

Touretteův syndrom: Zlobivé, nebo nemocné děti?

Ondřej Fiala,

studující, 6. ročník 2. LF UK v Praze

Prof. MUDr. Evžen Růžička, DrSc.

Centrum extrapyramidových onemocnění, Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze



Obr. 2

Georges Gilles de la Tourette (1857-1904)

Touretteův syndrom je vrozené neurologicko-psychiatrické onemocnění začínající v dětství, k jehož základním příznakům patří pohybové a zvukové tiky. V obraze Touretteova syndromu se často objevují i další přidružené poruchy chování, jako jsou hyperaktivita s poruchou pozornosti, obsedantně-kompulzivní porucha ad. Projevy bývají nápadné, někdy bizarního či obscenního rázu.

Z historie Touretteova syndromu

Jedinci, kteří se vyznačují nezvyklými, abnormálními pohyby a zvuky, vždy vyvolávali mezi ostatními lidmi pozornost. Nepřekvapí proto, že jeden z prvních popisů TS se zřejmě nachází v příručce středověké inkvizice Klavivo na čarodějnice (lat. *Malleus maleficarum*) (obr. 1) z roku 1489.

První odborný záznam nemoci pochází z roku 1825 od francouzského lékaře Jeana-Marka Itarda, který popisuje svou nešťastnou pacientku markýzu de Dampierre. Tu zahrnul do svého souboru devíti nemocných i další francouzský neurolog, Georges Gilles de la Tourette (1857-1904) (obr. 2), od něhož pochází první ucelený popis choroby (1885). Jeho učitel Jean-Martin Charcot dal nemoci jméno svého žáka.

S přibývajícimi znalostmi o funkci lidského mozku se měnil i pohled na podstatu Touretteova syndromu. V 19. století byly za jeho hlavní příčinu považovány vlivy psychologické. Až ve druhé polovině 20. století byl potvrzen biologický podklad nemoci. Nové poznatky upevnily pohled na TS jako na nemoc organického původu, kde na genetickém podkladu vzniká funkční postižení hlubokých jader mozku (bazálních ganglií), narušující jejich úlohu při řízení pohybu a regulaci psychiky.

Příčiny Touretteova syndromu

Příčina není dodnes přesně známa. Genetická vazba je nesporná, nejedná se však o jednoduchý model dědičnosti. Touretteův syndrom patří mezi tzv. polygenetické dědičné onemocnění, to znamená, že se na vzniku choroby nezávisle účastní

Obr. 1



několik genů. O tom, zda se geny projeví a do jaké míry bude TS závažný, spolu-rozhodují i další, tzv. epigenetické faktory. Jsou to především vlivy působící na plod během nitroděložního vývoje (stres matky v průběhu těhotenství, užívání některých léků, alkohol, kouření, infekce, porodní komplikace ad.), ale i vlivy zevního prostředí po narození. Tíži nemoci ovlivňují i pohlavní hormony. Tím lze vysvětlit, proč se TS častěji vyskytuje u mužů a někdy se zhoršuje na začátku puberty.

Výskyt Touretteova syndromu

Onemocněním trpí asi 5-10 osob z 10 000, některé studie však dokládají výskyt mnohem vyšší, blížíci se k 1 % populace. Touretteův syndrom postihuje všechny rasy světa. Muži jsou stíženi zhruba 3 - 4x častěji než ženy.

Průběh a prognóza Touretteova syndromu

TS začíná v dětství, nejčastěji kolem 6. roku věku, nejpozději do 21 let. Mezi první projevy obvykle patří pohybové tiky (mrkání, záškuby hlavou), přidávají se i tiky zvukové (posmrkávání, frkání) a zároveň

se mohou rozvíjet poruchy chování. Příznaky se někdy zhoršují během puberty. V dospělosti je obvykle tendence ke zmírnění tiků, v 1/3 případů tiky téměř vymizí, 1/3 nemocných má celoživotně mírné obtíže a pouze u 1/3 přetrvává závažnější postižení vyžadující léčbu i v dospělosti.

Projevy Touretteova syndromu

1. Tiky

Tiky jsou náhlé, opakující se pohyby nebo zvuky rušící normální aktivitu. Vyskytují se mnohokrát za den, zhoršují se obvykle ve stresu a mohou mít nevhodný nebo neslušný obsah (přehled viz v tab.). Samostatnou zmínku si zasluhuje tzv. koprofálie (vykřikování neslušných slov), která se někdy pokládá za nejcharakterističtější projev Touretteova syndromu. Ve skutečnosti je poměrně vzácná, v celosvětovém průměru i v našem souboru se spolu s tzv. kopropaxií (neslušná gestikulace) vyskytuje u 14 % nemocných.

