

## ASPECTE BIOPSIHOSOCIALE ALE SINDROMULUI GILLES DE LA TOURETTE

**Cristina Cheptene, Dorina Nicolaescu, Olivia Cepoi**

(Conducător științific – d.șt.m., conferențiar universitar Ion Coșciug)  
Catedra de Psihiatrie și Narcologie, Facultatea de Perfecționare a Medicilor

### Summary

#### **Biopsychosocial aspects of Gilles de la Tourette's syndrome**

Using many literature sources, the peculiarities of pathological manifestations of Gilles de la Tourette's syndrome have been studied, these being very important for the early diagnosis of the disease. Besides, attention was paid to the criteria of differential diagnosis of this disease with other progressive diseases of central nervous system with similar symptoms.

### Rezumat

În cadrul lucrării prezente, folosind mai multe surse de literatură, s-au studiat particularitățile manifestărilor patologice din cadrul sindromului Gilles de la Tourette, acestea fiind deosebit de importante în diagnosticarea precoce a maladiei. De asemenea, s-a acordat atenție criteriilor de diagnostic diferențial al afecțiunii menționate cu alte afecțiuni progresive ale SNC cu simptomatice similară.

### Actualitatea problemei

Sindromul Gilles de la Tourette se poate întâlni printre toate grupele etnice, sociale sau rasiale, însă cert este faptul că frecvența cazurilor la persoanele de sex masculin este mai mare decât la cele de sex feminin, raportul fiind de 4:1. Informații referitoare la răspândirea cazurilor cu sindrom Tourette în cadrul populației sînt destul de contradictorii, care în mare măsură depind de abordarea diferită a aprecierii indicilor epidemiologici (tabelul 1).

**Tabelul 1**

#### **Frecvența cazurilor de Sindrom Gilles de la Tourette în diferite țări**

<b>Autorul, anul</b>	<b>Țara</b>	<b>Frecvența cazurilor</b>
E. Caine, 1988	SUA, New York	2,9 la 10 000 copii
L. Burd și coaut., 1986	SUA, Dakota de Nord	5,2 la 10 000 elevi
D. Comings și coaut., 1990	Franța, Paris	23 la 10 000 elevi
P. Debrey-Ritzen și coaut., 1980	SUA, Los Angeles	49 la 10 000 elevi
A. Apter și coaut., 1993	Israel	4,3 la 10 000 tineri (16-17 ani)

Dificultăți evidente în aspect social, legate de prezența ticurilor, nu au încurcat multor oameni celebri realizarea slavei și a popularității. Mozart, după câte se pare, suferea atât de coprolalie cât și de coprografie, și posibil, avea sindromul Gilles de la Tourette. De asemenea, de ticuri sufereau și Napoleon, Molliet, Petru I. Întrădevăr, ticurile nu posedă capacitatea de „a alege” și se remarcă la reprezentanții tuturor păturilor rasiale și sociale. La mulți oratori, în special în momente de tensiune, se pot observa clipiri frecvente, sforăiri, tușă, scîncet și mișcări din umeri [1].

Faptul că sindromul Gilles de la Tourette este o afecțiune relativ rară, apariția la pacienți a remisiunilor spontane și, îndeosebi fluctuația simptoamelor în diferite perioade ale timpului și, manifestarea clinică a tulburării primordiale la copii, probabil împiedică prelucrarea unor abordări clinice și crearea grupelor adecvate pentru estimarea eficienței a noi metode de tratament.

În pofida faptului că, incidența maladiei menționate este în continuă creștere, la moment rămîne a fi insuficient studiată.

**Scopul lucrării** prezente a vizat trecerea în revistă a datelor de literatură privind sindromul Gilles de la Tourette.

**Obiective** pentru a realiza scopul propus, a fost referarea literatura de specialitate, care elucidează aspectele biopsihosociale ale problemei abordate, ceea ce, considerăm, va facilita diagnosticul diferențial al maladiei și va sensibiliza specialiștii psihiatri.

