

Tic zavarok, Tourette szindróma

Tourette Syndrome Association

42-40 Bell Boulevard

Bayside, New York 11361-2820

Telephone: (718) 224-2999

Toll Free: 1-800-237-0717

Pennsylvania Tourette Syndrome Association

132 W Middle Street

Gettysburg, Pennsylvania 17325-2108

Telephone: (717) 337-1134

1-800-446-6356

Cheston M. Berlin, Jr., M.D.

University Professor of Pediatrics

Department of Pediatrics H085

The Milton S. Hershey Medical Center

PO Box 850

Hershey, Pennsylvania 17033-0850

(717)-531-8006

Az alábbi szakmai anyag a Tourette Syndrome Association publikációjából készült.

TOURETTE-SZINDRÓMA

Ez a tájékoztató elsősorban olyan betegek, szülők, barátok, rokonok és tanárok számára készült, akik most találkoztak először a Tourette szindrómával, vagy a tic-zavarok bármely jelenségével. Az okok, a tünetek és a kezelések ismerete lehetővé teszi, hogy ezt jelenséget a lehető leginkább elfogadjuk. Ezen anyagban a Tourette szindróma kifejezést, mint a tic-zavarok összefoglaló terminusát használjuk.

A TOURETTE-SZINDRÓMA TÖRTÉNETE

1885-ben egy francia orvos, George Gilles de la Tourette kilenc olyan esetet írt le, ahol a páciensek tüneteit ma Tourette szindrómának hívnánk. Az első feljegyzett Tourette-szindrómás eset mégis 1825-ből fel egy másik francia orvos, Itard betegeinek köréből származik. Az akkoriban nagyon fontos és előkelő személynek számító Dampierre márkinő tünetei között szerepeltek a különböző testtájakat érintő tic-ek, a coprolalia (akaratlan káromkodás) és az echolalia (mások beszédének utánzása). A márkinőnél a tünetek 7 éves korában jelentkeztek és szinte robbanásszerűen törtek rá, félbeszakítva egy-egy éppen folyó társalgást. Az obszcén szavak és az akaratlan mozgások nagyon szokatlanok voltak a márkinőtől. Itard így írt erről:

„Minél felháborítóbbnak találta saját vulgaritását a márkinő annál inkább elöntötte a félelem, hogy hogyan fog megszólalni és épp ez a pillanat volt az, amikor nem tudott tovább uralkodni magán, és ajkára jöttek azok a szavak.”

Mivel a tünetek számos társadalmi és szociális problémát okoztak e hölgy számára, azért „utolsó” 70 évét másoktól félrevonultan élte le. A márkinő több, mint 90 évet élt és Gilles de la Tourette egyik páciense lett, 60 évvel Itard doktor után.

MI A TOURETTE-SZINDRÓMA LÉNYEGE?

A Tourette-szindróma egy neurológiai rendellenesség, amelynek tünetei a korai gyermekkorban vagy serdülőkorban jelennek meg, 2 és 15 év között. Jellemző rá a több mint egy éven át tartó összetett tic-jelenségek, melyek lehetnek motoros vagy vokális tic-ek egyaránt. Sok embernek csak motoros vagy csak vokális tic-jei vannak, de ezek együttesen is előfordulhatnak. Az első tünetek általában valamely akaratlan mozgások (tic-ek) az arcon, karokban, végtagokon, vagy éppen a törzsön. Ezek a tic-ek gyakoriak, visszatérőek és gyorsak. A legáltalánosabb az arcon megjelenő, ún. faciális tic-ek (pislogás, orrhúzogatózás, grimaszolás). Ezeket felválthatják, vagy melléjük a későbbiekben társulhatnak más, a nyakon, törzsön, vagy végtagokon megjelenő tic-ek.

Ezek az akaratlan, a páciens által kontrollálhatatlan tic-ek egyes esetekben nagyon összetettek lehetnek, akár az egész testet is érinthetik. Ilyen lehet például a rugdalózás, dobbantgatás, de előfordulhat érintgetés, visszatérő gondolatok és mozgások, vagy kényszerek egyaránt.

