

AREA  
PSICOEDUCATIVA

**rivista**  
**n. 1**

Fondazione  
Luigi  
Clerici

**FORMAZIONE  
PER IL DOMANI**

Roberta Galentino

# La Tourette



*“Malattia dei mille tic”, così la conoscono in molti.*

*Tic sporadici, che variano nel tempo, nella forma e nell’intensità, che aumentano esponenzialmente e poi svaniscono, o forse no.*

*Sindrome di Tourette, questo il nome della sintomatologia che descriveremo nei suoi dettagli in questi articoli.*

*Tic motori e sonori, elementi comuni nella vita delle persone, che possono trasformarsi in qualcosa di enorme: “una bestia nera”, raccontava un paziente.*

*La capacità di comprendere, ma di non volere, questo è alla base di tutto quello che andremo a sviscerare.*

1

## **La sindrome di Tourette: non un gioco da ragazzi!**



# La sindrome di Tourette

---



La sindrome di Tourette (TS) è un disturbo neurologico, nello specifico sensoriale-sensitivo, che comporta la produzione di tic motori/sonori e disturbi del comportamento.

Circa l'1% della popolazione, tra adulti e bambini, ne è affetta (Robertson, 2015), ma si arriva a percentuali ben più alte quando si considera solo la fascia di età scolare: circa il 18% (Bloch & Leckman, 2009).

Nonostante tutto ci si domanda ancora se sia una malattia rara. La risposta è decisamente NO.

Sono trascorsi circa 195 anni da quando venne descritto, nel 1825, il primo caso di sindrome di Tourette. Una marchesa parigina, la Marquise de Dampierre, che mostrò una produzione abnorme di tic, bestemmie e disturbi del comportamento. Non ebbe vita facile nei salotti parigini, la storia racconta che fu rinchiusa in una torre dove passò il resto della sua vita. Il neurologo Gilles de la Tourette, affascinato dalla sintoma-

tologia tanto quanto il suo maestro Charcot, iniziò così ad approfondire lo studio di questa bizzarra patologia finché, dopo diversi dibattiti circa l'origine organica o psicologica, si giunse nel 1968, con i coniugi Shapiro & Shapiro, a considerarla un disturbo neurologico, trovando efficace l'uso di un neurolettico, quale l'Aloperidolo.

Negli anni a venire si diede sempre più importanza agli studi con evidenza scientifica che hanno portato, nell'ultimo decennio, a concentrarsi sulla possibilità che esista una componente genetica, quale causa del sintomo espresso (Carroll & Robertson, 2000).

Oggi giorno infatti la sindrome sembra avere una marcata componente genetica, la quale ha il ruolo di rendere più o meno sensibile il soggetto a sviluppare la patologia. Non di rado i familiari del tourettiano hanno presentato qualche tic nel passato, anche per breve tempo, poi scomparso o divenuto impercettibile.

Tuttavia, avendo la sindrome di Tourette un'eziopatogenesi complessa e ancora non del tutto chiara, sembrerebbe che altri fattori eziopatogenetici siano implicati nell' "attivazione" della sintomatologia tra cui: fattori perinatali (Robertson, 2000) e/o infettivi (Morer et al, 2010). Nello specifico si ipotizza che potrebbero esserci complicazioni durante la gravidanza o il parto (uso di farmaci, caffeina, tabacco, alcol, nascita anticipata, difficoltà respiratorie alla nascita...), oppure una disregolazione della microglia che comporterebbe a livello cerebrale frequenti processi infiammatori associati allo Streptococco  $\beta$ -emolitico di gruppo A. Spesso i giovani pazienti tourettiani annoverano una storia clinica di ripetute tonsilliti, faringiti, otiti o scarlattina (Porta et al, 2017).

A questo proposito, un'altra condizione medica associata alla presenza di tic e Streptococco  $\beta$ -emolitico è la "Pediatric Autoimmune Neuropsychiatric Disorder Associated with group A beta-haemolytic Streptococcal Infections", detta anche PANDAS. Alcuni autori tendono a credere che la PANDAS sia un sottotipo delle TS in quanto ha sin-

tomatologia ed implicazioni neuroimmunologiche simili alla sindrome di Tourette (Porta et al, 2017).

Interessante sarebbe un approfondimento dell'anatomia del Sistema Nervoso e delle aree implicate in questa patologia, ma richiederebbe una trattazione troppo specifica e complessa che non affronteremo in questo momento. Tuttavia, è importante comprendere che implicati nell'esacerbazione dello stato ticcoso sono il sistema extrapiramidale, responsabile dei movimenti involontari, e i Gangli della Base costituiti da: nucleo caudato, nucleo pallido, putamen e nucleo accumbens. Jankovic ha classificato i movimenti in: volontari, semivolontari, involontari ed automatici, facendo emergere che i tic sono ad appannaggio di tutte le categorie elencate tranne di quella dei movimenti volontari, che caratterizzano il sistema piramidale.