### **Rezultate și discuții**

Sindromul Gilles de la Tourette (maladia ticurilor convulsive, myospasia impulsiva, ticul impulsiv, neuroza convulsivo-mimică, coreea variabilă Brissaud, Sindrom Tourette) afecțiune cu caracter progresiv a sistemului extrapiramidal, caracterizată de prezența a diverse ticuri motorii și vocale, variate ca durată și evoluție, în asociere cu tulburări de comportament.

Exemple premature de sindrom Gilles de la Tourette sînt dezvăluite încă în scrierile din perioada evului mediu. Însă, pentru tratarea acestor cazuri clinice se aplica exorcismul - „izgonirea duhului necurat”. Prima descriere a afecțiunii în literatura medicală îi aparține clinicianului francez Jean Itard, (1825). Autorul a adus drept exemplu descrierea aristocratei franceze Marquise de Dampierre, care la vîrsta de 7 ani a dezvoltat ticuri, urmate mai tîrziu de țipete și expresii insultătoare. Nici o metodă de tratament, din acele timpuri, nu manifesta rezultate pozitive. Din acest motiv, Itard nu a considerat că este o formă nozologică nouă, și a apreciat-o drept o variantă a convulsiilor tonice. După Itard, asemenea observații au descris și alți autori, însă nici unul nu a prezentat afirmații în favoarea ideii de formă nozologică de sine stătătoare. În 1885 Gilles de la Tourette a studiat detaliat 9 pacienți, care după părerea lui suportau aceeași boală, caracterizată de contracții musculare necoordonate, țipete stranii, ecolalii și coprolalii, pentru ca mai tîrziu această afecțiune să-i poarte numele.

Eldridge R. și coaut. au descris cazuri de sindrom Tourette la persoane de diferită naționalitate. În seria de cercetări se remarcă un grad înalt de răspîndire a bolii printre evrei. Vîrsta medie de debut a maladiei este de 7 ani, și aproape în toate cazurile tulburarea se dezvoltă pînă la vîrsta de 12 ani [2].

**Aspectul genetic al problemei** Despre o posibilă predispoziție genetică a sindromului Tourette se discuta încă de la începutul secolului al XIX-lea. Este de menționat că, de însuși Tourette a fost descris un caz în care, 2 copii din aceeași familie sufereau de această maladie. Mai tîrziu, D. Oppenheim, (1887) a anunțat despre existența unei familii, în care de sindromul Tourette sufereau cîteva persoane din 2 generații. Însă cercetările din trecut se limitau doar la constatarea faptului despre o posibilă determinare genetică a bolii, fără propunerea vre-unor concepții de bază. Era evident că, pentru o posibilă predispoziție ereditară a sindromului Tourette sunt necesare cercetări populaționale vaste. O atenție deosebită a cercetătorilor se concentra asupra următoarelor aspecte ale problemei:

- concretizarea posibilei moșteniri genetice;
- determinarea în cadrul formelor moștenite de sindrom Tourette a frecvenței cazurilor afit a întregului complex simptomatic, tipic pentru sindrom, cît și pentru manifestări clinice independente – ticuri, comportament obsesiv-compulsiv;
- studierea acțiunii genului asupra realizării diverselor variante a bolii determinate genetic.

În marea majoritate a publicațiilor cu referință la sindromul Tourette, s-a urmărit tipul de transmitere autosom-dominant. M. Guggenheim în 1979 a publicat un studiu în care afirma prezența a 17 din 43 membri ai unei familii care suferă de sindrom Tourette [3]. R. Wilson și coaut. în 1978 au arătat că printre rudele probanzilor, care suferă de sindromul Tourette 30% prezintă diverse ticuri sau suferă de afecțiunea propriu-zisă [4]. A. Shapiro și coaut. în 1978 au efectuat o analiză diferențială a frecvenței cazurilor atît a ticurilor cît și a sindromului Tourette printre rudele probanzilor. Autorii au stabilit că deplinele manifestări a sindromului Tourette se întîlnește la 7,4% din rude, dar ticuri – la 36% [5].