A vokális tic-ek (hangadások) mellé gyakran társulnak mozgások; később akár egy vagy több motoros tic-et is helyettesíthetnek. Ilyen hangadás lehet például a morgás, torokköszörülés, kiáltás vagy ugatás, de ide sorolható a coprolalia is, mely akaratlan káromkodásban nyilvánul meg.

Sem a coprolalia, sem az echolalia (mások beszédének utánzása) nem elengedhetetlen feltétele a Tourette-szindróma diagnosztizálásának. Az utánzás kevésbé gyakori jelenség, és általában mások szavainak vagy mozgásának ismétlését jelenti.

A TOURETTE-SZINDRÓMA JELLEMZŐI

Az első tünet általában az arc egy kicsi területén jelenik meg, a szemek vagy a száj körül. Egy egyszerű tic nem szokatlan jelenség, számos felnőttél és gyermeknél előfordulhat. Az orvosok szerint a népesség 20-25%-a tic-kel élete folyamán. A legtöbb embernek azonban csak átmeneti tic-jei vannak, amelyek

rövid idő alatt megszűnnek. A Tourette-szindrómában ezek a tic-ek megmaradnak és más arcon, végtagokon, nyakon, törzsön megjelenő, esetleg vokális tic-ekkel társulnak. Ahogy az idő múlik a tic-ek egyre sűrűbbé válhatnak, egyszerre több izom-összehúzódnás váltva ki az egyes területeken, vagy éppen eltűnhetnek. Fontos megjegyezni, hogy a tic-ek gyakorisága és intenzitása nagyon különböző lehet, nemcsak esetenként, de ugyanazon páciensnél is változhatnak. Ezáltal különböző mértékben befolyásolhatják a páciens napi életvitelét.

Míg a legtöbb esetben a stressz, feszültség, aggodalom vagy fáradtság erősíti a tüneteket, addig a feladatra való koncentráció csökkentheti azokat. Alvás közben nem, vagy csak igen kis mértékben fordulnak elő tic-ek.

Néhány esetben a motoros tic-ek megjelenését követően a beteg halk, akaratlan hangot ad ki. Ilyen lehet a szipogás, torokköszörülés, csuklás, morgás, ugatás, vagy egy értelmetlen szó vagy frázis kimondása. A „vokalizáció” vagy „vokális tic” ezen hangok összességét foglalja magába. Általában a hang hangosabbá, határozottabbá válik, de az is előfordulhat, hogy ami először értelmetlennek tűnt, az később világos obszcenitásban tűnik elő.

A kirobbanó szavak pontosan leírják a vokális tic-ek jelenségét. A hangadások ugyanazon körülményekre, mint a motoros tic-ek (stressz, feszültség, fáradtság) felerősödhetnek. Sok páciens azonban nem jut el a kirobbanó hangadásokig, néhányan pedig elrejtik az obszcén megnyilvánulásokat apró változtatásokkal beszédjükben.

A coprolalia és echolalia a betegek kevesebb, mint 10%-ánál jelenik meg.

Az előző tünetektől is lehetnek eltérő esetek. Néhány páciensnél a hangadások jelentkeznek először, vagy éppenséggel a vokális és motoros tic-ek egyszerre jönnek elő. Vagyis a tic-ek megjelenésének előfordulása nagyon változó lehet, akár évek telhetnek el egyik tünet megjelenésétől a másikig.

Más rendellenes mozgások vagy viselkedési minták is előfordulhatnak. Néhány közülük: dadogás, nyelvnyújtogatás, mellkas, gyomor vagy fej veregetés kézzel vagy ököllel, fogcsikorgatás, nemi szervek állandó érintgetése, furcsa járkálás, dührohamok, echopraxia (mások mozgásának utánzása), vagy megrögzött érintgetés. Ez csak néhány példa azon számos tünetek közül, melyekkel a tic-zavarok - beleértve a Tourette szindrómát – esetében találkozhatunk.