Si riscontra che i maschi, rispetto alle femmine, sono maggiormente affetti dalla sindrome di Tourette, nello specifico 4:1 (Robertson, 2015). La patologia insorge verso i 6 anni, mostra il suo picco in età adolescenziale, per poi tendere a diminuire, nella maggior parte dei casi, verso i 25 anni.

Riguarda dunque la fascia d'età, dai 6 ai 25 anni circa, che accompagna la formazione e la crescita del tourettiano, che da bambino diventa adulto, e in cui si alternano contesti familiari, scolastici, sociali e lavorativi significativi per la crescita della persona.

Esiste tuttavia un 10% dei soggetti tourettiani che continua a manifestare aspetti della patologia anche in età adulta (Porta & Sironi, 2016).

In termini fisiopatologici possiamo affermare che la sindrome di Tourette è caratterizzata da un'alterata sinaptogenesi dopaminergica. Con questo si intende che l'eccessiva produzione di dopamina, importante neurotrasmettitore di consueto già presente ad alti livelli in età adolescenziale, determini uno scarso controllo degli impulsi.

Tic e scarso controllo degli impulsi: una chiave di lettura importante per poter comprendere tutti i fenomeni associati alla sindrome e che delinea di conseguenza un profilo più complesso e vario della stessa.

Infatti, il quadro clinico tourettiano è ben più articolato della sola manifestazione ticcosa. Appare dunque importante sottolineare che non tutti i tic sono espressione di una sindrome di Tourette e che per questo motivo è necessaria un'anamnesi approfondita della sintomatologia.

Riassumendo i criteri esposti nel Manuale Diagnostico dei Disturbi Mentali (DSM-5 ) e dalla Tourette Association of America (TAA), al fine di poter far diagnosi di sindrome di Tourette va verificato che:

- Siano presenti tic motori multipli e almeno un tic sonoro, anche non simultaneamente;
- I tic si presentino diverse volte al giorno, in genere tutti i giorni, per un periodo più lungo di 12 mesi;
- L'esordio dei tic avvenga prima dei 18 anni;
- I movimenti patologici e i tic sonori non siano spiegati da altre condizioni mediche;
- I tic sonori/motori vengano accertati e registrati direttamente da un esaminatore esperto oppure tramite un registratore o una videocamera, ancorchè faccia fede anche il semplice resoconto dei familiari.

Fare una diagnosi differenziale, ossia comprendere i tic di cosa siano espressione, è il primo step. Esistono i tic psicogeni, dovuti ad un trauma o ad un forte stress, le stereotipie o altre condizioni mediche in cui i sintomi ticcosi fanno da protagonisti. Tali ulteriori quadri clinici vanno esclusi prima di poter diagnosticare la sindrome di Tourette.

I tic sono movimenti o suoni ripetitivi, non ritmici e privi di scopo. Le tipologie di tic possono essere infinite, tutte quelle che il corpo, unito all'attività cerebrale, possono "inventare" casualmente. Esistono delle categorie più frequenti, ma tanti altri tic si possono scoprire ed indagare con il giovane che li vive quotidianamente. Tra i tic motori più frequenti possiamo annoverare: sbattere gli occhi, strizzarli, rottearli, sgranarli, arricciare il naso, sorridere, fare facce buffe, digrignare i denti, sbatterli, sfregarli, muovere la testa da un lato o su e giù, alzare entrambe le spalle o una sola, contrarre i muscoli delle braccia, dell'addome, dei glutei o delle gambe, saltellare, posizionare i piedi in un modo specifico durante il cammino, ripetere l'azione di un'altra persona (ecoprassia), ricalcare le lettere quando si scrive, riscrivere la parola più volte sul foglio, scrivere parolacce (coprassia). Tra i tic sonori più frequenti invece troviamo: vocalizzi, urli, suoni gutturali, ripetizione delle parole di altri (ecolalia), ripetizione delle proprie parole (palilalia), proferire bestemmie o parolacce (coprolalia) e cambiare tono di voce.

Questi sono solo alcuni degli esempi di tic che possono essere emessi ma, come ribadito precedentemente, le loro forme possono essere infinite.

Il dubbio che emerge di sovente è come distinguere un tic da un movimento non patologico e dunque volontario. Innanzitutto, è proprio l'aspetto di non volontarietà che va individuato, il giovane lo fa perché è necessario, ma non ha alcuna intenzione di emetterlo, arriva all'improvviso, quasi per eliminare un fastidio. I giovani sanno ben individuare un tic da un movimento volontario, anche perché i tic organici, dunque caratterizzanti la sindrome di Tourette, sono preceduti da una sensazione, non facilmente descrivibile dal tourettiano stesso, che ha la funzione di indicare che il tic "sta arrivando". Questa sensazione è chiamata "premonitory sensation" ed è una caratteristica diagnostica rilevante in quanto è assente nei tic psicogeni, nelle stereotipie o nelle altre condizioni mediche. Tale sensazione i bambini iniziano ad acquisirla verso i 10 anni circa.



