



www.tourette.is  
tourette@tourette.is  
840 2210  
Hátúni 10 jarðhæð  
105 Reykjavík

## Tourette - Fróðleikur fyrir heilbrigðisstarfsfólk

Höfundur er Mary M. Robertson prófessor í geðlæknisfræði

University College London

Efni frá bresku Tourette-samtökunum:



*Gilles de la Tourette Syndrome A Guide for Doctors*. Tourette-samtökin á Íslandi: Hilmar Pétursson þýddi, Sigrún Gunnarsdóttir og Örnólfur Thorlacius lásu próförok.

Fjallað er um helstu lyfin sem notuð eru við Tourette í viðauka eftir Gísla Baldursson barna- og unglingsgeðlækni: *Lyfjameðferð og framvinda Tourette heilkennis*.

Í næstum heila öld var Gilles de la Tourette heilkennið talið afar sjaldgæft og ólíklegt að það yrði á vegi almennings eða lækna, en rannsóknir síðustu tveggja áratuga gefa til kynna að það er algengara en svo. Algengi er nú talið vera um 1% í þýði grunnskólabarna. Einkennin valda mismiklum erfiðleikum hjá fólki og sú staðalímynd að þeir sem eru með Tourette séu síblótandi og með stanslausa andlits- og hljóðkæki er aðeins lítil hluti af heildarmyndinni. Margir eru án greiningar og meðhöndlunar. Líkamleg og félagsleg vandamál af völdum Tourette hafa verið ofarlega á baugi að undanfögnu. Fjölskyldur þeirra sem eru með Tourette þekkja þessi vanda- mál mætavel og eiga oft í miklum erfiðleikum með að takast á við þau.

Flestir eru sammála um að lækna, félagsráðgjafar og kennarar þekki ekki nægilega vel til Tourette heilkennisins. Þar með er hætta á vangreiningu eða rangri greiningu og að fólk fái því ekki viðeigandi meðhöndlun, en það getur aukið enn frekar á vanda fólks.

Mary Robertson, sem er heimsþekktur sérfræðingur í Gilles de la Tourette heilkenninu og hefur greint og meðhöndlað þúsundir einstaklinga, hefur reynst bresku Tourette samtökunum afar vel. Hún býr yfir mikilli reynslu á sviði rannsókna og meðferðar á taugasjúkdómum og starfar m.a. við University College London og breska Ríkisspítalann í taugafræði og tauga-skurðlækningum. Hún er meðlimur í Konunglega breska geðlæknafélaginu og hefur skrifað yfir 200 vísindagreinar, bækur og bókarkafli og haldið fyrirlestra um víða veröld.

Þessi bæklingur, sem hún skrifaði sérstaklega fyrir bresku Tourette samtökin árið 2003, kemur hér út í endurbættri útgáfu vegna mikillar eftirspurnar. Það er von okkar að þú lesandi góður hafir gagn af honum og bendir öðrum í starfstétt þinni á hann.

Dr. Jeremy Stern  
formaður Tourette samtakanna í Bretlandi

## Inngangur og greiningarviðmið

Gilles de la Tourette heilkennið er í grunninn hreyfiröskun sem einkennist af vöðva- og hljóðkækjum. Greining tekur yfirleitt mið af greiningarskilmerkjum DSM-IV-TR (307.23) kerfis bandarísku geðlæknasamtakanna (2000) og ICD-10 kerfis Alþjóða heilbrigðisstofnunarinnar. Lítil munur er á greiningarskilmerkjum fyrir Tourette í kerfunum tveimur en flestir sérfræðingar styðjast við DSM skilmerkin:

- A. Bæði hreyfi- og hljóðkækir hafa verið til staðar í einhvern tíma en ekki endilega á sama tíma (kækur er snögg, skammvinn, endurtekin, ótaktföst, stegld vöðvahreyfing eða hljóðmyndun).
- B. Kækir gerast oft á dag (venjulega oft í hviðum), nær daglega eða með hléum í meira en eitt ár og það mega ekki líða meira en þrjú mánuðir á milli kækja þann tíma.
- C. Kækir hefjast áður en átján ára aldri er náð.
- D. Röskunin stafar ekki af lífeðlisfræðilegum áhrifum lyfja (t.d. örvandi efna) eða almennu sjúkdómsástandi (t.d. Huntingtons heilkenni eða heilahimnubólgu af völdum veira).