A TOURETTE-SZINDRÓMA OKAI

A Tourette-szindróma pontos okát még nem sikerült meghatározni. A kutatók az agy egy részének, a bazális ganglionok biokémiai egyensúlyának megbomlását vélik a betegség hátterében. A bazális ganglionok és a cortex közötti pályák kontrollálják a motoros mozgásokat, és ezáltal fontos szerepet töltenek be a tic-ek megjelenésében. Továbbá a tic-zavarok kialakulásáért felelősek lehetnek az olyan neurotranszmitterek, mint a dopamin és a szerotonin. Ezek az ingerületátvivő anyagok jelentős hatással vannak a központi idegrendszerre, ezért a Tourette- szindróma kezelésében sikeresen használják a haloperidol, pimozide és Risperidone hatóanyagokat, mely a szervezet dopaminszint csökkenését idézik elő.

TOVÁBBI INFORMÁCIÓK

A TOURETTE-SZINDRÓMÁRÓL

A tic-ek alvás és erős nemi izgalom során eltűnnek.

A tic-zavarokkal rendelkező fiúk száma háromszor annyi, mint a lányoké.

Néhány beteg képes arra, hogy egy időre, akár órákra visszafojtsa a tic-jeit. Ez feszültséget kelthet a betegben, amely végül a tic tünetek kirobbanását okozhatja.

A Tourette-szindróma öröklésével foglalkozó tanulmányok megemlítik, hogy a Tourette-szindróma öröklődéséért egy autoszomális domináns gén a felelős, és magas nem-specifikus (férfi>nő) penetranciával öröklődik. Ennek megfelelően, ha egy személy valamely szülőjétől örökölte ezt a gént, akkor hajlama lesz a Tourette- szindróma kialakulására. Ezen tanulmányok eredményei nem bizonyító erejűek. Más kutatók több gént tesznek felelőssé a szindróma kialakulásáért. Megint mások úgy vélik, hogy ez a rendellenesség nem genetikai eredetű. Az esetek több mint 10%-ában nem fordult elő a családban hasonló betegség.

Valamely tünetek egész életen át fennmaradnak. Rendszerint a tünetek hol javuló, hol rosszabbodó hullámszerűsége tapasztalható. Kamaszkorban a tünetek gyakran csökkennek.

A Tourette-szindróma:

- nem mentális vagy fizikális elváltozás
- nem fizikai bénulás
- nem fizikai rokkantság
- nem fertőző
- nem ragályos

Nem csökkenti az intellektuális képességeket. Nem végzetes. Még senki nem lelte halálát Tourette- szindrómában.

Nincs diagnosztikus teszt arra, hogy valakinek Tourette-szindrómája van. A diagnózis a következő szempontok alapján állítható fel:

- 2 és 15 év közötti korosztály (de nem feltétlenül)
- Összetett akaratlan motoros és vokális tic-ek (előfordulhat, hogy fiatalabbaknál a vokális tic-ek még nem jelentkeztek)
- A tic gyakorisága és erőssége változó (hol javul, hol romlik a páciens állapota), de több, mint egy évig fennáll

A következő szempontok megerősíthetik, de nem elengedhetetlenek a diagnózishoz:

1. Coprolalia (akaratlan káromkodás)
2. Copropraxia (obszcén gesztusok akaratlan mutogatása)
3. Echolalia (saját vagy mások hangjainak akaratlan ismétlése)
4. Echopraxia (mások mozgásának akaratlan ismétlése)

A Tourette-szindróma mellett olyan viselkedés problémák is fennállhatnak, mint a kényszeres-rögeszmés zavar (OCD), a figyelemhiányos hiperaktivitás zavar (ADHD) vagy az oppozíciós magatartás zavar (ODD).

