

Mi a Tourette-szindróma?

A Tourette-szindróma (TS) egy *neuropszichiátriai* idegrendszeri betegség, amelyet közös szóval tic-eknek nevezett ismétlődő, akaratlan mozgások és irányíthatatlan hangadások tartós, együttes vagy váltakozó fennállása jellemez. Némely esetben ezek a tic-ek helyetthez nem illő szavak, kifejezések hangos, és szintén akaratlan kimondását is magukban foglalják.

A rendellenesség neve a tizenkilencedik században élt Georges Gilles de la Tourette francia neurológustól származik, aki a betegséget elsőként írta le.

A TS tünetei gyermekkorban, de legalább is 21 éves kor előtt jelentkeznek. Férfiaknál 3-4-szer olyan gyakori, mint nőknél. A világon mindenütt, minden etnikai csoportban is észlelték. A TS természetes lefolyása, kimenetele nagyon változatos, a tünetek palettája igen széles és a nagyon enyhétől a rendkívül súlyosig terjedhet. Leggyakrabban mérsékelt súlyosságú formában jelentkeznek. Az átmeneti tic-rendellenességet gyermekkorban gyakran látunk, spontán javul. Néha a mozgásos vagy a hangadással járó tünetek egy éven túl is fennmaradnak, ilyenkor krónikus tic-rendellenességről beszélünk.

Milyen formában jelentkeznek a tünetek?

A TS első tünetei a legtöbb esetben a mozgásos tic-ek, főleg az arcon, leggyakrabban pislogás formájában jelentkeznek. Az arcon megjelenő (faciális) tic lehet még orrhúzogató és grimaszolás, szemfordítás is. Idővel ezekhez más mozgásos (motoros) tic-ek is társulhatnak, mint fejrángató, nyakcsavargató, lábdobogás, testgömbölgés vagy testhajlítgatás.

A TS-páciensek akaratlanul adhatnak ki furcsa hangokat, szavakat és kifejezéseket ismételtethetnek, és ezeket közös szóval vokális tic-eknek nevezzük. Nem szokatlan, hogy a TS-ben szenvedők folyamatosan köszörülnek a torkukat, köhécselnek, szipákolnak, rőfögnek, morognak, ugatásszerűen felhördülnek vagy kiabálnak.

TS-ás emberek akaratlanul mondogathatnak obszécen szavakat (koprolália), illetve ismételtethetik mások vagy saját szavait (echolália), ezek szintén a vokális tic-ek közé tartoznak. Túlzott mértékben érintgethetnek másokat, vagy megszállottan és szükségtelenül ismételtethetnek bizonyos cselekvéseket. Néhány súlyos esetben a TS-ás betegek viselkedése önsértő is lehet - szájukat, arcukat ütögethetik, fejüket kemény tárgyakra veregethetik. Ezek a tünetek szerencsére rendkívül ritkák.

A tünetek spontán is súlyosbodnak vagy javulnak. Számuk, gyakoriságuk, típusuk és megjelenési helyük gyakran változik. Néha hetekre vagy hónapokra is elcsendesülnek, majd ismét visszatérhetnek. A tünetek hullámzásának megfigyelhető egy hosszabb távú formája, melyet a tünetmentességből átváltó súlyosbodás, majd újra enyhülés követ, kiváltó ok nélkül. Más esetben aktuális feszültség okozhatja a tünetek felerősödését, így bizonyos helyzetekben idegesség, szorongás, kellemetlen feszültség, de akár a kellemes meglepetés, hirtelen öröm is kiválthatja.

Hogyan osztályozzuk a tic-eket?

A mozgásos (motoros) és hangadásos (vokális) tic-eknél megkülönböztetünk egyszerű (szimplex) és összetett (komplex) formákat. Egyszerűek a hirtelen fellépő, rövid ideig tartó és csupán néhány izomcsoportot érintő formák. Ezek többnyire csak egy testrészre szorítkoznak és gyakran ismétlődnek. Általában pislogás, váll-vonogató, grimaszolás, fejrángás, morgás vagy szipogás formájában jelennek meg. Az egyszerű vokális tic-ek rövid hangadások, illetve bármilyen, a felső légutakon képződő hangszerű jelenség. Az összetett motoros tic-ek egymástól jól megkülönböztethető, meghatározott lefolyás szerint egymást követő

Vadaskert Kórház és Szakambulancia H-1021 Bp. Hűvösvölgyi út 116. Tel: 36-1-392-1429 Fax: 392-1411 1

Email: tarnok@vadasnet.hu

www.vadaskertalapitvany.hu

mozgásokból állnak, és több izomcsoportot érintenek. Ilyenek például az ugrálás, tárgyak szagolgatása, az orr érintgetése, más emberek érintgetése, trágár szavak kimondása, szóismétlések vagy különböző formában fellépő önsértő magatartás.

