

ПРАВИТЕЛЬСТВО РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
“ВЫСШАЯ ШКОЛА ЭКОНОМИКИ”»

“СИНДРОМ ТУРЕТТА”

Факультет Гуманитарных Наук
Направление ИЯИМКК
Белугина Екатерина Геннадьевна

Москва 2018

Оглавление

1. История	3
1.1. Донаучный период (Средневековье)	3
XIX век	3
2. Эпидемиология	4
3. Этиология.....	4
4. Диагностика	5
5. Клиническая картина	5
6. Лечение.....	6

Синдром Туретта (*болезнь Туретта, синдром Жюль де ла Туретта*) — генетически обусловленное расстройство центральной нервной системы, которое проявляется в детском возрасте и характеризуется множественными моторными тиками и как минимум одним вокальным или механическим тиком.

Ранее синдром Туретта считался редким и странным синдромом, ассоциируемым с выкрикиванием нецензурных слов или социально неуместных и оскорбительных высказываний (копролалия). Однако этот симптом присутствует только у меньшего числа людей с синдромом Туретта. У людей с синдромом Туретта уровень интеллекта и продолжительность жизни в норме. Степень выраженности тиков уменьшается у большинства детей, когда у них завершается подростковый возраст, а тяжёлая степень синдрома Туретта в зрелом возрасте встречается редко. Известные люди с синдромом Туретта встречаются во всех сферах жизни.

Генетические и экологические факторы играют определённую роль в этиологии синдрома Туретта, но точные причины заболевания неизвестны. В большинстве случаев лечение не требуется. Не существует эффективных лекарственных средств для каждого случая тиков, но использование лекарств и методов лечения, которые облегчают состояние больного, оправдано. Обучение, разъяснение этого заболевания и психологическая поддержка больных — важная часть плана лечения.

Эпоним был предложен Жаном Мартеном Шарко в честь своего ученика, Жюль де ла Туретта, французского врача и невролога, который опубликовал отчёт о 9 больных с синдромом Туретта в 1885 году.

1. История

1.1. Донаучный период (Средневековье)

Впервые состояние, похожее на синдром Туретта, было описано в 1486 в «Молоте ведьм» (лат. *«Malleus Maleficarum»*) Г. Крамером и Я. Шпренгером. В книге описан священник, имевший моторные и вокальные тики и считавшийся «одержимым».

ХІХ век

В 1825 году Ж. М. Г. Итар, в то время — руководитель Королевского института глухонемой (теперь — Парижский национальный институт молодых людей с глухотой) опубликовал статью (фр. *«Mémoire sur quelques fonctions involontaires des appareils de la locomotion, de la préhension et de la voix»*) («Научное исследование некоторых непроизвольных функций системы органов, связанной с движением, хватанием и голосом»), в которой описал 10 случаев синдрома Туретта (7 из больных — мужчины). Среди больных он описывает некую маркизу Дампьер, парижскую аристократку и довольно влиятельную особу своего времени. Она страдала от малоописанного тогда состояния, идентифицированного современными учёными как копролалия. Дама совершала вокальные тики в виде непристойной брани, что вступало в резкий контраст с её происхождением, интеллектом и благородными манерами.

В 1861 году важный вклад в исследование синдрома Туретта сделал А. Труссо, описавший несколько случаев в своём учебнике по клинической медицине и терапии.



Ж. М. Г. Итар — французский медик, один из основателей детской психиатрии, впервые с научной точки зрения описавший синдром Туретта

2. Эпидемиология

Синдром Туретта в настоящее время не считается редкой болезнью, но он не всегда может быть диагностирован верно, потому что большинство случаев протекает в лёгкой форме. От 1 до 10 детей из 1000 имеют синдром Туретта; более чем 10 из 1000 человек имеют тиковые расстройства. По другим данным, распространённость синдрома Туретта среди населения в целом составляет 3—5 случая на 10 000 человек^[10]. Преобладают лица мужского пола (3:1).

3. Этиология

Этиология и точная причина синдрома Туретта неизвестны, но установлена связь с генетическими и экологическими факторами. Генетические исследования показали, что подавляющее большинство случаев синдрома Туретта передаются по наследству, хотя точный механизм наследования пока не определён и специфический ген не выявлен. В некоторых случаях синдром Туретта *спорадический*, то есть не унаследован от родителей. Другие расстройства в виде тиков, не связанные с синдромом Туретта, называют *туреттизмами*.