Egy másik megkülönböztetésben a Tourette-szindróma csak egy a tic-zavarok közül. Emellett a következő tic zavarok léteznek még:

1. *Gyermekkorai akut vagy átmeneti tic*, mely 12 éves kor előtt kezdődik, és csak egy izomcsoportra hat, általában pislogásban nyilvánul meg, és 1 éven belül végeszakad.
2. *Krónikus egyszerű tic*, mely 15 éves kor előtt kezdődik, egy vagy két izomcsoportra hat. A tic-ek egész életen át tartanak, mintázatuk nem változik, vagy csak mozgásban vagy csak hangadásban nyilvánulnak meg. A krónikus motoros tic-zavar és a Tourette-szindróma egy autoszomális domináns gén különböző manifesztációi lehetnek.

A TOURETTE-SZINDRÓMA KEZELÉSE

A Tourette-szindróma nem olyan ritka, mint azt eredetileg gondolták, még ha az orvosok nem is találkoznak vele. Számos rendellenesség gyógyítására számos kezelést alkalmaznak. Ezek közül sokkal a Tourette-szindrómás páciens is valószínűleg találkozott már. Első alkalommal, mikor a tic-ek gyermekkorban megjelennek az általános tanács: „ne törődj vele, el fog múlni”. Azonban ha a páciensnek Tourette-szindrómája vagy tic-zavara ez nem fog csak úgy eltűnni.

Egy másik helytelen diagnózis, mikor megállapítják, hogy a páciens öröklött agressziótól szenved. Itt általános kezeléseket javasolnak (melyek a legtöbb esetben hatástalanok): pszichoterápia, csoportterápia, relaxáció, hipnózis, bio-feedback, viselkedésterápia, kiropraktika, vagy diéta gyógynövényekkel, vitaminokkal, gyógyszerekkel, nyomelemekkel.

Természetesen vannak gyógyszerek, melyek csökkentik a tic-ek előfordulását. Haloperidol (Haldol) az esetek 60-90%-ában hatásos. Más, a neuroleptikumok közé tartozó gyógyszereknek hasonló hatásuk van a tic-ekre, ilyen például a pimozide (Orap), risperidone (Risperdal), olanzapine (Zyprexa) és a ziprasidone (Geodon). Ezen gyógyszerek hatékonysága betegről betegre változhat.

A gyógyszerek adagolása szintén személytől függően változhat. A medikációt alacsony dózissal kezdjük, majd lassan emeljük, amíg a tic-ek csökkennek és a mellékhatások nem jelentkeznek erős mértékben. A mellékhatások eltűnnek, ha a gyógyszerelés csökken vagy befejeződik.

A tic-ek a gyógyszerelés hatására sem szűnnek meg 100%-ban. Sok esetben 90%-ban elmaradnak, míg máshol csak 50-60%-os csökkenés tapasztalható.

Ha a páciens nem szedi többet gyógyszerét, a tünetek 2-7 napon belül visszatérnek. A gyógyszerelés visszaállításával a tünetek az előzőek hasonlóan megszűnnek.

A Tourette-szindróma gyógyszeres kezelése összetett és szakképzett orvosi felügyeletet igényel. Olyankor is különleges nagy türelem szükséges a páciens, a család, az iskola és az orvosok részéről, ha a dózis változik. Mostanra több tanulmányozott gyógyszer is elérhető. A mellékhatások komplikáltak és mindegyiknél jelentkeznek. Az orvos meg fogja beszélni a gyógyszeres kezelés előnyeit és hátrányait a beteggel.

A PÁCIENS ÉS KÖRNYEZETE

Évekkel ezelőtt, kevés tudással a birtokunkban, a prognózis bizonytalan és homályos volt. Az elmúlt 20 év alatt mind több beteget követve mára számos információ áll rendelkezésünkre. Ezekre alapozva elmondható, hogy a Tourette-szindrómás betegek egy majdnem teljes életet élhettek, még akkor is, ha nem csökkentették tüneteiket.

Négy legfontosabb faktor: 1, a tünetek súlyossága, 2, a páciens alkalmazkodóképessége, 3, a kapcsolat a páciens és családja között, és 4, az

alkalmazott kezelés, milyen korán kezdték el a kezelést és hogyan reagált rá a beteg.