Lehet-e a tic-eket akarattal visszafogni?

TS-ás betegek néha el tudják nyomni rövid ideig tic-jeiket, de ez az erőfeszítés hasonló a tüsszentés visszafogásához. Végső fokon a feszültség addig a pontig nő, ahol a tic egyszer csak kipattan. A tic-ek feszültség esetén fokozódhatnak, ellazult állapotban, békés, oldott helyzetben ismét csökkennek. Az is előfordulhat, hogy míg az iskolában a gyerekek sikerült visszafogni a tüneteket, otthon - éppen a feszültségmentes helyzetben - felerősödve előjönnek. Alvás alatt jelentősen csökkennek, vagy akár szünetelhetnek is.

Mi okozza a Tourette-szindrómát?

Bár a TS okát még nem ismerjük, számos kutatás szól amellett, hogy a betegség hátterében az ingerület átvitelben szerepet játszó u. n. neurotranszmitterek agyi anyagcseréjét befolyásoló gén, vagy gének rendellenessége rejlik. A TS kialakulásában legtöbbször vizsgált neurotranszmitterek a dopamin, a szerotonin és a norepinephrin.

Milyen rendellenességek társulhatnak a TS-sel?

A Tourette-es betegek jelentős része nem szenved más idegrendszeri vagy pszichés zavarban. A társuló pszichés problémák közül elsősorban a kényszeres tünetek vagy maga a kényszerbetegség (obszesszív - kompulzív zavar, angol rövidítésben OCD) fordul elő. A beteg úgy érzi, hogy néhány dolgot ismétlődően, újra meg kell tennie, mint például a kézmosást, vagy ellenőrizgetni azt, hogy az ajtó valóban csukva van-e. Gyermekkorban gyakran társul az u.n. hiperkinetikus zavarral is, amely esetében a betegnek nehézségei vannak a koncentrálással, és figyelme könnyen elterelődik. Ritkábban tanulási zavarok is jelentkezhetnek, az olvasás, írás és számolás területén. Az indulatkezeléssel sok betegnek komoly nehézségei lehetnek, ez alkalmanként agresszív viselkedésben és nem helyénvaló szociális magatartásban jelentkezhetnek. Alvászavar is előfordulhat, leginkább gyakori felébredés, alvás alatti beszéd formájában.

A magatartási problémáknak széles skáláját láthatjuk tehát, és ez sokszor több gondot okoz, mint maguk a tic-ek. Fontos, hogy meghatározzuk, melyik a legtöbb szenvedést és nehézséget kiváltó tünetcsoport annak érdekében, hogy a terápiát, a gyógyszerelést erre tekintettel állítsuk össze.

Hogyan állítjuk fel a TS diagnózist?

A diagnózis a tünetek közvetlen megfigyelésén és a részletes kórtörténeti adatokon alapul. Feltétele, hogy legalább kétféle mozgásos (motoros) tic, valamint egyidejűleg, vagy időben eltolódva hangadási (vokális) tic is mutakozzon. A tüneteknek a diagnózis felállításához legalább egy éven át és két hónapnál nem hosszabb szünetekkel kell fennállniuk. Agyi képalkotó vizsgálatok (MRI, CT, SPECT) esetleg mutathatnak bizonyos eltéréseket, de ezek hiánya nem zárja ki a klinikai diagnózist. EEG, valamint bizonyos érvizsgálat elvégzése azért lehet indokolt, hogy egyéb betegséget, mely hasonló tüneteket okozhat, biztonsággal kizárjunk. A TS diagnózist tehát a klinikai kép alapján állítjuk fel, hiszen egyelőre nincs

olyan laboratóriumi vagy műszeres vizsgálat, mely meghatározó lenne a diagnózis felállításában.