## Saga

Heilkenninu var fyrst lýst árið 1825 þegar Itard lýsti ástandi franskra greifynju, de Dampierre, en einkenni byrjuðu að koma fram hjá henni þegar hún var sjö ára. Tilhneiging hennar að gefa frá sér ósæmileg hljóð þótti ekki við hæfi í hópi venjulegs fólks og hún neyddist því til að lifa í einsetu þar til hún lést 85 ára að aldri. Síðar, eða árið 1885, lýsti franskur taugafræðingurinn Georges Gilles de la Tourette níu tilfellum heilkennisins þar sem hann lagði áherslu á margþætta kæki, soratal (*coprolalia*) og bergmálstal (*echolalia*). Þess má geta að það er talið að Samuel Johnson, þekktur í bókmenntaheimi 19. aldar, hafi verið með Tourette.

## Algengi

Lengi vel var talið að Tourette væri sjaldgæft ástand en nú er vitað að það er nokkuð algengt. Tíðni þess er ekki þekkt með vissu en til skamms tíma var gengið út frá að hún væri u.þ.b. 0.05% í Bretlandi. Sérfræðingar áttuðu sig þó á því að þessi tala væri of lág og nýjustu rannsóknir á skólabörnum benda til að tíðni meðal þeirra sé nær 1%. Einkennin eru mismikil hjá fólki en fylgiraskanir geta oft valdið erfiðleikum, t.d. í námi og starfi. Ýmsar ástæður geta verið fyrir því að tíðni Tourette er ekki þekkt nákvæmlega, t.d. aðferðafræði rannsókna, kunnáttuleysi og vangreining lækna og tregða fólks að opinbera einkalíf sitt. Að undanfögnu hefur Tourettegreiningum fjölgað. Eflaust má rekja þá fjölgun til þess að fleiri vægari tilfelli Tourette

eru greind nú til dags þar sem almenningur er betur upplýstur um eðli Tourette en áður. Í dag geta margir jafnvel greint sig sjálfir fyrir tilstilli netsins, en það býður upp á meiri upplýsingar en fást hjá sumum læknum.

Kvíði, andlegt álag, leiði, þreyta og æsingur geta ýft upp einkenni en svefn, áfengi, slökun, og einbeiting að skemmtilegu verkefni verða venjulega til þess að einkennin hverfa eða minnka tímabundið. Gjarnan er því haldið fram að andlegt álag komi einkennunum af stað. Ekki er fyllilega vitað hvers konar álagsþættir eru þar að verki en það er ljóst að sumt fólk með Tourette býr við langtímaálag sem getur gert einkennin verri viðureignar. Kækir koma og fara og nýjir kækir geta birst fram eftir ævi fólks. Áður var talið að hreyfikækir hyrfu í svefni en nú er vitað að svo þarf ekki að vera.

Sumir þeirra sem eru með Tourette geta haldið tímabundið aftur af einkennum t.d. þegar þeir einbeita sér í námi, leik eða íþróttum. Þegar fólk heldur aftur af kækjum sínum á þennan hátt segist það þó finna fyrir „innri spennu“. Þetta getur í sumum tilfellum valdið ákveðnum vanda við greiningu, t.d. ef barn heldur aftur af kækjum sínum hjá lækni. Sömuleiðis getur þetta alið á misskilningi, svo sem að fólk haldi að ástandið sé ekki eins alvarlegt fyrst hægt er að halda aftur af einkennunum.

## **Fylgifiskar**

Talað er um að ýmsar raskanir fylgi oft Tourette. Þar má telja athyglisbrest með eða án ofvirkni, svefnerfiðleika, sjálfsskaðandi hegðun, árásarhneigð og agavandamál.

