

MeB – Pagine Elettroniche

Volume IV

Settembre 2001

numero 7

CONTRIBUTI ORIGINALI - CASI CONTRIBUTIVI

Sindrome di Gilles de la Tourette: descrizione di un caso trattato con pimozide

Domenico Mangione

Neuropsichiatria infantile Centro di Riabilitazione dell'età evolutiva. Dipartimento Materno Infantile Az. USL n° 4 di Matera.

Sommario

Descrizione di un caso di sindrome di Gilles de la Tourette in un bambino di 8 anni, con pronta e stabile risposta al trattamento con pimozide.

La sindrome di Gilles de la Tourette è una particolare condizione patologica, a decorso imprevedibile, con remissioni e cadute, in cui molteplici atti motori, prevalentemente di tipo ticcoso, si accompagnano a suoni incontrollati che in casi estremi diventano parole o frasi fortemente offensive.

La sindrome si associa nel 60% dei casi a disturbo ossessivo-compulsivo.

Fu Gilles de la Tourette, neurologo parigino, che per primo diede l'esatta definizione della sindrome nel 1885 descrivendo nove casi. Di singoli casi di questa sindrome si ha comunque conoscenza fin dal medioevo.

IL CASO

All'età di otto anni (marzo '98) il paziente fu ricoverato presso l'Ospedale locale per accertamenti perché da un paio di mesi presentava movimenti a scatto del tronco e degli arti che comparivano durante le attività e quando era osservato. I movimenti erano assenti nel sonno. Ai movimenti involontari si associava l'emissione di acuti versi sonori.

Gli esami clinici effettuati diedero risultato negativo.

Fu posto il sospetto di Sindrome di Gilles de la Tourette rimandando l'approfondimento clinico a struttura specialistica.

Fu intrapresa una terapia con Aloperidolo (Serenase, 3 gtt /die): la remissione dei sintomi si ebbe dopo un mese e il farmaco fu somministrato ancora per due mesi.

La risoluzione della sintomatologia convinse la famiglia a non procedere nell'approfondimento clinico.

La clinica è rimasta silente dal giugno '98 al giugno '99.

I primi sintomi vocali ricomparvero nel luglio '99 con scarsa componente motoria.

Un nuovo ricovero presso una struttura universitaria non fornì elementi contributivi: la remissione dei sintomi avvenne

spontaneamente in tre giorni; fu prescritta terapia con Nootropil sciroppo per tre mesi e il paziente dimesso con diagnosi di Sindrome ticcosa.

La clinica è stata muta fino alla primavera del 2000, successivamente solo rari movimenti involontari associati a produzione vocale.

Nell'ottobre 2000, ripresa del quadro clinico con movimenti generalizzati e abbondanti emissioni sonore, si registrò la comparsa di coprolalia.

Durante il nuovo ricovero fu posta la diagnosi di Sindrome di Gilles de la Tourette e intrapresa terapia con Anatensol cpr da 1mg e Multiton bustine.

La terapia non sortì alcun effetto clinico; fu decisa una valutazione presso la nostra struttura.

Una terapia iniziale con Pimozide (ORAP) alla dose di 4 mg al dì (1 cpr) non ebbe successo. Il perdurare dei sintomi nella settimana successiva rese necessario l'aumento della dose da 4 a 6 mg al giorno.

La risoluzione del quadro clinico è stata drammatica: dalla presenza quasi costante di movimenti involontari associati a emissioni sonore di vario genere si passò a qualche movimento nella settimana.

Nel gennaio 2001 si è registrato un aumento dei movimenti involontari relativo ad una disattenta somministrazione del farmaco: il ritorno ad un dosaggio corretto ha portato alla quasi totale scomparsa dei sintomi e ad un ritorno alla normalità del ragazzo con ripresa della frequenza scolastica e delle attività quotidiane.

NOSOGRAFIA

Il D.S.M. IV la definisce una sindrome caratterizzata da:

- Tics motori multipli
- All'esordio può essere presente un solo tic, ma con il progredire della malattia nuovi tics si aggiungono rendendo impossibile al paziente un normale funzionamento socio-relazionale. I pazienti non hanno alcun controllo sui propri tics: più che di "involontari" si tratta di movimenti "obbligati", è irresistibile il bisogno di dare sfogo ai propri tics.
- Uno o più tics vocali presenti nel corso della malattia anche se non concomitanti (versi, vocalizzazioni involontarie, grugniti, sbuffi, comportamenti ripetitivi quali l'ecolalia - ripetizione di parole pronunciate dall'interlocutore -, la coprolalia - pronuncia ripetitiva di parole scurrili e imprecazioni esplosive - e la palilalia - ripetizione delle proprie parole -).
- La coprolalia non deve essere solo turpiloquio, molte volte si manifesta con parole o frasi socialmente inaccettabili

o proibite: il fatto che sia proibito costringe il paziente a pronunciarle anche contro la sua volontà.

