

MeB – Pagine Elettroniche

Volume IV

Novembre 2001

numero 9

PEDIATRIA PER L'OSPEDALE

Tic e sindrome di Tourette

(parte seconda)

L'interesse dimostrato di recente su FORUM di Pediatria on Line verso i tic in generale e la sindrome di Tourette in particolare, insieme a una recentissima pubblicazione sull'argomento, comparsa il 18 ottobre 2001 sul N Engl J Med (J. Jankovic, Tourette's Syndrome, N Engl J Med 2001, 345:1184-92) mi hanno convinto dell'utilità di tornare sull'argomento.

Il dottor Joseph Jankovic del Dipartimento di Neurologia, Baylor College of Medicine, Houston, al quale si deve la pubblicazione, si è interessato da molti anni di questi problemi e ha pubblicato numerosi lavori sull'argomento su riviste prestigiose. Insieme al dottor D.J. Cohen e J. Goetz ha pubblicato nel 2001, come editore, un volume sulla sindrome di Tourette (**Vol. 85 di Advances in Neurology**) per la casa editrice Lippincott Williams & Wilkins di Filadelfia.

Nella stesura mi sono anche servito del volume, edito di recente: J.L. Rapoport, D.R. Ismond - Guida alla diagnosi dei disturbi dell'infanzia e dell'adolescenza, **DSM-IV**, Masson 2000.

Georges Gilles de la Tourette era un neurologo francese che nel 1885 ha descritto 9 pazienti, che presentavano tic a inizio nell'infanzia, accompagnati da suoni e parole non controllabili, insieme ad aspetti che oggi sarebbe definiti come iperattività-difetto di attenzione, disordini ossessivo-compulsivi e altri problemi comportamentali.

Oggi sotto il nome di sindrome di Tourette (SDT) viene riconosciuto un disordine, relativamente comune, su base biologica e genetica, con uno spettro di manifestazioni neurocomportamentali che vanno e vengono durante il decorso della malattia. Proprio questa fluttuazione della sintomatologia nei confronti della gravità e nella frequenza dei sintomi, insieme all'estrema variabilità del quadro da un paziente all'altro, contribuisce a determinare un'alta frequenza di errori diagnostici e di non diagnosi.

EPIDEMIOLOGIA E CLASSIFICAZIONE

La prevalenza è di 4-5 soggetti su 10.000.

Il disturbo può avvenire anche all'età di due anni, ma di solito compare alla fanciullezza o nella prima adolescenza: l'età media dei disturbi intorno ai 7 anni. La MDT può durare tutta la vita quando non sia curata, sebbene possano verificarsi periodi di remissione di settimane, di mesi o di anni. Nella maggior parte dei casi la gravità, la frequenza e la variabilità dei sintomi diminuiscono durante l'adolescenza e l'età adulta. In alcuni casi i sintomi scompaiono completamente nell'età adulta.

Anche se fra i criteri diagnostici vi è quello che richiede che l'inizio della malattia avvenga prima dei 21 anni, il 96% dei pazienti manifesta i sintomi prima degli 11 anni, iniziando fra i 3 e gli 8 anni. L'età media dell'inizio dei sintomi è quella di 5,6 anni, anche se i tic divengono più gravi a 10 anni di età. All'età di 18 anni la metà dei soggetti con SDT è senza alcun sintomo.

La SDT è quindi una malattia pediatrica.

La "vulnerabilità" della SDT e dei disturbi a essa correlati è trasmessa secondo una modalità autosomica dominante a penetranza variabile.

Secondo il DSM IV, "vulnerabilità", significa che il bambino riceve la base genetica per sviluppare l'affezione: il tipo preciso o la gravità del disturbo possono essere differenti da una generazione a un'altra. Inoltre non tutti quelli che ereditano la vulnerabilità generica manifesteranno i sintomi della SDT. La penetranza nelle portatrici genetiche femminili è di circa il 70%, mentre la penetranza nei maschi è del 99%. Nel 10% dei pazienti con sindrome di Tourette non si mette in evidenza una familiarità evidente: questi soggetti hanno spesso associato un altro disturbo mentale o una condizione medica generale.

