

TOURETTE SINDROME DI

N.B.: condizione non compresa nell'elenco delle Malattie Rare esenti.

Sinonimi

Gilles de la Tourette sindrome di
Tic multipli cronici

Definizione

La Sindrome di Tourette è un disordine neurologico complesso ad esordio generalmente in età pediatrica-giovanile, entro i 18 anni. Si caratterizza essenzialmente per la presenza di tic motori e vocali cui si possono associare altri disturbi del comportamento. Le manifestazioni cliniche possono essere variabili da caso a caso e tipicamente hanno un decorso altalenante, con periodi di esacerbazione alternati a periodi di remissione.

Descrizione

La Sindrome di Tourette è caratterizzata dalla presenza di tic improvvisi, brevi ed intermittenti associata, nel 66% dei casi, ad altri disturbi del comportamento, quali deficit dell'attenzione ed iperattività e disturbo ossessivo-compulsivo (presenza di pensieri disturbanti seguito da bisogno incoercibile di compiere determinati atti). Nel 58% dei casi la persona è affetta da diversi disturbi del comportamento; tra i più frequentemente riportati vi sono disordini dello spettro autistico, depressione, disturbi della personalità, disturbo generalizzato d'ansia, comportamenti autolesivi.

I tic che caratterizzano la sindrome di Tourette sono sia motori che vocali.

I tic motori generalmente esordiscono attorno ai 6 anni e consistono in movimenti improvvisi, rapidi, intermittenti ed involontari che possono coinvolgere gli arti, la testa, il tronco, la muscolatura facciale; a differenza degli altri movimenti involontari, possono essere "soppressi" transitoriamente con uno sforzo volontario; nella fase immediatamente successiva alla soppressione, si manifestano solitamente con una intensità maggiore rispetto al solito (fenomeno del "rimbalzo"). Si possono classificare in tic semplici, ossia a carico di un unico gruppo muscolare, quali l'ammiccamento palpebrale, movimenti semplici e rapidi a carico del capo, delle spalle, del collo, l'apertura della bocca... e in tic complessi; questi ultimi derivano dall'attivazione contemporanea di diversi gruppi muscolari e configurano gesti, quali il piegarsi, il girarsi su sé stessi, gesti osceni...; è possibile osservare, inoltre, l'imitazione incontrollata di movimenti compiuti da altre persone.

I tic vocali (o fonici) solitamente esordiscono più tardivamente rispetto a quelli motori e possono consistere in suoni inarticolati ed incoerenti, simili ad esempio a grugniti, urla, rumori di vario genere, oppure in parole o frasi. Possono esservi coprolalia (uso di parole e/o frasi scurrili, oscene; presente nel 10% circa dei

pazienti), palilalia (ripetizione dell'ultima parola o frase detta), ecolalia (ripetizione di parole o frasi dette da altri).

Diversi studi hanno dimostrato che, nel 90% dei pazienti adulti e nel 37% dei pazienti pediatrici, sia i tic vocali che motori sono preceduti da una sensazione di urgenza incoercibile che porta la persona ad agire il tic stesso; una volta agito, il tic determina una sensazione transitoria di sollievo.

Molti pazienti affetti da Sindrome di Tourette notano una riduzione della frequenza e della severità dei loro tic quando sono concentrati su di una particolare attività fisica o mentale. Lo stress, l'eccitazione, la noia, la stanchezza, l'esposizione al caldo possono viceversa intensificare le manifestazioni cliniche. Molti studi hanno documentato che i tics possono manifestarsi anche durante tutti gli stadi del sonno.

La massima gravità dei sintomi solitamente si manifesta attorno alla pubertà e, nell'80-90% dei casi circa, i tic regrediscono entro i 21 anni.

Il disturbo da iperattività e deficit dell'attenzione (ADHD) generalmente esordisce attorno ai 3 anni, laddove il disturbo ossessivo-compulsivo, quando presente, di solito si presenta dopo 3-4 anni dall'esordio dei tic.

Nel 5% dei casi la sintomatologia è particolarmente grave e può portare a ricoveri ospedalieri a causa di lesioni metatraumatiche conseguenza dei tic, autolesionismo, elevato rischio suicidario. I bambini particolarmente a rischio sono quelli con i tic motori/vocali di maggior gravità e quelli affetti da più disturbi psichiatrici in comorbidità.

