άτομα με ΣΤ εμφανίζουν ακραίες παρορμητικές συμπεριφορές, με βίαιες και, μερικές φορές, αυτοτραυματικές ενέργειες. Συχνή είναι η συνύπαρξη με διαταραχή ελαττωματικής προσοχής/υπερκινητικότητας (ΔΕΠΥ) και μειωμένη σχολική απόδοση (40-60%). Η αδυναμία αρκετών ασθενών με ΣΤ να εστιάσουν την προσοχή τους δεν οφείλεται μόνο στη συνυπάρχουσα ΔΕΠΥ, αλλά

και στην απασχόληση της προσοχής με την πληθώρα παρορμήσεων και την προσπάθεια καταπίεσης των τικ.

Χωρίς να είναι τυπικό εύρημα, στο 20% των παιδιών με ΣΤ παρατηρούνται νευροψυχολογικά ελλείμματα (προσοχή, οπτικοχωρική μνήμη, εκτελεστική ικανότητα). Παρόμοια ελλείμματα παρουσίασε και η δεύτερη ασθενής.

Συνολικά, το ΣΤ φαίνεται να εκδηλώνεται μέσα σε ένα ευρύ φάσμα που περιλαμβάνει την εκδήλωση τικ, την ΙΨΔ, την ΔΕΠΥ και τις διαταραχές συμπεριφοράς και παρορμήσεων (Σχήμα 1), λαμβάνοντας πολυπρόσωπο, πρωτεύικό, χαρακτήρα.

## Βιβλιογραφία

1. Kaplan H, Sadock B. Synopsis of Psychiatry, 8th ed. Williams & Wilkins, 1997:1215-1223.
2. American Psychiatric Association, Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 4th ed. American Psychiatric Association, Washington, DC, 1994.
3. Cohen DJ, Jankovic J, Goetz CG. Tourette Syndrome. Williams & Wilkins, 2001:1-13.
4. Sylvain Chouinard, Blair Ford. Adult onset tic disorders. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2000, 68:738-743.
5. Eapen V, Lees AJ, Lokre JP, Trimble MR, Robertson MM. Adult onset tic disorders. *Mov Disorders* 2002, 17:735740.
6. Marneros A. Adult onset of Tourette's syndrome: a case report. *Am J Psychiatry* 1983, 140:924-925.
7. Araneta E, Magen J, Musci MN Jr, Singer P, Vann CR. Tourette's syndrome symptom onset at age thirty-five. *Int J Soc Psychiatry* 1979, 25:4-9.
8. Peterson BS, et al. A functional magnetic resonance imaging study of tic suppression in Tourette syndrome. *Arch Gen Psychiatry* 1998, 55:326-333.
9. Peterson BS, et al. Reduced basal ganglia volumes in Tourette's syndrome using three-dimensional reconstruction techniques from magnetic resonance images. *Neurology* 1993, 43:941-949.
10. Singer HS, et al. Volumetric MRI changes in basal ganglia of children with Tourette's syndrome. *Neurology* 1993, 43:950-956.
11. Singer HS, et al. Elevated intrasynaptic dopamine release in Tourette's syndrome measured by PET. *Am J Psychiat* 2002, 159:1329-1336.
12. Kaplan H, Sadock B. Synopsis of Psychiatry, 8th ed. Williams & Wilkins, 1997:609-617.
13. Jankovic J. Tourette's syndrome. *N Engl J Med* 2001, 16:1184-1192
14. Bornstein BA. Neuropsychological performance in children with Tourette's syndrome. *Psychiatry Res* 1990, 33:73-81.