Það má velta því fyrir sér hvort framangreind andfélagsleg hegðun sé í raun algengari hjá þeim sem hafa Tourette en hjá fólki almennt. Reynsla höfundar er að svo sé ekki og faraldsfræðilegar athuganir sýna það sama. Auknar líkur eru á að þeim sem hafa bæði Tourette einkenni og sýna andfélagslega hegðun sé vísað til sérfræðings og það getur gefið ranga mynd. Þannig getur fólki virst sem þessi hegðun stafi beinlínis af Tourette en svo er ekki.

## **Sálmeinafræði Tourette**

Ýmsar geðraskanir hafa verið tengdar við Tourette, svo sem ávani og fíkn, undirmiga, kvíðaraskanir og ýmiss konar hegðunarvandi. Margt af þessu er umdeilt, en svo virðist að þeir sem eru með Tourette séu helst líklegir til að vera þunglyndir og tengist því hve lengi einkennin hafa valdið viðkomandi erfiðleikum, en Tourette er langvarandi ástand og getur verið félagslega hamlandi. Mikilvægt er að taka fram að engin tengsl eru milli Tourette og geðveiki (svo sem oflætis og geðklofa).

## Faraldsfræði og útbreiðsla

Tourette kemur fyrir í öllum menningarkimum og öllum kynþáttum en er þó sjaldgæft meðal Norður-Ameríkumanna af afrískum og afró-karabískum uppruna. Helstu upplýsingar um þetta koma frá Bandaríkjunum en einnig frá Bretlandi, gömlu Sovétríkjunum, austurlöndum fjær, Ástralíu og Nýja-Sjálandi.

Í nýlegri alþjóðlegri rannsókn var 3500 Tourette tilfellum lýst í 22 löndum og þar kom í ljós að einkennin sem fylgja þeim voru að mestu þau sömu alls staðar. Þessar upplýsingar sem og fleiri skýrslur og greinar víða að sýna að Tourette er útbreitt um allan heim.

Upplýsingar bera flestar með sér að Tourette er þrisvar til fjórum sinnum algengara hjá körlum en konum og að það finnist í öllum þjóðfélagshópum. Sumar rannsóknir gefa síðan til kynna að einstaklingar sem eru með alvarleg Tourette einkenni fái gjarnan ekki nægileg tækifæri til að njóta sín félagslega í samfélaginu.

## Klínísk einkenni

Einkenni Tourette virðast áþekkt í mismunandi löndum. Einkennin koma fram á aldursbilinu tveggja til fimmtán ára, en að meðaltali við sjö ára aldur. Þegar ellefu ára aldri er náð hafa 96% þeirra sem eru með Tourette sýnt einkennin og eru fyrstu einkennin yfirleitt kippir í höfði og andliti og að blikka augum mikið.

Einkennin sem fólk er með eru margvísleg, svo sem að sleikja, hrækja, snerta, slá eða berja, hoppa, þefa, stappa fótum, sitja á hækjum sér og ýmiss konar göngulag (valhopp, afturábak, með bogin hné). Hljóðkækir birtast venjulega síðar en hreyfikækir, að meðaltali við ellefu ára aldur. Helstir þeirra eru að ræskja sig, þefa, rymja, hósta, gelta, hnussa, gefa frá sér há hljóð, öskra, leggja áherslu á stök orð, söngla, hvæsa, smella í góm, tala af tilfinningahita, gefa frá sér hljóð af hárrí og lágri tíðni og tala þvoglulega.

Soratal (*coprolalia*) er þegar einstaklingur hreytir út úr sér dónalegum orðum en slíkt er sjaldgæft og finnst líklega hjá um 10% þeirra sem eru með Tourette, en hjá 30% þeirra sem koma á læknastofur vegna þess.

Vangreining á Tourette stafar oft af þeim misskilningi að allir sem eru með Tourette séu með soratal. Dónalegar hreyfingar (*copropraxia*) koma fyrir hjá um 20% þeirra sem eru með Tourette. Hermital (*echolalia*), þ.e. þegar hermt er eftir orðum og hljóðum, finnst hjá hátt í helmingi fólks með Tourette, en hermifas (*echopraxia*), þ.e.a.s. þegar hermt er eftir gjörðum annarra, er aftur á móti mun sjaldgæfara. Endurtekning orða og setninga (*palilalia*) finnst hjá um 10% þeirra sem eru með Tourette.