La diagnosi è sostanzialmente clinica, basandosi sull'osservazione della persona affetta e su un'anamnesi attenta (ad esempio, alcune medicine possono produrre, quale effetto collaterale, movimenti involontari, pertanto è importante mettere al corrente il medico delle medicine che si assumono su prescrizione e non). Gli eventuali esami strumentali o di laboratorio serviranno al medico, caso per caso, per escludere patologie in diagnosi differenziale.

Cause

L'eziologia di base consisterebbe in un disturbo dello sviluppo della neurotrasmissione a livello sinaptico. Vari studi supportano l'ipotesi che la Sindrome di Tourette sia un disordine multifattoriale con una componente di predisposizione ereditaria caratterizzato da iperattività a carico del sistema dopaminergico centrale. A favore di tale ipotesi vi è l'osservazione che, tra i familiari dei pazienti affetti, vi è una più elevata incidenza di tic e di disturbi comportamentali. L'eventuale gene responsabile della malattia non è tuttavia ancora stato identificato.

Secondo un'altra ipotesi, un ruolo importante nell'insorgenza di tale sindrome potrebbe essere rivestito da una pregressa infezione sostenuta dallo Streptococco beta-emolitico di gruppo A, che porterebbe alla formazione di anticorpi diretti contro strutture del sistema nervoso (ad es. nel putamen) che assomigliano molecolarmente ad alcune componenti del batterio stesso (mimicria molecolare).

Consulenza Genetica

Indicata.

Popolazione Affetta

La Sindrome di Tourette può interessare tutti i gruppi etnici; il rapporto maschi-femmine è di circa 3:1. La prevalenza è attorno a 3-9 bambini in età scolare su 1000

Trattamento

Il primo approccio nella presa in carico di un paziente affetto da Sindrome di Tourette è un'adeguata educazione dei pazienti e dei familiari. Sempre maggior enfasi viene data, come primo approccio, ad una terapia comportamentale finalizzata a rompere l'automatismo che porta i pazienti ad agire i tic. In caso di inefficacia, quando i sintomi diventano particolarmente invalidanti e quando le manifestazioni cliniche cominciano ad interferire con le relazioni sociali, con il lavoro e con le attività quotidiane, le raccomandazioni della letteratura più recente sono quelle di individualizzare al massimo la terapia farmacologica al fine di ottenere il massimo beneficio con i minori effetti collaterali. I farmaci più efficaci per trattare i tic sono i neurolettici (ad es. flufenazina, pimozide, aloperidolo); essi agiscono bloccando i recettori per la dopamina. Per limitare gli effetti collaterali della terapia neurolettica, recentemente molti esperti suggeriscono l'utilizzo alternativo o associato della tetrabenazina. Si è visto che, nel caso in cui coesistano sintomi psichiatrici, il loro trattamento migliora anche l'andamento dei tic: nello specifico, in caso di deficit dell'attenzione con iperattività potrebbero essere utili farmaci stimolanti il sistema nervoso centrale o gli agonisti alfa2-adrenergici (ad es. clonidina, guanfacina), mentre i disturbi ossessivo-compulsivi rispondono bene all'utilizzo dei cosiddetti inibitori selettivi del reuptake della serotonina come la fluoxetina, la clomipramina, etc.

In casi selezionati in cui vi siano tic di intensità severa con elevata interferenza sulla qualità della vita resistenti alla terapia comportamentale/farmacologica, può essere infine presa in considerazione, presso Centri di Riferimento neurologici, la stimolazione profonda cerebrale (DBS: deep brain stimulation) anche se non è ancora stato chiaramente individuato il nucleo "bersaglio" ottimale per la stimolazione.

Redazione e Aggiornamenti

Data di redazione: 10-2006

Data di aggiornamento: 11-2016

Per ulteriori informazioni e/o aggiornamenti è possibile contattare
E-mail: raredis@marionegri.it - Sito web: <http://malattierare.marionegri.it>
Telefono: 035-4535304

Gli autori delle schede informative hanno compiuto tutti gli sforzi possibili per fornire informazioni accurate ed aggiornate. Tuttavia, considerando che la medicina è una scienza in costante evoluzione, che la terapia di alcune malattie non è stata stabilita con chiarezza e che l'errore umano è sempre possibile, gli autori e l'editore delle schede informative non garantiscono che le informazioni contenute in queste schede siano accurate e complete, e non devono essere considerati responsabili per errori od omissioni derivanti dall'uso di queste informazioni. Inoltre, le informazioni fornite non sostituiscono in alcun modo il giudizio del medico curante, l'unico autorizzato a fornire una consulenza medica.