Человек с синдромом Туретта имеет около 50 % вероятность передачи гена (генов) одному из своих детей, но синдром Туретта — состояние с вариабельной экспрессией генов и с неполной пенетрантностью. Таким образом, не у каждого, кто унаследовал данный генетический дефект, проявятся симптомы; даже у близких родственников могут проявляться симптомы различной степени тяжести или их вообще может не быть. Ген (гены) может экспрессироваться в синдром Туретта как тик лёгкой степени (преходящий или хронический тики) или как обсессивно-компульсивные симптомы без тиков. Лишь незначительная часть детей, которые унаследовали ген(ы), имеют симптомы, требующие медицинского внимания. Пол, судя по всему, влияет на экспрессию дефектного гена: у мужчины чаще проявляются тики, чем у женщин.

Негенетические, экологические, инфекционные или психосоциальные факторы, не вызывающие синдром Туретта, способны влиять на его тяжесть. Аутоиммунные процессы могут провоцировать возникновение тиков и их обострение в некоторых случаях. В 1998 году группа американских учёных Национального института психического здоровья выдвинула гипотезу, что обсессивно-компульсивные расстройства и тики могут возникать у группы детей в

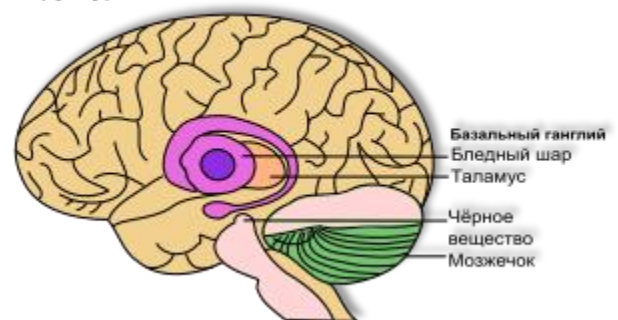
результате постстрептококкового аутоиммунного процесса. Дети, у которых обнаруживают 5 диагностических критериев, классифицируются в соответствии с этой гипотезой как имеющие детские аутоиммунные нервно-психические расстройства, ассоциированные со стрептококковой инфекцией (англ. аббревиатура PANDAS). Эта спорная гипотеза находится в центре внимания клинических и лабораторных исследований, но остаётся недоказанной.

Тики, как полагают, — результат дисфункции таламуса, базальных ганглиев и лобных долей. Нейроанатомические модели объясняют причастность к данному синдрому сбоев в нейронных связях корковых и подкорковых структур головного мозга, а технологии нейровизуализации объясняют причастность базальных ганглиев и лобных извилин.

Некоторые формы обсессивно-компульсивных расстройств могут быть генетически связаны с синдромом Туретта.

Была также предложена теория, утверждающая, что недостаток магния в организме и вызванные этим метаболические нарушения могут быть одной из причин синдрома Туретта и

Базальный ганглий и связанные с ним структуры головного мозга



Структуры головного мозга, связанные с развитием синдрома Туретта

некоторых связанных с ним коморбидных состояний, при этом прием соединений магния и витамина B6 может улучшать состояние многих больных.

4. Диагностика

Тики возникают внезапно в виде повторяющихся, однообразных, неритмичных движений (моторные тики) и высказываний (звуковые тики) с участием отдельных групп мышц.

Синдром Туретта — один из видов тиковых нарушений, которые классифицируются согласно «DSM-IV» в зависимости от типа (моторные или звуковые тики) и продолжительности (преходящий или хронический). Преходящее тиковое расстройство состоит из множественных двигательных тиков, звукового тика или обоих видов тика с продолжительностью от 4 недель до 12 месяцев. Хронические тиковые расстройства могут быть одиночные или множественные, моторные или звуковые тики (но не оба сразу), которые присутствуют более года. Синдром Туретта диагностируется, когда множественные моторные тики и, по крайней мере, один звуковой тик присутствуют более года.

Тиковые расстройства определяются аналогично Всемирной организации здравоохранения (по МКБ-10). Синдром Туретта в Международной классификации болезней 10-го пересмотра носит код F95.2 и называется «комбинирование вокализмов и множественных моторных тиков», «комбинированное голосовое и множественное двигательное тиковое расстройство» или «комбинированное вокальное и множественное моторное тиковое расстройство» (англ. *combined vocal and multiple motor tic disorder*). Для постановки диагноза синдрома Туретта по МКБ-10 состояние должно соответствовать следующим критериям:

- А. множественные двигательные тики и один и более голосовых, представленных некоторое время тому назад, не обязательно непрерывно;
- В. тики должны наблюдаться много раз в течение дня, почти каждый день, расстройство длится дольше 1 года, продолжительность ремиссий не достигает 2 месяцев;
- С. начало расстройства в возрасте до 18 лет.