A vizsgálatok azt mutatják, hogy a betegséget gyakran későn, jóval a tünetek megjelenése után diagnosztizálják, hiszen az orvosok között ez a betegség gyakran nem eléggé ismert. A magatartási problémákat és a tic-eket sok esetben félremagyarázzák, nem ismerik fel eléggé a gyerekek sajátos problémáit az iskolában, a családban de sokszor még az orvosi rendelőkben sem. A környezet gyakran pszichológiai problémának tulajdonítja a tüneteket, és ez adott esetben elmagányosodáshoz, kitaszítottsághoz vezethet. Fontos tudatosítani, hogy a betegség nem nevelési hiba vagy érzelmi konfliktus következménye, melyért bárki is felelőssé tehető. A tünetek súlyosságának hullámzása és az a tény, hogy a beteg átmenetileg képes elnyomni a tünetet, azt eredményezheti, hogy az orvos a vizsgálat alapján akár megkérdőjelezi a hozzátartozó által vázolt jelenségek valóságát. Ez természetesen tovább nehezítheti a diagnózis felállítását.

Az ismertető kiadványoknak illetve a média által közvetített információknak fontos szerepe van a téves hiedelmek eloszlatásában és a betegség idejekorán történő felismerésében.

Hogyan kezeljük a Tourette betegséget?

A betegek egy része nem igényel gyógyszeres kezelést, mivel tüneteik nem okoznak az életvezetésben súlyosabb nehézséget, és fejlődésük gyakran zavartalan a tünetek ellenére is. Azonban ha a tünetek a beteget a mindennapi életben jelentősen korlátozzák vagy gátolják fejlődését, szociális alkalmazkodását, gyógyszeres kezelés válhat szükségessé. Sajnálatos módon nincs olyan gyógyszer, ami minden beteg számára egyaránt hatásos lehet. Egyik gyógyszer sem szünteti meg teljesen a tüneteket, és mindegyiknek vannak mellékhatásai. Ugyanakkor a tünetek csökkentése jelentős mértékben csak gyógyszeres segítséggel lehetséges. Bár a tic esetenként rendkívül zavaró lehet, mégis a gyógyszer adagját a kezelés során nem feltétlenül emeljük a teljes tünetmentességig, mivel ennek a gyógyszer mellékhatásai határt szabnak. A gyógyszer adagolásával a tüneti javulás és a mellékhatások elkerülése között kell egyensúlyozni.

A gyógyszeres kezelés elsősorban u. n. antipszichotikus gyógyszerekkel történik. Ezek közül a tünetekre leginkább a haloperidol és a pimozid hatóanyagú gyógyszerek hatnak. Ezeket igen kis dózisban, és fokozatosan emelkedve adagoljuk, egészen addig, míg el nem érjük a lehetséges legjobb egyensúlyt a tünetek és a mellékhatások között. Közvetlen mellékhatásként izommerevség, nyálfolyás, remegés, és a mimika elszegényedése léphet fel, melyet a gyógyszeradag visszavétele vagy csökkentése mellett u.n. antiparkinson szerekkel kezelhetünk. A hangulatra és a gondolkodásra, figyelemre való kellemetlen hatásokat már nehezebb befolyásolni, ilyenkor gyógyszerváltás is indokolt lehet. A tartós gyógyszeres kezelésnél az esetleges hosszú távú mellékhatásokra is gondolnunk kell. Ezek akaratlan mozgásokat jelentenek, a jelenséget tardív diszkinéziának nevezzük. Ez leginkább csak hosszantartó, megszakítás nélküli, folyamatos gyógyszeres kezelésnél fordul elő.

Újabb vizsgálatok szerint bizonyos, egyébként a vérnyomás csökkentésére használt hatóanyagok is segíthetnek a tic tünetek csökkentésében. Ilyen a clonidin illetve guanfacin tartalmú gyógyszer is.

Gyakran a gyógyszeres kezelés inkább a társult magatartási problémák miatt szükséges. Stimuláns gyógyszert (methylphenidat) kifejezett figyelemzavar - hiperkinetikus szindróma fennállása esetén adjuk, bár ez a tic gyakoriságát növelheti is. A kényszerbetegség, illetve kifejezett kényszertünetek esetén depresszió kezelésére alkalmazott egyes gyógyszerek adása lehet indokolt, szoros orvosi felügyelet mellett.

A gyógyszeres kezelés mellett pszichoterápia segíthet abban, hogy a beteg könnyebben megküzdjön nehézségeivel, sikeresebben bánjon a kísérő társkapcsolati és érzelmi problémákkal.