---

## **Disturbi concomitanti e/o coesistenti con la TS**

Molteplici sono le evidenze scientifiche che ravvedono la presenza di ulteriori disturbi concomitanti e/o coesistenti con la TS:

**Deficit di Attenzione ed Iperattività (ADHD)**, circa il 60% dei soggetti con sindrome di Tourette ne è affetto. Un deficit che in realtà sta ad indicare un'iperattivazione del processo attentivo stesso, dunque un'ipersensibilità agli stimoli ambientali.

**Disturbo Ossessivo-compulsivo (OCD)**, che talvolta può essere anche un tratto (OCB). Lo riferisce circa l'80% dei pazienti TS. L'ossessione è un pensiero intrusivo, un'idea ripetitiva non desiderata che comporta uno stato d'ansia per cui è necessario mettere in atto delle compulsioni, ossia azioni ripetitive che hanno lo scopo di diminuire lo stato d'ansia precedente. Esistono differenti tipologie di ossessioni-compulsioni, solo per fare qualche esempio: perfezionismo, ordine e pulizia, accumulo di oggetti, rituali mentali, tricotillomania, evitamento e acquisto compulsivo.

**Ansia**, osservata nel 45% dei soggetti TS, e depressione, diagnosticata nel 13-76 % dei soggetti TS, come riportato rispettivamente da Eremberg e Robertson. Si tratta di frequenti attacchi di panico o stati depressivi che possono presentarsi il più delle volte nel contesto scolastico o lavorativo e che inficiano la riuscita scolastica o professionale, causando prolungate assenze ed ovvie difficoltà di concentrazione.

**Atteggiamento di sfida**, riscontrato nel 14.5% dei soggetti TS (Robertson et al, 2015), che talvolta sfocia con l'emissione di comportamenti aggressivi, il più delle volte nei confronti delle persone più intime quali genitori e partner.

L'osservazione clinica mostra che il primo sintomo ad emergere verso i primi anni di vita è l'ADHD, a 6 anni circa i primi tic motori, per poi aggiungersi anche i tic sonori, e verso i 10 anni gli aspetti ossessivo-compulsivi.

La ricerca scientifica sulla sindrome di Tourette negli ultimi anni si è concentrata a valutare l'esistenza di differenti sottotipi dipendenti dalla presenza o assenza di ossessioni e compulsioni (OCD) e deficit di Attenzione ed Iperattività (ADHD) (Robertson, 2015).

Si individuano i seguenti sottotipi:

- Tourette Simple se presenti solo tic motori e almeno un tic sonoro nell'arco della vita.
- Tourette Full Blown se sono riscontrabili ecofenomeni e coprolalia.
- Tourette Plus, ovvero "Obsessive-Compulsive Tic Disorder" (OCTD), il più frequente ed ampio spettro sindromico caratterizzato da molteplici sintomi tra cui l'ADHD e soprattutto l'aspetto ossessivo-compulsivo (OCD), quale caratteristica principale e predominante (Dell'Osso et al., 2017). La maggior parte dei tourettiani, circa l'80%, esacerba tratti o veri e propri disturbi ossessivo-compulsivi che sembra-

no permanere in età adulta più dei tic stessi, che tendono a diminuire o comunque ad essere gestiti sempre meglio.

Per la pluralità di sintomi che possono caratterizzare il quadro Plus, si può parlare anche di “broad spectrum”. Infatti, la sindrome di Tourette Plus, o OCTD, può annoverare tutti i seguenti sintomi: tic + ADHD + OCD + comportamenti socialmente non appropriati + discontrollo degli impulsi + disturbi del comportamento + atti autolesionistici (SIB) + disturbi dello spettro autistico e dissociazioni.

Tali sintomi possono presentarsi alternati nel tempo e dunque non tutti contemporaneamente, come è possibile che alcuni di questi non si presentino nel corso di vita del soggetto tourettiano.

Per considerarlo quadro Plus (OCTD) è sufficiente che ci siano tic + OCD!

La coesistenza di questi sintomi può comportare degli stati ansioso-depressivi nel giovane che, a causa della dopamina, avrà già di per sé una maggiore sensibilità emotiva.

Di Tourette non si muore! Questo è vero, come d'altronde lo è il fatto che la persona che ne soffre può presentare dei comportamenti bizzarri, talvolta difficili da gestire, che possono comportare situazioni di bullismo, isolamento o discriminazione.