## **Þráhyggja og árátta (Obsessive Compulsive Disorder; OCD)**

Greinilegar heimildir eru fyrir því að tengsl séu milli þráhyggju, bæði hugsana og hegðunar, og Tourette. Árattu- og þráhyggjueinkenni hjá fólki með Tourette felast einkum í að þurfa í sífellu að telja hluti eða vera upptekinn af tölum (*arithmomania*) og að jafna hluti eða gjörðir þannig að um samhverfu sé að ræða. Sömuleiðis finnst sumum þeir þurfa að athuga hluti í sífellu eða að snerta eða raða hlutum á tiltekinn máta. Megineinkenni *hefðbundinnar* árattu og þráhyggju, svo sem að vera upptekinn af óhreinindum og sýklum og ótti við að mengast, eru hins vegar minna áberandi á meðal fólks með Tourette.

Algengt er að aðstandendur fólks sem er með Tourette greini frá þráhyggjuhugsunum og árattum hjá sér þó svo að kækir hafi ekki verið til staðar. Er það gjarnan álitid styðja við þær hugmyndir að tengsl séu milli Tourette og árattu og þráhyggju og bendir til þess að Tourette og sumar gerðir þráhyggju eigi sér svipaðar orsakir og séu erfðafræðilega skyld fyrirbæri.

## **Fjölskyldusaga um geðraskanir**

Nokkrar rannsóknir gefa til kynna að ættingjar fólks með Tourette séu gjarnan með greinanleg einkenni árattu og þráhyggju. Ættingjar sumra eru einnig greindir með meiriháttar þunglyndi, kvíða og felmtursröskun, en það er hald manna að engin erfðafræðileg tengsl séu milli þessara raskana og Tourette. Í raun geta þessi tengsl verið vegna tilviljunar, eða vegna þeirra neikvæðu áhrifa sem Tourette einkennin hafa á lífsgæði ættingja.

## **Taugasálfræði og taugafræði**

Flestir þeirra sem eru með Tourette eru með eðlilega greind en nokkrar rannsóknir gefa til kynna marktækan mun á mállegri og verklegri greind. Færni í tungumálum virðist óháð Tourette en veikleikar í skynhreyfifærni (*visuopractic performance*), lestri, skrift og reikningi geta fylgt Tourette og er nauðsynlegt að vita af þeim í tengslum við skólagöngu.

Flestar rannsóknir gefa aðeins til kynna smávægileg frávik í taugaþroska, þar á meðal minniháttar ósamhverfar hreyfingar, vöðvaykkir (*choreoathetoid movements*), lítillaga slök samhæfing hreyfinga, vöðvavindingur (*dystonia*), hálsbugða (*torticollis*), raddkrampi (*dysphonia*), minniháttar vanfærni í hröðum endurteknum hreyfingum (*dysdiadokochinesis*) og einhver óregla í ósjálfráðum viðbrögðum.

## Taugasjúkdómar, taugalífeðlisfræði og orsakir Tourette

Frávik í heilaritum (EEG) hafa komið í ljós hjá 10% - 40% einstaklinga með Tourette en þau eru ósértæk og koma alls ekki fram samtímis kækjunum. Heilarit af endurteknum hrifum (*backaverage EEG*) sýna að engin spennubreyting er til staðar á undan kækjum, ólíkt því sem gerist með viljastýrðar hreyfingar. Engan skyldi undra í ljósi fjölbreytni kækjanna að samsvarandi breytileiki kemur fram í EMG-ritum frá vöðvum. Heilarit eins og CT og MRI sýna sig að vera að mestu eðlileg hjá þeim sem eru með Tourette.

Orsakir Tourette eru ókunnar en flest bendir til fráviks í taugaboðefnum, einkum dópamíni sem er boðefni í heila. Dópamín tilgátan byggir á vitneskju um áhrif sefjandi lyfja. Hugsanlegt er að Tourette eigi sér stað í heilasvæðunum fremri gyrðilsberki (*anterior cingulate cortex*), grunnhnoði (*basal ganglia*) og möndlungi (*amygdala*).