Intenzita i tíže tiků se může v čase měnit. Klíčovým rysem, který odlišuje tiky od jiných poruch s abnormálními pohyby, je to, že tiky předchází nutkání k jeho provedení, které přechodně ustupuje po vy-

konání tiky spolu s uvolněním vnitřního napětí. Tiky také mohou být přechodně potlačeny vůlí. Po delším zadržování však může dojít k intenzivnímu vybíjení „nashromážděných“ tiků.

2. Přidružené poruchy chování

Touretteův syndrom bývá doprovázen poruchami chování. Nejčastější z nich, hyperaktivní porucha, je přítomna až u 60 % nemocných, především dětí. Mezi její příznaky patří porucha pozornosti (snadné rozptýlení, špatné soustředění apod.), hyperaktivita (neklid, hlučnost, bezúčelné činnosti atd.) a nadměrná impulzivnost (překotné jednání, skákání do řeči, netrpělivost atd.). Příznaky hyperaktivní poruchy se objevují dříve než tiky, často již před 3. rokem věku.

Obsedantně-kompulzivní porucha doprovází Touretteův syndrom asi v 50 %. Projevuje se obsesemi - vtíravými myšlenkami (např. nepodložené strachy, potřeba přesnosti a pořádku, vtíravá slova nebo hudba) a kompulzemi - nutkavým jednáním (nutkavé počítání, čištění, mytí, ohmatávání, očíhávání, přerovnávání věcí, ověřování). Někdy si nemocní vytvářejí ce-

Tabulka: Klasifikace tiků

klasifikace	charakteristika / popis
Pohybové tiky	
- Prosté	postihují pouze jedinou svalovou skupinu
- Klonické	= krátkodobé pohyby škubavého rázu (mrkání, trhání hlavou a končetinami ad.)
- Dystonické	= pomalejší přetrvávající stahy a kroutivé pohyby (svírání víček, valení očí, kroucení a otvírání úst, cenění a skřípaní zubů, kroucení ramen ad.)
- Komplexní	koordinované pohyby působené několika svalovými skupinami (poskoky, výkopy, dotýkání se, očíhávání, upravování účesu apod.)
- Kopropaxie	= obscénní gesta, naznačování manipulace s genitáliemi, jejich ohmatávání či vystavování
- Echopraxie	= napodobování a opakování pohybů a gest jiné osoby
Zvukové tiky	
- Prosté	jednoduché neartikulované zvuky (posmrkávání, odkašlávání, chrochtání, pískání, houkání, krkání ad.)
- Komplexní	slova nebo jejich fragmenty obsahující nějaký význam
- Koprolálie	= vykřikování nevhodných, často obscénních slov
- Echolálie	= opakování slov nebo vět jiné osoby
- Palilálie	= opakování vlastních výroků, poslední slabiky, slova nebo části věty

lé složité rituály, které jim značně narušují běžné činnosti. Příznaky se objevují za několik let po začátku tiků a vrcholí v pozdním dospívání, kdy jsou tiky větší, než již na ústupu.

Sebepoškozovací jednání postihuje asi 20 % nemocných. Symptomy mohou být různé, pacienti buší hlavou o zed, sami se tloučou pěstí, vytrhávají si vlasy a obočí apod.

Děti s Touretteovým syndromem často trpí specifickými poruchami učení, dyslexií (poruchou čtení), dysgrafií (poruchou psaní) a dyskalkulií (poruchou počítání). U TS se ve zvýšené míře mohou také vyskytovat deprese, úzkost, agresivita, poruchy spánku ad.

Hlavní problémy pacientů s Touretteovým syndromem

Touretteův syndrom je pro laickou veřejnost takřka neznámé onemocnění a také mnozí lékaři (včetně neurologů a psychiatrů) jej neumějí správně rozpoznat. Pohybové a zvukové tiky v kombinaci s poruchami chování jsou pro postižené zdrojem řady problémů. Okolím si tyto projevy nedovede správně vysvětlit a nemoc má tak pro svého nositele negativní sociální dopad.