- Sebbene la coprolalia sia il sintomo più noto di questa sindrome esso in realtà è presente solo nel 30% dei casi gravi. L'esordio della malattia è nell'infanzia tra i due e dodici anni, comunque prima dei diciotto con una media intorno i sette anni.
- La durata è superiore ad un anno con periodi di remissione non superiore a tre mesi.
- Il decorso della malattia non è costante: in alcuni adolescenti la sindrome può scomparire in modo persistente o per lunghi periodi di tempo, ma in altri casi non ha risoluzione per tutta la vita.
- Marcato distress o decadimento dell'attività sociale e occupazionale: è riconosciuta come malattia gravemente invalidante anche se il Q.I. non sembra subire alcun deterioramento.

Alla Sindrome di Gilles de la Tourette sono correlati altri quadri clinici :

disturbo dell'attenzione e iperattività;

- disturbo ossessivo compulsivo;
- disturbi del sonno;
- disturbi dell'apprendimento.

La diagnosi è clinica: degli esami strumentali solo l'EEG mostra alterazioni per lo più aspecifiche; TAC, RMN e PET sono nella norma.

L'eziologia di questa forma clinica è ancora oggetto di studio.

Classicamente considerata come una particolare forma nevrotica (rientra nel quadro della psicopatologia ossessiva), recenti studi hanno proposto una eziopatogenesi legata ad alterazione a livello di neurotrasmettitori (si ipotizza una anomala attività dopaminergica a livello dei gangli della base). Di recente, sia la ST sia i tics, sia il disturbo ossessivo-compulsivo, sono stati associati, almeno per una parte dei casi all'infezione streptococcica, attraverso un meccanismo auto-anticorpale, come per la corea di Sydenham, e inclusi tentativamente nella cosiddetta PANDAS o Paediatric Autoimmune Neuropsychiatric Disorder Associated with Streptococcal infection.

Nella Sindrome di Gilles de la Tourette è accertata una trasmissione genetica

Nel trattamento della Sindrome di Gilles de la Tourette farmaci d'elezione sono stati l'aloiperidolo e le fenotiazine, farmaci che hanno la proprietà di bloccare la dopamina.

Un farmaco meno utilizzato, ma di comprovata efficacia è la pimozide con spiccato effetto antidopaminergico.

Il trattamento in età pediatrica viene iniziato con 2 mg al giorno e poi, in base alla risposta clinica, gradatamente aumentato fino ad un massimo di 6-10 mg al dì, in unica somministrazione a causa del suo lungo tempo d'azione.

A dosaggi elevati sono possibili come effetto collaterale discinesie motorie.

IL CONTRIBUTO

Il caso clinico descritto ripropone le caratteristiche cliniche più salienti della Sindrome di Gilles de la Tourette, come descritta nel D.S.M. IV: in particolare l'età di esordio, l'incostanza del decorso della malattia, la sua lunghezza, la concomitanza di sintomi motori e vocali, e la normalità o l'aspecificità dei risultati degli esami strumentali.

Particolare è stata, nel nostro caso, la lunghezza dell'intervallo libero tra le recidive, che fa pensare ad una sindrome autoimmune scatenata da fattori esterni, in particolare l'infezione streptococcica (PANDAS), per altro non documentata nel nostro caso.

L'interesse dell'osservazione, al di là della sua relativa rarità, è legata all'efficacia del trattamento con pimozide, farmaco dopaminergico, efficacia che sembra confermare che l'errore molecolare della ST consiste in un difetto della sintesi o dell'utilizzazione di dopamina al livello dei nuclei della base.

Bibliografia:

Guareschi Cazzullo, Lenti, Musetti, Musetti. "Neurologia e psichiatria dello sviluppo" 1998, cap.V°, 44-45 Ed. Mc Graw-Hill

J.H.Menkes "Trattato di neurologia pediatrica" 1985, 587-588 Ed. Piccin

Cavazzuti, Della Giustina, Ferrari et al. "Manuale di neuropediatria" 1998, cap.13,226 Ed. Editeam sas

Tourette Syndrome Association R. Dowling Bruun, MD; D. J. Cohen, MD; J. F. Leckman, MD; "Guide to the diagnosis and treatment of Tourette Syndrome". 1984 SwedoSE, Rapoport JL, Leonard HL et al: Paediatric autoimmune neuropsychiatric disorder associated with streptococcal infection (PANDAS): clinical description of the first 50 cases. Am J Psychiatry 1998,155,264.

Tourette@ix.netcom.com