La gamma di forme in cui la vulnerabilità può esprimersi include:

- la sindrome di Tourette conclamata
- la presenza cronica di tic motori o vocali
- alcune forme del disordine ossessivo-compulsivo
- il disturbo da deficit di attenzione-iperattività

I maschi sono colpiti tre volte più spesso dei soggetti di sesso femminile.

Il Gruppo di Studio per la Classificazione della Sindrome di Tourette ha formulato i seguenti criteri per porre diagnosi della malattia:

- presenza di tic motori multipli e di uno o più tic vocali, presenti in qualche momento, durante la malattia, anche se non in modo concomitante (s'intende per tic un movimento o una vocalizzazione, improvviso, rapido, ricorrente, aritmico e stereotipato)
- i tic si manifestano più volte al giorno (di solito ad accessi), quasi ogni giorno o in maniera intermittente per un periodo di più di un anno, e durante questo periodo non vi deve essere mai stato un periodo di più di 3 mesi consecutivi senza tic
- la localizzazione anatomica, il numero, la frequenza, il tipo, la complessità o la gravità dei tic deve cambiare di continuo
- l'esordio è prima dei 21 anni
- i movimenti involontari o i tic vocali non debbono essere spiegabili con altre condizioni mediche (per esempio una

malattia di Huntigton o di un'encefalite post-virale), né l'affezione deve essere collegata agli effetti fisiologici diretti di una sostanza (per esempio uno stimolante)

- i tic motori o fonici, o ambedue, debbono essere testimoniati direttamente da un esaminatore, in qualche momento durante la malattia o debbono essere registrati con un videotape o una ripresa cinematografica.

A questi criteri ne va aggiunto un altro: la malattia deve causare notevole malessere o significativa compromissione nell'area sociale, lavorativa o in altre aree importanti per la vita del soggetto

IL QUADRO CLINICO

La diagnosi di SDT si basa sulla presenza di tic, presenti o ricordati nel passato, associati ad alterazioni comportamentali, caratterizzate soprattutto da deficit di attenzione con iperattività, e disordini ossessivi-compulsivi, in presenza di una storia familiare di sintomi simili.

L'esame neurologico è sistematicamente negativo.

a) I tic

I tic rappresentano la manifestazione clinica più frequente della SDT: essi sono caratterizzati da movimenti improvvisi, brevi, intermittenti, involontari o semivolontari (tic motori) o da suoni (tic fonici o vocali). Essi tipicamente consistono di movimenti, semplici o coordinati, ripetitivi e sequenziali, di gesti e parole che mimano frammenti di comportamenti normali.

I tic motori semplici interessano un singolo muscolo o un gruppo di muscoli e spesso causano un movimento caratterizzato da brevi scosse (tic clonici). Essi possono inoltre essere costituiti da movimenti più lenti, all'origine di posizioni anormali, tenute per breve tempo (tic distonici) o di una contrazione isometrica (tic tonici).

Come parte della SDT sono stati anche descritti eruttazioni e vomito.

Alcuni movimenti complessi, ripetitivi e alcuni suoni possono essere considerati come una compulsione (vedi successivamente), quando essi sono preceduti o associati con una sensazione di ansietà o di paura, per cui se essi non vengono eseguiti immediatamente e con esattezza, "qualcosa di terribile" possa accadere.

Sono presenti inoltre i tic fonici, che possono essere semplici o complessi.

Lacoprolalia, che rappresenta una dei sintomi più caratteristici e più stressanti della SDT, è presente in circa la metà dei pazienti, affetti dalla sindrome. La vera frequenza della sindrome è in effetti sconosciuta perché alcuni pazienti sono capaci di modificare la parola, usando solo frammenti di parola, come "s" o "t", mentre altri hanno solo coprolalia "mentale" per cui non emettono parole.

Sia i tic motori che i tic fonici sono spesso preceduti da **sensazioni premonitrici**, che consistono di parestesie localizzate o di senso di sconcerto; sensazioni che scompaiono dopo l'esecuzione del tic.

Accanto a queste sensazioni premonitrici locali o regionali, vi può essere un fenomeno premonitore, meno specifico e meno localizzabile, come impulsi, ansietà, collera o altri sintomi psichici. Molti pazienti riferiscono che per dar seguito a uno stimolo sgradevole, essi sono portati a ripetere un particolare movimento finché "lo sentono come buono" o lo "sentono come giusto".