Nejvíce nesnází působí Touretteův syndrom dětem. Ve škole tiky přitahují pozornost a působí rušivě. Dítě se snaží tiky potlačovat, což vede k vzrůstu vnitřního napětí. Přidružené poruchy chování, zvláště hyperaktivita, působí, že dítě vyrušuje, je neposedné a neudrží pozornost. Specifické poruchy učení dále prohlubují školní nesnáze. Takřka pravidlem bývá posměch spolužáků a šikana - bohužel někdy i ze strany učitelů. To vše se pak odráží ve špatném školním prospěchu, přestože děti s Touretteovým syndromem bývají často nadprůměrně nadané (viz rámeček). Další potíže se mohou vyskytnout během dospívání a v dospělosti. Patří mezi ně především problematické navazování vztahů s opačným pohlavím, konflikty v rodině a na pracovišti.

Aby se předešlo těmto negativním dopadům nemoci, je důležité při výchově a výuce dětí s Touretteovým syndromem dodržovat určité postupy a pravidla. Předně je k nim třeba přistupovat vlídně, shovívavě, trpělivě. Tiky a poruchy chování nejsou „zlobení“ ani „zlozvyky“ a děti za ně nemohou. Projevy onemocnění nelze

jednoduše odnaučit, tím méně je vhodné dítě s Touretteovým syndromem za tiky a přidružené poruchy chování fyzicky či jinak trestat. Tak se mohou projevy nemoci jen zhoršit. Je důležité samotnému dítěti, rodině, spolužákům a učitelům adekvátně vysvětlit příčinu a podstatu jeho potíží a zamezit tak nejistotě, nepochopení a posměchu.

Ve škole vyžaduje dítě individuální přístup. Musí mít k dispozici přesný rozpis výuky, domácích úkolů a termínů zkoušení. Je dobré, aby vyučování probíhalo ve třídách s malým počtem žáků. Žák potřebuje vedení při práci, ale zároveň volnější režim výuky s vyšším množstvím přestávek a možností uvolnění. Úkolem učitele je vyvolat pocit vzájemné důvěry a kladně působit na sebevědomí žáka. Pozornost je třeba věnovat též zájmovým aktivitám, podporovat a rozvíjet případné specifické



Touretteův syndrom a kreativita
Zvláštní, dosud nevysvětlenou okolností Touretteova syndromu jsou nadprůměrné intelektové schopnosti a nadání některých nemocných. Mnozí vynikají výtečnou pamětí, nevšední kreativitou a hravostí. Podle dobových pramenů se má za to, že touto poruchou byla stížena řada významných tvůrčích osobností. K nejznámějším z nich patří hudební skladatelé W. A. Mozart a E. Satie, spisovatelé H. Ch. Andersen, Ch. Dickens, H. Ibsen, E. Zola a zřejmě i řada dalších.

nadání dítěte. Při správném přístupu může nemocný s TS dosáhnout i nejvyššího vzdělání.

Léčba Touretteova syndromu

Základem léčby je správná a včasná diagnóza. Je důležité, aby pacient i jeho okolí byli o nemoci řádně informováni (viz výše). Samo racionální pochopení příčiny vlastních obtíží má totiž pro pacienta nezastupitelný terapeutický efekt. Pomocí může i psychologické poradenství a psychoterapie. Její efekt může být zvláště přínosný při ovlivnění přidružených poruch chování.

K medikamentózní léčbě se přistupuje tehdy, pokud předchází prostředky selhávají. Je třeba ale upozornit, že zdaleka ne každý nemocný potřebuje farmakoterapii. Při nasazení léku musíme zohlednit rizika vedlejších účinků. Dnes se v léčbě Touretteova syndromu používají především psychofarmaka, z nich pak nejvíce tzv. atypická neuroleptika a moderní antidepressiva ze skupiny tzv. SSRI (inhibitorů zpětného vychytávání serotoninu). Důležitou úlohu při poskytování informací a záštity pacientům a jejich rodinám hrají občanské podpůrné skupiny, z nichž jedna vznikla i v ČR (viz kontaktní místo).

Literatura

Fiala O., Růžička E.: Mezinárodní databáze Touretteova syndromu: zapojení do projektu v České republice. Čes a Slov Neurol Neurochir 2003;66/99:197-202
Růžička E, Roth J, Kaňovský P: Dyskinetické syndromy a onemocnění. Praha Galén 2002: 167-197.
Saks O: Antropoložka na Marsu. Praha Mladá fronta 1997:72-93



Kontakt
Občanské sdružení ATOS
Goetheho 15, Praha 6, 160 00
tel: 777 95 30 50
email: atos@email.cz
web: www.atos-os.cz