Asemenea studiu a fost efectuat și de A. Lees și coaut. în 1984 care au prezentat date aproape asemănătoare – 4% și respectiv 46% [6]. În șirul publicațiilor s-a atras atenție asupra unei răspîndiri frecvente a ticurilor printre rudele de gradul I. Așadar, conform K. Kidd și coaut. (1980) frecvența ticurilor la rudele de gradul I constituia 14,4%, însă conform datelor lui D. Pauls și coaut. (1981) – 23,3% [7,8].

D. Comings și B. Comings în 1992 au presupus că sindromul Tourette pe lângă transmiterea autosom-dominantă, mai poate avea transmitere autosom-recisivă [9].

Așadar, rezultatele obținute în urma analizei clinico-genetice, ne permit să considerăm că sindromul Tourette poate avea un caracter ereditar.

**Criteriile de diagnostic** ale sindromului Tourette elaborate de către Asociația Americană „Tourette Syndrome” constituie:

- debutul bolii pînă la vîrsta de 20 ani;
- prezența diferitor mișcări repetate, involuntare, rapide, fără un anumit scop, cu antrenarea a mai multor grupe de mușchi;
- prezența unuia sau mai multor ticuri vocale;
- schimbarea intensității, expresivității simptoamelor pe parcursul unei perioade scurte de timp, evoluție ondulatorie cu prezența acutizărilor și remisiunilor simptoamelor;
- durata simptoamelor mai mult de 1 an.

Din criteriile de diagnostic a sindromului Gilles de la Tourette rezultă că semnul de bază reprezintă ticurile. Dar deoarece ticurile se caracterizează printr-un polimorfism clinic semnificativ și se întîlnesc în cadrul diferitor afecțiuni și stări patologice, la evaluarea clinică a lor e necesar de a ține cont de toate particularitățile lor fenomenologice. Prima și cea mai importantă condiție constituie divizarea ticurilor motorii și vocale în simple și multiple [10, 11].

*Ticurile motorii simple* se caracterizează prin acțiuni stereotipice a unei oarecare grupe de mușchi, de scurtă durată, care se repetă rapid. Obiectiv ticurile motorii simple amintesc convulsiile mioclonice și frecvent se apreciază ca crize epileptice mioclonice. Manifestările de bază a ticurilor motorii simple sînt clipirile frecvente, efectuarea diferitor grimase, pufnitul, întinderea buzelor, mișcări din umeri sau mîini, mișcări din cap, din picioare, încordarea mușchilor abdominali, mișcări din degete, clănțănire din dinți, încordarea și mișcarea diferitor părți a corpului etc. Uneori ticurile motorii simple pot provoca durere.

*Ticurile motorii complexe* se caracterizează prin multiple mișcări întrerupte, care evoluează după tipul atacurilor cluster, sau sub aspectul unor acțiuni coordonate. Din cadrul acestui grup fac parte grimasele, săriturile, atingerea diferitor părți a corpului, a diferitor persoane sau obiecte, mirosirea obiectelor, sucirea capului. Uneori ticurile sînt însoțite cu automutilare – lovirea cu capul, mușcarea buzelor, apăsarea pe globii oculari. Alte manifestări a ticurilor motorii complexe sînt ecopraxia – imitarea gesturilor și mișcărilor altor persoane și copropraxia – gesturi obscene.

*Ticurile vocale* de asemenea foarte variate, ca și cele motorii, se clasifică în simple și multiple. La *ticurile vocale simple* se referă sunetele fără sens („ăăă”, „bu-bu”, „fîf” etc.) și zgomotele – tusa, smiorcăire, scîrțîire, hămăit, gemete, șuierătură, mieunat, mîrfire, etc. Frecvent ticurile vocale simple timp îndelungat se apreciază drept manifestare a alergiei, sinusitei sau a diferitor afecțiuni respiratorii.

*Ticurile vocale complexe* constau din rostirea cuvintelor, frazelor și propozițiilor care au un sens, de exemplu frazele „știți”, „tăceți”, „totul e în regulă” etc. Ticurile vocale multiple uneori se pot instala chiar la începutul unei propoziții, pot bloca sau perturba începutul unui discurs, cauzînd schimb normal de propoziții.

