

ABORDĂRI ACTUALE ALE SINDROMULUI TOURETTE LA COPII CURRENT APPROACHES TO TOURETTE SYNDROME IN CHILDREN

Stanciu Denisa Paula, Simona Grigorescu

¹Universitatea Transilvania din Braşov, Facultatea de Medicină, Braşov, Romania
Autor corespondent: **Simona Grigorescu**, email simo.grigorescu@yahoo.com.

Abstract

Introduction: In the last years, a high prevalence of the tic disorder and Gilles de la Tourette syndrome (GTS) in the pediatric population was confirmed. Gilles de la Tourette syndrome is a neuro-psychiatric disorder that begins in childhood with motor and vocal tics, as the main manifestation.

Objective/Aims: The main objective of the study is to identify the most effective and up-to-date methods of management and treatment of Tourette's syndrome, as well as the degree of its impact on the quality of life of the affected children.

Material and method: To carry out this study, a systematic analysis of relevant articles from specialized databases was performed.

Results: An increased prevalence of Tourette syndrome in male children were identified. The average age of onset of tics were 4-6 years in 75% of cases. For 40% of these cases, smoking during pregnancy is the most important maternal risk factor. The most common comorbidities associated with Tourette syndrome are ADHD and obsessive-compulsive disorder. The most serious consequences for children with Tourette's syndrome are to be subjects for bullying in parallel with low school performance, which significantly affect the quality of life of these children.

Conclusion: The key element in ensuring a better quality of life and maximum integration into society is the most appropriate therapeutic approach from professionals combined with family acceptance and support

Rezumat

Introducere: În ultimii ani s-a constatat o creştere a prevalenţei sindromului Tourette la copii şi adolescenţi. Sindromul Gilles de la Tourette este o tulburare neuropsihiatrică caracterizată de apariţia, încă din copilărie, a ticurilor motorii şi vocale.

Obiectivul principal al studiului constă în identificarea metodelor cele mai eficiente şi moderne de management şi tratament ale sindromului Tourette, precum şi a gradului de afectare a calităţii vieţii acestor copii.

Material şi metodă: Pentru realizarea acestui studiu s-a efectuat o analiză sistematică a articolelor relevante din bazele de date specializate.

Rezultate: S-a constatat o prevalenţă crescută a sindromului Tourette la copiii de gen masculin. Pentru circa 75% din cazuri, vârsta medie de debut a ticurilor a fost cuprinsă între 4-6 ani. Fumatul în timpul sarcinii reprezintă cel mai important factor de risc maternal, care a fost pus în evidenţă pentru 40% din cazuri. Cele mai frecvente comorbidităţi asociate sindromului Tourette sunt ADHD şi tulburarea obsesiv-compulsivă. Cele mai grave consecinţe ale apariţiei sindromului Tourette sunt bullyingul şi randamentul şcolar scăzut, acestea afectând semnificativ calitatea vieţii copiilor care prezintă această afecţiune.

Concluzii: O abordare terapeutică adecvată din partea profesioniştilor, coroborat cu acceptarea şi sprijinul permanent al familiei, reprezintă elementul cheie care ar putea contribui la integrarea şi asigurarea unei bune calităţi a vieţii copiilor cu sindrom Tourette.

Key-words: risk factor, tics, Tourette syndrome in children, management of Tourette syndrome

Cuvinte cheie: ticuri, sindromul Tourette la copii, managementul sindromului Tourette, factori de risc

Introducere

Sindromul Tourette, cunoscut şi sub denumirea de sindromul Gilles de la Tourette după numele medicului neurolog pediatru francez care a descris pentru prima dată în anul 1885 această boală, reprezintă o tulburare neuro-psihiatrică care debutează în copilărie, având ca formă de

manifestare principală ticurile motorii multiple şi unul sau mai multe ticuri vocale (*American Psychiatric Association, 2013*).

Un tic reprezintă o mişcare motorie sau o vocalizare bruscă, rapidă, recurentă, non-ritmică, stereotipă. Ticurile vocale sau motorii pot fi simple (implicând numai câţiva muşchi sau

sunete simple) sau complexe (implicând mai multe grupe de mușchi, cuvinte și propoziții) (*American Psychiatric Association, 2013*).

La nivel global, aproximativ 1% dintre copii suferă de acest sindrom, existând o predispoziție de 3 ori mai mare la băieți (*CDC, 2022*). Vârsta medie de debut a ticurilor este între 6-7 ani, acestea fiind mai severe în jurul vârstei de 11 ani, scăzând de obicei în intensitate la vârsta adolescenței.