Nem szabad elfelejteni, hogy a beteg ugyanolyan ember, mint más, kivéve a tüneteit. Más emberek reakciója attól függ, hogy milyen kapcsolatban vannak a beteggel és mennyire látják át a problémáját. Azok, akik nem értik a betegség lényegét, nevetségesnek tarthatják a beteget, vagy távol maradhatnak tőle, mert kényelmetlenül érzik magukat mellette. Nem nehéz megérteni, miért szereti a legtöbb páciens egyedül tölteni idejét, és arra sem nehéz rájönni, hogy mennyire fontos a toleráns, elfogadó attitűd ezen páciensek kezelésénél. Minden Tourette-szindrómás beteg támogatást és bátorítást igényel, különösen a családjától és az iskolától.

A szülők részéről fontos, hogy a gyermekek számára biztosítsák a lehető legtöbb függetlenséget és bátorítsák gyermekeiket saját maguk kifejezésére. Kerüljék el, hogy gyermekeik életét teljes mértékben kisajátítsák, és ezáltal mindkét fél részéről egészségtelen ellenségeskedés alakuljon ki. A gyermeket nem szabad megbüntetni, mikor betegségének tüneteit produkálja, és nem szabad megfenyegetni azért, hogy fejezze be tic-jeit.

A Tourette-szindrómás betegek fizikailag ugyanennyit bírnak, mint egészséges társaik. A sportok nagy mértékben hozzájárulhatnak a beteg pozitív önértékelésének kialakításához.

Egyes betegek megtanulják, hogyan befolyásolják környezetüket tüneteik produkálásával. Nehézséget jelenthet, de a szülőknek meg kell tanulniuk, hogyan kell ezeket a helyzeteket kezelni, kedves és határozott fellépéssel, nem engedve a gyermek akaratának.

ISKOLÁK ÉS TANÁROK

A tünetek súlyosságától és a tanulásban jelentkező nehézségektől függően a Tourette-szindrómás páciensek különböző nehézségei adódhatnak az iskolában. A tanárnak egy egész osztályra kell figyelnie. A páciens ugyanúgy kell kezelni, akár osztálytársait, amikor csak lehetséges. Az intellektuális fejlődésben előfordulhatnak problémák, hiszen a tünetek előidézhetnek bizonyos

lemaradást. Ez a lemaradás elsősorban koncentrációs nehézségekből vagy az információk szintetizálásnak buktatóiból fakadhat, melynek hátterében a tic jelenségek, és/vagy figyelemhiány hiperaktivitással vagy anélkül állhatnak.

Az álmatagság oka a túlzott gyógyszeres kezelés, melyet mind a szülőnek, mind az orvosnak fontos jelezni. Agresszív viselkedés az osztálytársak gúnyolódása miatt jelentkezhethet. Segít, ha emlékeztetjük a páciens pozitív tulajdonságaira, a magántanár szintén nagy segítség lehet, de az osztály felvilágosítása is sokat jelent az oktatási folyamatban.

A legfontosabb, hogy mindenki tudja és elfogadja, hogy a páciens ugyanolyan, mint más ember, szüksége van sok szeretetre, támogatásra és megértésre. Mivel számos problémával küzd, ezért az extra szeretet és odafigyelés segít számára a világban való boldogulásban.

TOURETTE SYNDROME ASSOCIATION

TSA

A TSA egy nonprofit, önkéntes szervezet, amelyet Tourette-szindrómás betegek, családtagjaik, barátaik és más emberek, orvosok alapítottak. Céljuk:

- A nyilvánosság és az orvosok edukálása a rendellenesség tüneteiről, kezelési lehetőségeiről
- A kutatási eredmények nyilvánosságra hozatala
- A páciensek támogatása

A szervezet időszakos találkozói a legújabb kutatások eredményein túl a páciensek és családjaik problémáival, támogatásával foglalkozik. TSA hírleveleket és egyéb szakirodalmat is közzé tesz. Rádió és TV műsorokat készít, valamint oktatási videó anyagokat tesz elérhetővé.