Ticurile motorii și vocale din cadrul sindromului Gilles de la Tourette, de regulă, se asociază cu tulburări de comportament și cu dificultăți în procesul de învățămînt, determinate în mare măsură de asocierea sindromului de deficit de atenție. Cele mai frecvente tulburări de comportament sînt:

- sindromul obsesiv-compulsiv (sindromul ideilor obsesive și acțiunilor impuse);
- sindromul de deficit de atenție;
- labilitate emoțională, impulsivitate și agresivitate.

Frecvența cazurilor de asociere a sindromului obsesiv-compulsiv cu sindromul Gilles de la Tourette, conform datelor diferitor autori, variază de la 28% la 62%. De regulă, aceste manifestări apar mai tîrziu, comparativ cu ticurile (uneori la un interval de cîțiva ani), și de obicei este perturbată adaptarea socială a pacienților.

Sindromul Gilles de la Tourette în 50% cazuri se asociază cu sindromul de deficit de atenție, care se manifestă prin tulburarea procesului de concentrare a atenției, hiperactivitate și dificultăți privind procesul de studii. Apariția deficitului de atenție prevede dezvoltarea semnelor clinice de bază ale sindromului Tourette, în special a ticurilor, dar și posibila asociere a lor. Vârsta cea mai frecventă de apariție a sindromului hiperactivitate cu deficit de atenție constituie 4-6 ani și uneori persistă pînă la maturitate, perturbînd astfel capacitățile de reintegrare și reinsertie socio-profesională.

**Evoluția** mai frecvent este fluctuantă, manifestându-se cu perioade de acutizare și remisiuni. La copii, de exemplu, perioada de ameliorare se poate constata în timpul vacanței. Unii dintre pacienți semnalează varierea intensității simptomelor. De regulă, perioada diminuării intensității simptomelor constituie 1-3 luni.

Toate simptomele sindromului Tourette pot avea diferit grad de manifestare – de la ușor la sever, fenomen determinat de: frecvența lor, tipul și gradul de intensitate al activității zilnice, etc. Clipirea foarte frecventă (20-30 ori per minut) adeseori manifestă acțiune mai puțin „distructivă” asupra vieții pacientului, decît un tic vocal multiplu, care se manifestă mai rar, dar avînd aspectul unei coprolalii. Ticurile pot avea cea mai variată evoluție. Uneori pacienții cu sindromul Gilles de la Tourette pot diminua din intensitate sau pot micșora numărul ticurilor, de exemplu în timpul aflării la ore sau la medic. Însă, după aceasta ticurile reapar, frecvent, sub aspect de „avalanșă”, adică într-un număr exagerat de mare, care se repetă pe parcursul timpului aflării acasă. Atît ticurile motorii, cît și cele vocale, suprimate voluntar, pot fi exacerbate de stres și pot să dispară în timpul somnului.

**Diagnosticul diferențial** al sindromului Gilles de la Tourette se face cu un spectru vast de afecțiuni și stări – de la ticuri idiopatice (blefarospasm, epilepsie mioclonus, coree reumatică), pînă la degenerări progresive (forma juvenilă a coreei Huntington, distonie musculară deformantă, inclusiv diversele afecțiuni psihice – isteria, schizofrenia). Dificultăți apar în diagnosticul diferențial al sindromului Tourette și a afecțiunilor ereditare cu caracter progresiv cu afecțiunile, care prezintă simptomatologie similară (tabelul 2) [12].

**Tabelul 2**

**Afecțiunile progresive ereditare a SNC cu simptomatologie extrapiramidală  
(după G. Lyon și coaut., 1996)**

Manifestări neurologice de bază	Afecțiunea			
	Boala Wilson-Konovalov	Ciroză hepatică Boala Huntington (forma juvenilă)	Mioclonus Boala Parkinson (forma juvenilă)	Distonie torsională idiopatică
Distonie, coreoatetoză, atetoză	+	+	-	+++
Coreea	-	+	-	-
Rigiditate	+++	+++	+	+
Tremor	++	+	+++	+
Deficit mental	+++	+++	-	-

Notă: (+++) - continuu sau foarte frecvent; (++) - frecvent; (+) - rar; (-) - lipsesc.