Possono svilupparsi problematiche scolastiche dettate dal comportamento e dai tic che, nel tentativo di gestirli, abbassano il livello di concentrazione ed aumentano la stanchezza del soggetto. In famiglia gli stessi genitori potrebbero avvertire fastidio per i ripetuti movimenti talvolta bizzarri, per i perpetrati rituali mentali o per l'ostile atteggiamento sfidante causando l'acuire dell'ira del ragazzo ed una propria sensazione di non essere compreso e lasciato solo; i fratelli potrebbero non voler più invitare gli amici a casa; svolgere il proprio sport potrebbe diventare più complicato.

Tutto questo può produrre un disagio sociale importante, per cui vale la pena pensare ad un trattamento.

Il trattamento deve dare la possibilità al giovane di vivere una vita più serena, potenziando la sua capacità di gestire i tic, di essere più concentrato, meno iperattivo ed irroso ed eventualmente ridurre gli aspetti ossessivo-compulsivi.

Esistono trattamenti nell'ambito psicologico, quale nello specifico l'Habit Reversal, che è l'unico trattamento psicologico specifico per la gestione dei tic, e trattamenti farmacologici che è possibile cominciare solo dopo una visita approfondita da parte di un neurologo, neuropsichiatra infantile o psichiatra, meglio se specializzato nella cura della sindrome di Tourette. Non è raro che i due approcci terapeutici, psicologico e farmacologico, si uniscano per agire contemporaneamente su diversi fronti e migliorare lo stile di vita del giovane.

La sindrome di Tourette può mostrare tantissime sfaccettature differenti e può contemplare gravità diverse. Dalla più semplice, caratterizzata solo qualche tic motorio quasi impercettibile, a condizioni disagianti dal punto di vista sociale, come toccarsi i genitali in pubblico, bestemmiare, produrre suoni bizzarri, a situazioni molto gravi in cui atti di autolesionismo o comportamenti eccessivamente imprudenti possono gravare sull'incolumità del soggetto, che va immediatamente sottoposto alla terapia più idonea.

Mi sento di dire che la sindrome di Tourette è una condizione ben gestibile, che il più delle volte consente di svolgere una vita normale, ossia studiare, lavorare e mettere su famiglia. Tuttavia bisogna essere informati e consapevoli di quelli che possono essere i vantaggi e le problematiche che incontrerà chi ne è affetto.

I prossimi articoli avranno l'obiettivo di indagare nel dettaglio i diversi aspetti che caratterizzano la sintomatologia tourettiana ed i contesti che dovrà fronteggiare chi ne è affetto, suggerendo strategie per fare della sua patologia un elemento presente ma gestibile!

---

## BIBLIOGRAFIA

Bloch MH & Leckman JF. 2009. Clinical Course Of Tourette Syndrome. Vol 67. Journal of Psychosomatic Research, 497-501.

Carroll A & Robertson M. 2000. Tourette syndrome: a practical guide for teachers, parents and carers. New York, NY, USA: David Fulton Publishers, 5.

Dell'Osso B, Marazziti D, Albert U, Pallanti S, Gambini O, Tundo A, ..., & Porta M. 2017. Parsing the phenotype of obsessive-compulsive tic disorder (OCTD): a multidisciplinary consensus. Vol 21(2). International Journal of Psychiatry in Clinical Practice, 156-159.

Erenberg G, Cruse RP & Rothner AD. 1987. The natural history of Tourette Syndrome: a follow up study. Vol 22(3). Annals of neurology, 383-385

Morer A, Chae W, Henegariu O, Bothwell ALO, Leckman JF, & Kawikova I. 2010. Elevated expression of MCP-1, IL-2 and PTPN-12 in basal ganglia of Tourette syndrome cases. Vol 24(7). Brain, Behaviour and Immunity, 1069-1073.

Porta M & Sironi A. 2016. Il cervello irriverente: La sindrome di Tourette, la malattia dei mille tic. Bari, IT, EU: ed. Laterza.

Porta M, Sironi A, Dell'Osso B. 2017. Smorfie, manie e tic. Ed: Carocci. Bari

Robertson M. 2000. Tourette syndrome, associated conditions and the complexities of treatment. Vol 123(3). Brain, 425-462. Review.

Robertson MM. 2015. A personal 35 year perspective on Gilles de la Tourette syndrome: Assessment, investigation, and management. Vol 2(1). Lancet Psychiatry, 88-104.

Shapiro AK & Shapiro E. 1968. Treatment of Gilles de la Tourette's Syndrome with haloperidol. Vol 114(508). British Journal of Psychiatry, 345-350.



© designed by Fondazione Luigi Clerici

Tutti i diritti riservati  
© 2020 Fondazione Luigi Clerici  
Via Montecuccoli 44/2, Milano  
[www.clerici.lombardia.it](http://www.clerici.lombardia.it)