Problemele cu care se confruntă copiii cu sindrom Tourette nu sunt legate doar de prezența ticurilor, 83% dintre aceștia prezentând și comorbidități precum: ADHD, tulburarea obsesiv-compulsivă, anxietate, depresie sau comportament agresiv, toate acestea influențând în mod negativ calitatea vieții (*CDC, 2022*). În formele severe ale sindromului, unde sunt prezente tulburările de comportament, este afectată calitatea vieții inclusiv a părinților, fiind absolut necesar ca aceștia să dobândească cunoștințele și metodele eficiente de gestionare a manifestărilor patologiei. Susținerea și implicarea activă, empatică a familiei, influențează semnificativ dezvoltarea psiho-emoțională a copilului (*Robinson, L., 2017*).

Material și metodă

Pentru realizarea acestui studiu s-a efectuat o analiză sistematică a articolelor relevante din bazele de date specializate. Bazele de date utilizate au fost: PubMed, Google Scholar, Web of Science. Cuvintele cheie utilizate: ticuri, sindromul Tourette la copii, managementul sindromului Tourette, factori de risc.

Rezultate și discuții

Factori implicați în apariția sindromului Gilles de la Tourette

În prezent nu este cunoscută cu precizie etiologia sindromului Tourette, dar există studii care demonstrează că apariția acestuia este generată de interacțiunea complexă dintre factorii de mediu, sociali și genetici. Oamenii de știință studiază cauzele și factorii de risc implicați în mecanismul de apariție al tulburării, pentru a găsi metode eficiente de tratament și pentru a reduce șansele de apariție ale acesteia (*Marianthi, G et al., 2016*).

În urma efectuării unor analize din probe de

sânge, respectiv din lichidul cefalorahidian, a efectuării tomografiilor computerizate cerebrale și a examinării post-mortem a țesutului cerebral, s-a observat că alterarea nivelului de dopamină din creier este implicată în dezvoltarea ticurilor și a sindromului Tourette. Expunerea pacienților la agenți care stimulează activitatea dopaminergică centrală (L-DOPA) au dus la intensificarea ticurilor, acest aspect sugerând faptul că nivelul de dopamină din creier este implicat în mecanismele fiziopatologice ale apariției patologiei (*Harris K., et al. 2017*). De asemenea, cercetările efectuate post-mortem, au arătat la subiecții analizați niveluri scăzute de serotonină în trunchiul cerebral și de glutamat într-o regiune a creierului numită globus pallidus (*Paschou et al., 2016*).

În urma unui studiu realizat cu ajutorul rezonanței magnetice nucleare pe două grupuri de copii cu vârste identice, într-unul fiind incluși cei sănătoși, iar în celălalt cei diagnosticați cu sindromul Tourette, s-a observat că cei din grupul cu ticuri aveau concentrații ridicate de GABA (acidul gamma-aminobutiric, un neurotransmițător cu efect inhibitor asupra sistemului nervos), față de copiii sănătoși (*Eapen V., 2017*). De asemenea, investigațiile neuro-imagistice efectuate au arătat că există modificări structurale, funcționale și metabolice asociate cu apariția sindromului Tourette. Cea mai frecventă modificare o reprezintă scăderea în volum a nucleului caudat (*Worbe Y et al., 2015*). În mod asociat, cortexul prefrontal prezintă o creștere în volum la copiii cu ticuri. De asemenea, s-a observat că aria prefrontală este activată în timpul suprimării ticurilor (*Muellner J et al., 2016*).

Pe lângă factorii genetici, și factorii prenatali pot avea un rol important în a influența severitatea simptomelor tulburării și în apariția comorbidităților. Prematuritatea, complicațiile survenite în timpul nașterii, hipertensiunea arterială și fumatul în timpul sarcinii reprezintă factori de risc în apariția unei forme severe de sindrom Tourette (*Pandey, S., 2018*).

criterii de diagnostic

Diagnosticarea precoce și adecvată a sindromului Tourette are la bază, pe lângă evaluarea clinică, examenul neurologic și anamneza amănunțită privind istoricul clinic. Copiii care prezintă alte condiții medicale asociate, o formă atipică a bolii sau un rezultat negativ la examenul neurologic, vor necesita teste suplimentare

pentru a identifica fie alte cauze posibile (boala Wilson, encefalita, coreea Sydenham), fie efecte secundare ale medicamentelor (antiepileptice). De asemenea, trebuie investigat cu atenție istoricul familial de ticuri sau de tulburare obsesiv-compulsivă (Hartmann, A., 2020).