La capacità dei pazienti di sopprimere i loro tic aiuta a differenziare i tic da altre malattie motorie ipercinetiche, come la corea, la distonia, l'atetosi, il mioclono e la discinesia parossistica. Quando sono concentrati in un'attività mentale o fisica (come giocare a un videogame o mentre hanno un orgasmo), nei pazienti con SDT si nota una riduzione nella frequenza e nella gravità dei loro tic. Ma oltre alla possibilità di ridurre la frequenza e la gravità, è anche possibile influenzarne l'intensità con lo stress, l'eccitazione, la noia, la stanchezza e l'esposizione al caldo. Ma la frequenza dei tic può aumentare anche durante un periodo di rilassamento dopo uno stress: i bambini per esempio si abbandonano ai loro tic, quando essi tornano a casa dalla scuola.

Sebbene i tic siano tradizionalmente assenti durante il sonno, numerosi studi hanno dimostrato che tic fonici o motori possono persistere durante tutti gli stadi del sonno.

I tic possono essere fastidiosi per i pazienti con SDT, perché essi possono essere imbarazzanti e interferire con interazioni sociali e possono, a volte, essere addirittura fonte di dolore e di sconcerto. In rari casi essi possono causare deficit neurologici secondari, come una mielopatia compressiva cervicale, in seguito a violenti tic della testa e del collo.

Oltre ai tic motori e fonici sopra riportati, i pazienti con SDT hanno una varietà di sintomi comportamentali, particolarmente quelli associati al quadro del deficit di attenzione-ipoerattività e al disordine ossessivo-compulsivo. Queste condizioni coesistenti spesso interferiscono più degli stessi tic con le attività sociali complessive e con il rendimento scolastico e lavorativo. Essi a lungo andare, se con trattamenti, portano a conseguenze sociali ed emozionali.

b) Deficit di attenzione/iperattività e comportamenti ossessivi-compulsivi

Nella maggioranza dei pazienti l'incapacità di porre attenzione deriva non solo dal coesistente disordine di deficit di attenzione-iperattività, ma anche dall'intromissione incontrollabile di idee o fissazioni ossessive su oggetti o argomenti, nonché dall'attenzione mentale che viene esercitata nello sforzo di sopprimere i tic e le sensazioni premonitrici, nonché dall'effetto sedativo dei farmaci che vengono correntemente usati per trattare la SDT.

Come abbiamo visto infatti i disordini ossessivo-compulsivi sono una parte dello spettro di manifestazioni neurocomportamentale della SDT:

• l'ossessione è caratterizzata da un'idea intensa, che si introduce improvvisamente (come la preoccupazione delle escrezioni e delle secrezioni del corpo), da paure senza fondamento, dalla necessità di precisione, di simmetria, di uniformità, di pulizia, di eccessivo interesse per le regole della religione, di pensieri sessuali perversi e dell'intrusione di parole, frasi o

musiche, che complessivamente portano a un rallentamento della funzione cognitiva.

· la compulsione consiste di bisogni soggettivi di eseguire rituali senza senso e irrazionali, tali come controllare, pulire, lavare, toccare, annusare, ammucciare e riordinare.

I disordini ossessivi-compulsivi sono oggi considerati come una condizione multidimensionale, che può avvenire come un disordine primitivo (idiopatico o familiare), come un disordine coesistente con la SDT o come il risultato di una varietà di lesioni del circuito frontale-limbico-subcorticale.

c) Altri problemi comportamentali

Fra questi vanno inclusi uno scarso controllo degli impulsi e un'incapacità a controllare la collera: ne risulta che alcuni pazienti hanno attacchi saltuari ed episodici di rabbia, tempeste emotive, aggressività sessuale inappropriata, comportamenti antisociali e di opposizione e sintomi di ansietà e di depressione.

Uno dei sintomi più angoscianti della SDT è il comportamento autolesivo. Comunemente questo comportamento riguarda il procurarsi compulsivo e ripetitivo di danni alla cute, con morsi, con graffi, con tagli, incisioni o percosse (particolarmente dell'occhio e del faringe), spesso accompagnate da un irresistibile e imperioso bisogno (ossessione).

La SDT è spesso associata a emicrania: in uno studio questa associazione è stata riscontrata nel 26,6%.