**În loc de concluzii**

În concluzie pare a fi logic să menționăm că, la o mare parte dintre pacienții cu sindromul Gilles de la Tourette, în pofida abundenței și severității simptomelor clinice, este posibilă atingerea stării de adaptare, reintegrare și reinsertie socială, familială, academică, profesională.

**Bibliografie**

1. Лис А. Дж. Тики; Медицина 1989.

2. Eldridge R. Sweet, Lake R. et al. Gilles de la Tourette's syndrome: clinical, genetic, psychologic and biochemical aspects in 21 selected cases. *Neurology* 1977; 27; 115-124.
3. Guggenheim M. A. Familial Tourette syndrome. *Neurology* 1979; 5; 104-114.
4. Wilson R. S., Garron D. C., Klawans H. L. Significance of genetic factor in Gilles de la Tourette syndrome: a review. *Behav Gen* 1978; 8; 503-510.
5. Shapiro A. K., Shapiro E. S., Bruun R., Sweet R. D. Gilles de la Tourette syndrome. Raven Press: New York 1978.
6. Lees A. J., Robertson M., Trimble M. R., Murray N. M. F. A clinical study of Gilles de la Tourette's syndrome in the United Kingdom. *Neurology, Neurosurgery and Psychiatry* 1984; 47; 1-8.
7. Kidd K. K., Prusoff B. A., Cohen D. J. Familial pattern of Gilles de la Tourette syndrome. *General psychiatry* 1987; 37; 1336-1339;
8. Pauls D. L., Cohen D. J., Heimbuch R. et al. Familial pattern and transmission of Gilles de la Tourette's syndrome and multiple ticks; *General psychiatry* 1981; 38; 1091-1093.
9. Comings D. E., Comings B. G., Alternative hypotheses of the inheritance of Tourette syndrome. *New York* 1992; 58; 189-199.
10. Шанько Г.Г. Генерализованный тик (болезнь Жилль де ла Туретта) у детей и подростков. Методические рекомендации. Минск 1990; 29
11. Зыков В.П. Клиника и лечение тиков у детей. *Вестн практ неврол* 1997; 3: 73-77.
12. Российский вестник перинатологии и педиатрии, N2-1999, с.39-45

## **ASPECTE CLINICE ȘI CORELAȚII NEURO-CHIMICE ÎN TULBURAREA DEPRESIVĂ LA ISTERICI**

**Dorina Nicolaescu, Cristina Cheptene, Olivia Cepoi**

(Conducător științific d.șt.m., conferențiar universitar Ion Coșciug)

Catedra Psihiatrie și Narcologie FPM

### **Summary**

#### **Clinical aspects and neurochemical correlations in depressive disturbance in hysterics**

The realized research on a group of 20 patients with hysteric organic disorders of personality proves the presence of depressive reactions in 56,1% of cases in women and in 66,7% of cases in men. Literature review has established the presence of cerebral neurochemical modifications similar to those revealed in other depressive patient categories. The difference consists in the existence of some mesodyencephalic lesions responsible for hysteric manifestations as well as postencephalic psychic disorders in hysteria patients.

### **Rezumat**

Studiul realizat pe 20 pacienți cu tulburare organică de personalitate tip isteric a evidențiat prezența reacțiilor depresive în 56,1% cazuri la femei și 66,7% cazuri la bărbați. Referarea datelor de literatură a constatat prezența de modificări neurochimice cerebrale similare cu cele depistate la alte categorii de pacienți depresivi, diferența constând în existența la isterici a unor leziuni mezodiencefalice, responsabile de manifestările isterice, așa cum se observă în cursul tulburărilor psihice postencefalice.

### **Actualitatea temei**

Studiile epidemilogice recente au demonstrat că, prevalența tulburărilor depresive în populația adultă este cuprinsă între 1 - 4% pentru formele severe și 9% pentru formele moderate [11].

Depresia este una dintre cele mai răspindite maladii, Organizația Mondială a Sănătății apreciind că la ora actuală peste 740 milioane oameni sunt afectați de stări anxioase sau/și