La Sindrome di Gilles de la Tourette (o più comunemente sindrome di Tourette), dal nome del neurologo francese che per la prima volta descrisse questo quadro clinico, è un disturbo neurologico o più precisamente neuro-psichiatrico perché coinvolge sia il sistema nervoso che il comportamento. E' una malattia che interessa soprattutto i bambini e in due terzi dei casi tende a scomparire con la pubertà.

Cos'è la Sindrome di Tourette?

E' chiamata anche *malattia dei tic* o *malattia del cervello irriverente* perché si manifesta fondamentalmente con tic motori che interessano soprattutto la testa e gli arti superiori (come battere le palpebre, aggrottare la fronte, girare bruscamente la testa, scuotere le spalle) respiratori (soffiare col naso, sbadigliare) e fonatori (gridolini, grugniti, sciocco della lingua, ripetizione di parole o parolacce durante il discorso) che rappresentano spesso motivo di scherno e prese in giro da parte degli altri bambini.

Molto spesso ai tic si associano anche problematiche psichiatriche come *disturbi ossessivo-compulsivi* (i cosiddetti DOC), attacchi d'ansia con crisi di panico, disturbi dell'attenzione e dell'apprendimento (inquadrabili a volte anche come disturbo da deficit di attenzione e iperattività – ADHD) e infine disturbi del sonno.

E' una malattia più frequente di quanto si creda, interessa infatti (anche se con vario grado di severità) un bambino su cento con netta prevalenza nel sesso maschile (M:F=4:1), ha la stessa diffusione in tutti i gruppi etnici fatta eccezione per le popolazioni sub-sahariane dove è molto rara. L'età d'esordio è solitamente intorno ai 6-7 anni e quasi sempre si ha un peggioramento dell'intensità dei sintomi tra i 10 e gli 11 anni.

Quali sono le cause della Sindrome di Tourette?

Le cause responsabili della sindrome di Tourette sono ancora, per molti aspetti, sconosciute ma è probabile che si tratti di una malattia multifattoriale nel senso che più fattori sia

genetici che ambientali determinino l'insorgenza di questo disturbo.

Sembra che alla base vi siano delle alterazioni in alcune aree particolari del cervello soprattutto il talamo e i gangli della base; il talamo ha un ruolo determinante nell'apprendimento mentre i gangli della base sono strutture specializzate coinvolte soprattutto nella regolazione dei movimenti.

Le alterazioni in queste strutture nervose causano una produzione anomala di un neurotrasmettitore detto dopamina, tutti i pazienti con Sindrome di Tourette hanno infatti livelli più elevati di dopamina o quando questa è normale hanno comunque una maggiore sensibilità. Il ruolo della dopamina è centrale in molte funzioni che vanno dalla regolazione dei movimenti volontari all'apprendimento e alla motivazione.

Confrontando le immagini ottenute sottoponendo a risonanza magnetica 103 bambini affetti da Sindrome di Tourette e 103 bambini delle stesse caratteristiche di età, sesso e costituzione fisica non affetti dalla patologia, un gruppo di ricercatori americani ha fatto una scoperta molto importante e promettente. Sembra infatti che il cervello dei bambini affetti abbia una maggiore quantità di materia grigia nel talamo e nei gangli della base e minore quantità di sostanza bianca in alcune aree della corteccia cerebrale. Senza entrare nei dettagli sembra che questa scoperta potrebbe porre le basi per una maggiore comprensioni dei meccanismi responsabili della sindrome di Tourette.

Altre teorie mettono in relazione la sindrome di Tourette con l'infezione da streptococco perché in seguito all'infezione da questo batterio (responsabile di mal di gola e tonsillite) l'organismo produce degli anticorpi specifici. A causa di una somiglianza molecolare tra il batterio e alcune molecole presenti su particolari cellule nervose gli anticorpi attaccano questi neuroni determinando un'alterazione della loro funzione. La maggior parte degli studiosi è però concorde nel considerare questa condizione come una patologia a sé stante, a cui hanno dato la definizione di *Disturbi neuropsichiatrici infantili autoimmuni associati a infezioni da streptococco* o, più semplicemente, *PANDAS* che si manifesta anch'essa con la presenza di numerosi tic.

Come si manifesta la Sindrome di Tourette?

Come già accennato l'espressione clinica tipica della sindrome di Tourette è rappresentata principalmente dalla presenza di tic involontari. Ma cosa sono esattamente i tic e come si manifestano?

I tic non sono altro che movimenti involontari, ripetuti, improvvisi e stereotipati (sempre uguali) che possono interessare vari distretti corporei ma più frequentemente si manifestano a carico dei muscoli del viso. Abbiamo visto che esistono anche tic vocali o fonatori rappresentati dall'emissione di suoni, vocalizzi, parole.