Viselkedésterápiás módszerekkel sok esetben javítani tudunk a tüneteken is. Ilyenkor megbeszéljük, hogy az egyébként spontán jelentkező tic tüneteket a nap bizonyos időszakában, gyerek esetén a szülő támogatása mellett, akarattal idézze elő és próbálja meg játékosan, különböző formában befolyásolni, pl. tükör előtt végezve, fordított sorrendben stb. Napi néhány perces gyakorlással a mozgás folyamat automatikus lefutását valamelyest befolyásolhatjuk, kezelhetőbbé tesszük. Ugyanakkor javasoljuk, hogy a tüneteket egyébként ne kísérje fokozott figyelem a szülő, vagy környezete részéről, ne szóljanak rá a gyerekre, ne próbálják megakadályozni a tünetet egyéb helyzetekben.

A relaxációs technikák és a biofeedback felhasználhatóak a stressz enyhítésére, ami a tic-ek csökkenéséhez vezethet. Sportolás is segíthet a tünetek enyhítésében, és eközben növeli az önbizalmat is.

Örökölhető-e a TS?

A genetikai kutatások egyre inkább bizonyítják, hogy a TS kialakulásában öröklődő tényezőknek is szerepük van. Nem maga a betegség, hanem inkább a betegségekre való hajlam, érzékenység adódik át a generációkon keresztül.

Azonban a genetikai hajlandóság nem elég önmagában ahhoz, hogy a TS teljes egészében kifejlődjön: lehet, hogy csak egy enyhe tic-rendellenességben, kényszeres viselkedésben, esetleg figyelemzavarban jelentkezik csak, néhány tic-kel vagy akár tic nélkül.

A betegek családtagjainál statisztikailag kimutathatóan gyakrabban fordul elő enyhe tic-rendellenesség vagy kényszeres viselkedés.

A betegség lényegesen gyakoribb férfiaknál, tehát a nemnek is szerepe lehet a zavar kialakulásában fontos szerepet játszik a TS megjelenésében.

Hogyan zajlik a betegség, mi a kórlefolyás?

Az első tünetek sokszor még iskoláskor előtt jelentkeznek, kezdetben akár csak rövid ideig tartó pislogás, minimális mozgásos vagy hangadásos tic formájában. Ilyenkor még nem lehet eldönteni, hogy milyen lesz a kimenetele a betegségnek, lehet, hogy minden beavatkozás nélkül magától is megszűnik. A következő években is többnyire hullámzó a lefolyása, vannak időszakok, amikor gyakoribb vagy súlyosabb tünetek vannak, a test különböző részein, mindig más formában jelentkezve. A szülő vagy a gyermek környezetében élő felnőttek sokszor nehezen tudják eldönteni, hogy valami rossz gyermeki szokásról vagy egyéb betegségről van szó. Legsúlyosabb formában 10-12 éves kor körül mutatkozik. Később lassan enyhülnek a tünetek, a betegek egy jelentős részénél serdülőkor után teljesen meg is szűnnek. Másoknál enyhébb jelenségek felnőtt korra is megmaradnak, de a beteg megtanul velük jobban élni, mindennapjaiban nem feltétlenül zavaró. Néhány esetben sajnos a betegség súlyosabb formát ölt, a gyógyszeres kezelésre is kevésbé reagál, egyéb tünetek is társulhatnak később, melyek miatt tartós orvosi kezelés lesz szükséges.

Milyen sajátos tanulási körülmények szükségesek a gyermekek számára?

Bár ezzel a problémával a gyermekek többsége jól halad a szokványos oktatási kereteken belül is, egy részük mégis különböző tanulási nehézségekkel, részképesség-zavarokkal

küszködik. Vannak időszakok, amikor a tic jelentősen gyakoribb, ezt sokszor figyelemzavar kíséri, vagy előtérbe kerülnek a kényszeres tünetek, mindez jelentősen leronthatja az a gyermek iskolai teljesítményeit. Ilyenkor fontos lenne olyan tanulási körülményt biztosítani számukra, mely egyéni igényeikhez jobban illeszkedik. Egyéni foglalkozások, vagy kis létszámú csoportban való oktatás átmenetileg, vagy akár hosszabb távon is indokolt lehet. Szóba jöhet az osztálytermen kívüli vizsgáztatás, vagy akár a szóbeli feleltetés dolgozat helyett, ha a gyerek tünetei rontják az írási-grafikai képességeket. Ha időben nem sűrgeti a tanár a feleléskor a gyereket, kevesebb a stressz számára, jobb eredményt képes elérni. Fontos, hogy a pedagógus is ismerje a betegség sajátosságait, az osztálytársakkal megfelelő módon tudja elfogadtatni a gyermek viselkedési sajátosságait, segítsen abban, hogy emiatt ne csúfolják.