PET og SPECT heilarit hjá þeim sem eru með Tourette hafa sýnt óvenjulegt blóðflæði og óreglu í efnaskiptum glúkósa og í taugaefnafræði ákveðinna svæða heilans m.a. í grunnhnoði. Það er mjög erfitt að greina niðurstöður rannsókna af þessu tagi því varla er hægt að vita hvort slíkar augnabliksmyndir af heilanum eru teknar þegar kækirnir eiga sér stað, þegar þeim er haldið niðri eða hvort um er að ræða raunverulega mynd af Tourette í öllu sínu veldi, sem eru í rauninni áhugaverðustu upplýsingarnar. Að þessu gefnu er samt ljóst að heilaritin, ásamt upplýsingum um efnafræði taugavessa (CSF), styðja þá hugmynd að dópamín gegni hér meginhlutverki. Eflaust koma önnur taugaboðefni við sögu eins og ópíóð og serótónín. Niðurstöður örfárra krufninga hafa sýnt afbrigðilegt ástand dynorfíns í vissum hlutum grunnhnoðs heilans.

Nýlega hafa menn beint sjónum að þeim möguleika að ónæmiskerfi líkamans komi við sögu í Tourette. Þannig gæti verið að mótefni sem verða til í svörun við sýkingum í hálsi af völdum streptókokka A ráðist að grunnhnoðinu á svipaðan hátt og er með rykkjadans (*Sydenham's chorea*) en það er vel þekkt að honum fylgi einhver geðræn einkenni, m.a. árátu- og þráhyggjueinkenni. PANDAS (*Paediatric Autoimmune Neurosychiatric Disorders Associated with Streptococcus*) er fyrirbrigði sem er talið að geti komið við sögu í sumum gerðum Tourette, en upplýsingar um það eru þó mjög á reiki enn sem komið er og því ber að líta á fúkkalyfjameðferðir sem tilraunastarfsemi að svo stöddu. Enn sem komið er þykir takmarkað gagn að því að reyna að greina streptókokkasýkingu nema að hluta til í grunnrannsóknum.

## Horfur

Engar gaumgæfilegar rannsóknir hafa verið gerðar til að fylgjast nákvæmlega með langtímaframvindu Tourette. Einstök tilvik og klínísk reynsla bendir til að Tourette vari ævilangt en algengt er að úr einkennum dragi í kringum unglingsárin. Það virðist vera að Tourette truflí líf fólks minna þegar það eldist og þess eru dæmi að einkenni hverfi algjörlega.

## Mismunagreining

Margir þeirra sem leituðu til læknastofu höfundar höfðu áður verið greindir með flogaveiki, vöðvarykkjakrampa (*myoclonus*), taugaveiklun, hegðunarvandamál eða einhvern óskilgreindan „sálrænan vanda“. Einna erfiðasta mismunagreiningin og jafnframt sú algengasta er greiningin á milli Tourette og ýmissa tímabundinna eða skamvinnna kækja hjá börnum, sem birtast gjarnan milli fimm og tíu ára aldurs en hætta svo skyndilega eða skána með aldrinum. Samkvæmt greiningarskilmerkjum *skammvinnrar kækjaröskunar* hætta þessir skammvinnu kækir eða minnka verulega innan við 12 mánuði frá því að þeir birtust fyrst. Aðrar raskanir sem svipað getur til Tourette eru rykkjadans (*Sydenham's chorea*), krampahálssveigur (*spasmodic torticollis*), koparhrönnun, meðfædd heilalömun (*dystonic cerebral palsy*), heilabólgudoði (*encephalitis letgargica*), *Huntington's Chorea* og einkenni af völdum sefjandi og örvandi lyfja. Yfirleitt er nokkuð ljóst hvernig á að greina á milli þessara sjúkdóma en það sem skiptir mestu máli við mismunagreiningu er reynsla greiningaraðila.

## Meðferð

Leiki vafi á að greining sé réttmæt er best að vísa viðkomandi til sérfræðings eða stofnunar sem býr yfir sérfræðiþekkingu á hreyfiröskunum og Tourette.