În timpul evaluării clinice trebuie urmărite anumite aspecte: când apar ticurile, în ce context, care este localizarea, severitatea și frecvența acestora, precum și dacă există factori precipitanți sau dimpotrivă, care le diminuează. Pe baza simptomelor clinice se realizează și diagnosticul diferențial între ticurile din cadrul sindromului Tourette, ticurile cronice și ticurile tranzitorii. Persoanele cu ticuri cronice prezintă fie doar ticuri motorii, fie doar ticuri vocale timp de minim un an de zile, spre deosebire de cei cu ticuri tranzitorii, care pot manifesta ambele tipuri de ticuri, fie separat, fie simultan, timp de mai puțin de un an (CDC, 2022).

CRITERII DE DIAGNOSTIC PENTRU SINDROMUL TOURETTE			
Ticuri motorii și unul sau mai multe ticuri vocale prezente la un moment dat, nu neapărat în același timp.	Debutul ticurilor să fie înaintea vârstei de 18 ani	Ticurile să nu fie cauzate de alte afecțiuni (convulsii, Boala Huntington)	Ticuri pentru cel puțin un an, în fiecare zi, fără perioadă de remisie

Figura 1. Criterii de diagnostic pentru sindromul Tourette (CDC, 2022)

Posibile patologii asociate sindromului Tourette

Pe lângă ticuri, pacienții cu sindromul Tourette asociază și alte comorbidități precum tulburarea obsesiv-compulsivă, tulburarea hiperkinetică cu deficit de atenție, depresia, insomniile și migrenele, toate acestea alterând calitatea vieții și starea de bine a bolnavilor.

Tulburarea obsesiv-compulsivă reprezintă o afecțiune caracterizată prin prezența obsesiilor (gânduri intruzive) și ale compulsiilor (comportamente, ritualuri repetitive). Prezența acestei tulburări la pacienții cu sindromul Tourette, apare la 11 - 80% din cazuri (Kumar A., 2016) Tulburarea hiperkinetică cu deficit de atenție (ADHD) debutează în perioada copilăriei, înaintea vârstei de 7 ani. Prevalența ADHD este situată între 5-10% la băieți și între 3-4% la fete. Această tulburare afectează viața socială a copilului,

rezultatele școlare și relațiile de familie, toate acestea crescând riscul de izolare socială și comportament antisocial (Cohen, C., 2013).

ADHD este o afecțiune care va persista și la adulți, simptomele fiind diferite de cele din perioada copilăriei. Odată cu înaintarea în vârstă, hiperactivitatea exterioară se va diminua devenind o stare de agitație interioară (Dreschsler, R., 2020).

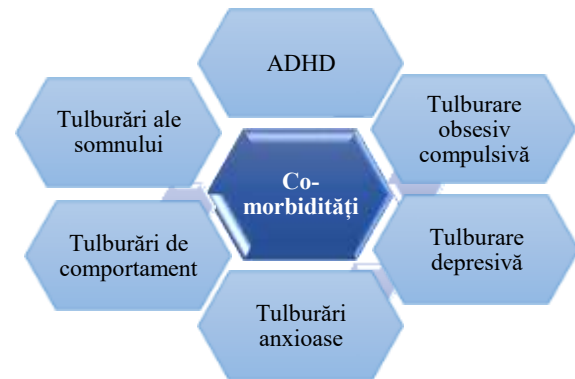


Figura 2. Patologii asociate sindromului Tourette

Impactul social și calitatea vieții copiilor cu sindromul Tourette

Copiii sau adolescenții cu sindrom Tourette prezintă dificultăți semnificative în sfera socială și psiho-emoțională, acest lucru afectând inclusiv calitatea vieții. Majoritatea persoanelor cu forme ușoare de boală găsesc metode diverse de adaptare și trăiesc o viață satisfăcătoare, folosind umorul sau creativitatea în avantajul lor. Cu toate acestea, la cei cu forme severe și simptome persistente, sindromul Tourette poate influența negativ randamentul școlar, activitățile zilnice legate de școală, de a dobândi independență sau de a crea relații cu alte persoane (Eapen et al., 2017).

Când sunt la școală, majoritatea copiilor petrec mult timp concentrându-se să-și ascundă ticurile, fapt care le determină o scădere a atenției în timpul orelor de curs și, totodată, îi face să evite participarea la diferite activități de grup (Eapen et al., 2017). De asemenea, ticurile pot genera suferințe fizice, stări de tensiune apărute în urma disconfortului dat de repetitivitatea mișcărilor, iar conștientizarea faptului că acestea sunt vizibile poate duce la apariția sentimentului de rușine și la izolare socială (Robertson, 2017). În acest context, educarea atât a cadrelor medicale, cât și a altor categorii de profesioniști (cadre didactice, consilieri școlari), alături de implementarea unor campanii de promovare a conștientizării efectelor sindromului Tourette

sunt necesare pentru a elimina stigmatizarea, concepțiile eronate, discriminarea și bullying-ul exercitat asupra copiilor cu acest sindrom (Kurlan et al., 2018).