Quasi sempre i tic sono preceduti da uno stato di tensione o da particolari sensazioni (dette appunto sensazioni premonitrici) che poi svaniscono subito dopo l'esecuzione del movimento involontario, questa tensione viene descritta dal paziente come "la necessità di compiere quel gesto". Questa caratteristica li differenzia dagli altri tic nervosi infatti quelli della sindrome di Tourette sono a volte definiti come *tic semi-volontari* proprio per questa consapevolezza che ha il paziente e che può essere anche controllata (sforzandosi infatti è possibile bloccare il tic ed è su questo aspetto che si interviene con la *terapia cognitivo-comportamentale*).

I tic possono essere:

- semplici: come ad esempio un movimento singolo oppure l'emissione di un solo suono o di una sola parola
- complessi che sono invece rappresentati da una sequenza di movimenti oppure da frasi lunghe ripetute abitualmente.

Nella sindrome di Tourette i tic sono molteplici e sono sia semplici che complessi, tra i più comuni ci sono strizzare le palpebre e schiarirsi la gola. Tra i tic vocali complessi del paziente affetto da questo disturbo sicuramente quello più noto, e che senza dubbio crea più imbarazzo, è la *coprolalia* cioè la ripetizione di frasi o parole oscene e volgari che generalmente non hanno alcuna attinenza col discorso e che vengono pronunciate anche con

tono diverso dal solito. Altro tic complesso tipico è *l'ecolalia* cioè la ripetizione di parole o frasi dette da altre persone o più di rado la ripetizione delle proprie parole detta *palilalia*.

I tic non determinano problemi di natura fisica al bambino, salvo alcuni movimenti a scatto che a volte possono essere dolorosi, però rischiano di compromettere la sua vita sociale e di relazione creando le basi per fastidiose condizioni di isolamento e, specie durante l'adolescenza, rischiano anche di compromettere la sua autostima.

La comparsa dei tic è più evidente in condizioni di stress e di disagio sia fisico che soprattutto psicologico mentre difficilmente si palesa mentre il bambino è intento in occupazioni piacevoli come il gioco.

Sindrome di Tourette: diagnosi e terapia

Molto spesso la diagnosi di Sindrome di Tourette è una di esclusione basata sull'osservazione delle manifestazioni cliniche presentate dal bambino e quasi sempre vi si arriva grazie al supporto di un'equipe multidisciplinare composta da pediatra, neurologo pediatrico e neuropsichiatra infantile.

Dopo aver escluso la presenza di patologie più complesse per la conferma diagnostica è sufficiente che siano soddisfatti i seguenti requisiti:

- comparsa dei tic in età pediatrica
- presenza contemporanea di tic motori e di almeno un tic vocale
- durata dei tic da almeno un anno
- tic che si presentano quotidianamente e quasi sempre più volte durante la giornata.

L'approccio terapeutico sarà ovviamente diverso in relazione alla gravità dei sintomi e si andrà dalla terapia cognitivo-comportamentale per il controllo dei tic all'uso dei farmaci soprattutto:

- i miorilassanti: sono farmaci che agiscono sul tono muscolare e sono utili per ridurre e rendere meno dolorosi i tic motori dovuti a contrazioni improvvise e violente;

- gli antagonisti della dopamina: sono i farmaci più efficaci perché abbiamo visto che alla base della patologia c'è proprio un'alterazione dell'attività di questo neurotrasmettitore;
- gli agonisti beta2-adrenergici: sono farmaci che in pratica riducono l'attivazione incontrollata di alcune aree cerebrali responsabili dello sviluppo dei tic.

C'è poi, in ultima analisi, il trattamento chirurgico da riservare però ai pazienti adulti che non rispondono alle altre terapie e che hanno un'eccessiva espressione clinica della malattia e consiste nella stimolazione cerebrale profonda, cioè degli elettrodi impiantati in alcune aree del cervello inviano degli impulsi capaci di alterare la trasmissione neuronale.

Fonti:
La Sindrome di Tourette – Fondazione Umberto Veronesi
La sindrome di Tourette – ISS salute
Brain structure in pedriatric Tourette Syndrome – Greene, Williams, Koller & all – Nature, molecular psychiatry- 25.10.16
A tug of war: antagonistic effective connectivity patterns over the motor cortex and the severity of motor symptoms in Gilles de la Tourette syndrome – Zapparoli, Tettamanti, Porta & all – European Journal of Neuroscience sept-17

Scritto da:
Dott.ssa Cristina Pepe