5. Клиническая картина

Тики — движения и звуки, «которые возникают периодически и непредсказуемо на фоне нормальной двигательной активности», похожие на «отклонение нормального поведения». Тики, связанные с синдромом Туретта, различаются по количеству, частоте, тяжести и анатомической локализации. Эмоциональные переживания увеличивают или уменьшают выраженность и частоту тиков у каждого больного индивидуально. Также тики у некоторых больных протекают «приступ за приступом».

Копролалия (спонтанное высказывание социально нежелательных или запрещённых слов или фраз) — наиболее распространённый симптом болезни Туретта, но это не патогномонично для диагностики синдрома, так как только у около 10 % больных он проявляется. Эхолалия (повторение чужих слов) и палилалия (повторение одного собственного слова) возникают реже, а наиболее часто в начале возникают моторные и вокальные тики, соответственно, в виде моргания глаз и кашля.

В отличие от патологических движений других двигательных расстройств (например, хорея, дистонии, миоклонус и дискинезии), тики при синдроме Туретта однообразные, временно подавляемые, неритмичные и часто им предшествует непреодолимое побуждение. Непосредственно перед началом тика большинство людей с синдромом Туретта испытывают сильное побуждение, как при необходимости чихнуть или почесать зудящую кожу. Больные описывают позыв к тикам как нарастание напряжённости, давления или энергии, которую они сознательно освобождают, так как им «необходимо» облегчить ощущения или «вернуть себе хорошее самочувствие». Примеры такого состояния: ощущение инородного тела в горле или ограниченный дискомфорт в плечах, что приводит к необходимости откашливаться или пожать плечами. Фактически тик может ощущаться как освобождение этой напряжённости или ощущения, как и царапанье

зудящей кожи. Другой пример — мигание для облегчения неприятного ощущения в глазах. Эти побуждения и ощущения, предшествующие появлению движений или вокализму как тикам, называются «продромальные сенсорные феномены» или продромальные позывы. Так как позывы предшествуют, тики характеризуются как полудобровольные; они могут восприниматься как «добровольный», подавляемый ответ на непреодолимый продромальный позыв. Опубликованы описания тиков при синдроме Туретта, определяющие сенсорные феномены как основной симптом заболевания, даже если они не включены в диагностические критерии.

6. Лечение

Лечение синдрома Туретта направлено на оказание помощи пациентам в управлении наиболее проблемными симптомами. В большинстве случаев синдром Туретта протекает в лёгкой форме и не требует фармакологического лечения. Лечение (если оно требуется) направлено на устранение тиков и сопутствующих состояний; последние при возникновении часто становятся более проблемными, чем тики. Не все люди с тиками имеют сопутствующие состояния, но если они возникают, то лечение фокусируется на них. Не существует никакого лечения синдрома Туретта и нет лекарств, которые действовали бы

универсально для всех людей без значительных побочных эффектов. Понимание больными своего заболевания позволяет эффективнее управлять тиковыми расстройствами. Управление симптомами синдрома Туретта включает фармакологическую и психологическую терапию, правильное поведение. Фармакологическое лечение предназначено для тяжёлых симптомов, другие методы лечения (например, поддерживающая психотерапия и когнитивно-поведенческая терапия), могут помочь избежать или смягчить депрессию и социальную изоляцию. Обучение пациента, семьи и окружающих людей (например, друзей, школы) — одна из ключевых стратегий лечения и, может быть, это всё, что требуется в лёгких случаях.

Лекарства применяют, когда симптомы мешают нормальной жизнедеятельности больного. Классы лекарств с наиболее доказанной эффективностью в лечении тиков — типичные и атипичные антипсихотические препараты, включая рисперидон, зипрасидон, галоперидол, пимозид и флуфеназин — могут вызывать долгие и кратковременные побочные эффекты. Антигипертензивные средства клонидин и гуанфацин также используются для лечения тиков; исследования показали переменную эффективность, но эффект ниже, чем у антипсихотических средств. Исследования по применению метоклопрамида (церукала) при синдроме Туретта (генерализованные тики и вокализация у детей) показали положительные результаты, однако медики отмечают, что для применения в педиатрической практике необходимы более масштабные испытания.

При навязчивостях, проблемах с концентрацией и депрессии, сопутствующей синдрому Туретта, применяются трициклические антидепрессанты, СИОЗС (например, флуоксетин), а также препараты лития.



Клонидин, одно из лекарств, используемых при синдроме Туретта.