Concluzii

Sindromul Tourette reprezintă o tulburare de neuro-dezvoltare cu un impact negativ asupra stării fizice și psiho-sociale a copiilor. Managementul acestuia trebuie să fie adaptat la intensitatea și frecvența ticurilor, la gradul de afectare a calității vieții pacientului și la prezența sau absența comorbidităților.

Abordarea terapeutică adecvată din partea specialiștilor (psihologi, psihiatri, neurologi), coroborat cu acceptarea și suportul familial, reprezintă elementul-cheie în asigurarea unei calități mai bune a vieții și unei integrări maxime în societate a pacienților afectați de acest sindrom.

Bibliografie

- [1] American Psychiatric Association: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 5th edition. Arlington, VA., American Psychiatric Association. 2013. [https://repository.poltekkes-kaltim.ac.id/657/1/Diagnostic%20and%20statistical%20manual%20of%20mental%20disorders%20%20DSM-5%20\(%20PDFDrive.com%20\).pdf](https://repository.poltekkes-kaltim.ac.id/657/1/Diagnostic%20and%20statistical%20manual%20of%20mental%20disorders%20%20DSM-5%20(%20PDFDrive.com%20).pdf)
- [2] Central for Disease Control and Prevention (CDC). What is Tourette Syndrome? [online], accesat în 11.07.2023. <https://www.cdc.gov/ncbddd/tourette/facts>.
- [3] Cohen CS, Leckman JF, Bloch MH. Clinical assessment of Tourette syndrome and tic disorders. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*, 2013, 37: 997–1007.
- [4] Drechsler R, Brem S, Brandeis D et al - ADHD: Current Concepts and Treatments in Children and Adolescents. *Neuropediatrics* 2020, 51: 315–335.
- [5] Eapen V, Cavanna AE, Robertson MM. Comorbidities, social impact, and quality of life in Tourette syndrome. *Front Psychiatry* 2017, 7: 97. doi: 10.3389. <https://www.frontiersin.org/journals/psychiatry/article/s10.3389/fpsy.2016.00097/full>.
- [6] Harris K, Singer HS. Tic disorders: neural circuits, neurochemistry, and neuroimmunology. *J Child Neurol*. 2006; 21(8): 678–689.
- [7] Hartmann A, Atkinson-Clement C, Depienne C. & Black K. Tourette syndrome research highlights from 2020, *F1000 Research* 2022, doi:10.12688.
- [8] Kumar A, Trescher W, Byler D. Tourette Syndrome and Comorbid Neuropsychiatric Conditions. *Curr Dev Disord Rep*, 2016, 3:217–221 doi: 10.1007.
- [9] Kurlan R, Daragjati C, Como P. et al. Non-obscene complex socially inappropriate behavior in Tourette's syndrome. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*, 2018, 8(3): 311–7. doi:10.1176
- [10] Marianthi G, Jeremy W, Mathews CA et al. The genetic etiology of Tourette Syndrome: Large-scale collaborative efforts on the precipice of discovery. *Frontiers In Neuroscience*. 2016; 10(351). <https://www.frontiersin.org/journals/neuroscience/articles/10.3389/fnins.2016.00351/full>
- [11] Muellner J, Delmaire C, Valabrégué R et al. Altered structure of cortical sulci in Gilles de la Tourette syndrome: Further support for abnormal brain development. *Mov Disord* 2016; 30: 655.
- [12] Paschou P, Fernandez TV, Sharp F et al. Hoekstra *Int Rev Neurobiol*. 2017; 112: 155–177. doi:10.1016
- [13] Robinson L, Bitsko R, Schieve L, Visser S. Tourette syndrome, parenting aggravation, and the contribution of co-occurring conditions among a nationally representative sample. *Disabil Health J*, 2013, 6(1): 26–35. doi:10.1016
- [14] Sanjay P, Srivani-chapoom P, Kirubakaran R. Botulinum toxin for motor and phonic tics in Tourette's syndrome. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2018 (1), CD012285. DOI: 10.1002.
- [15] Worbe Y, Marrakchi-Kacem L, Lecomte S. et al. Altered structural connectivity of cortico-striato-pallido-thalamic networks in Gilles de la Tourette syndrome. *Brain* 2015; 138:472.

Contribuția autorilor: conceptualizare SG,

DS, designul cercetării: DS, validarea metodologiei: DS, SG; culegerea datelor: DS; analiza datelor și / sau interpretarea datelor: DS; scrierea pregătirea textului inițial SG; revizuire și editare: SG

Surse de finanțare: nu există

Conflicte de interes: autorii nu au conflicte de interes relevante pentru acest articol.