Við gerð meðferðaráætlunar fyrir fólk sem er með Tourette er mikilvægt að gera sér grein fyrir því að þörf er á bæði sálfræði- og lyfjameðferð, auk annarra úrræða sem styðja við ættingja viðkomandi. Fullorðnum skjólstæðingum nægir oft að heyra frá sérfræðingi að þeir séu ekki óvenjulegir, skrítnir, furðulegir eða alvarlega veikir og að það sé til nafn yfir ástand þeirra. Slíkir skjólstæðingar þurfa gjarnan aðeins eitt eða tvö viðtöl til viðbótar, þar sem þeir fá nánari fræðslu um Tourette og ábendingar um Tourette samtök og aðra upplýsingamiðla. Það sama gildir þegar börn eiga í hlut en fjölskylda barns verður líklegast fegin að geta nefnt ástand þess með nafni, fá vitneskju um eðli sjúkdómsins og ábendingar um fræðsluefni fyrir fagfólk, svo sem kennara. Annað á við um skjólstæðinga sem eru með miðlungs eða alvarleg einkenni Tourette, en þeir geta auk þess verið með einkenni athyglisbrests með eða án ofvirkni og/eða árattu- og þráhyggju-



einkenni. Þar að auki sýna sumir þeirra andfélagslega hegðun. Meðhöndlun þessara skjólstæðinga er mun flóknari og krefst yfirleitt sérfræðiaðstoðar og í mörgum tilvikum lyfjagjafar. (Fjallað er um helstu lyf sem gefin eru við Tourette í viðauka hér að aftan, eftir Gísli Baldursson barna- og unglingageðlækni: *Lyfjameðferð og framvinda Tourette heilkennis*).

Sálfræðimeðferð er einnig veitt við Tourette, einkum hugræn atferlismeðferð (HAM) (*cognitive behavioural therapy; CBT*).

## **Erfðir og Tourette**

Rannsóknir á erfðum og Tourette beinast nú mikið að því hvort erfðavísar auki líkur á að fólk fái Tourette eða hvort þeir valdi heilkenninu á beinan hátt. Talið er að um ríkjandi erfðavísi á sjálfslitningi sé að ræða með 50% sýnd, en áhrif hans séu mismikil og lítt fyrirsjáanleg. Hugmyndir um líklegar svipgerðir erfðavísanna eru Touretteröskun, skammvinn kækjaröskun (*Transient Tic Disorder*) og ýmiss konar afbriði áráttu- og þráhyggjuröskunar og er það einmitt meginvandamál í erfðarannsóknum hve erfiðlega hefur gengið að skilgreina og gera greinarmun á mismunandi kækjaröskunum. Athuganir á tengslum svipgerða og arfgerða hafa ekki skilað árangri nema hvað stærsti hluti genamengisins hefur verið útilokaður. Í alþjóðlegri rannsókn sem notaðist við systkinaerfðir virtust erfðavísar á litningum 4, 5, 8 og 17 koma til greina sem áhrifavaldur en engar afgerandi niðurstöður hafa enn fengist. Erfiðleikarnir við að „finna erfðavísinn“ tengjast líklega þáttum eins og fjölgenaerfðum (*polygenecity*), sviphermum (*phenocopies*) og tvílínuerfðum (*bilineality*).

## **Lokaorð**

Tourette er ekki eins sjaldgæft og áður var talið og hefðbundnar tölur um algengi eru líklega vanmat. Tourette finnst í öllum kynþáttum og er mun algengara á meðal karla en kvenna. Helstu einkennin eru margs konar hreyfi- og hljóðkækir, sem koma og fara. Algengar fylgiraskanir eru áráttu og þráhyggja og athyglisbrestur með eða án ofvirkni.

Sum tilfelli Tourette virðast vera stök en oftast er röskunin þó bundin við fjölskyldur þar sem flestir sem hafa röskunina eru með væg einkenni. Flest bendir til að Tourette erfist með ríkjandi geni á sjálfslitningi með háa en ófullkomna sýnd og að einkenni áráttu og þráhyggju séu háð svipgerð erfðavísanna. Aðrir möguleikar hafa einnig verið nefndir, svo sem blandaðar erfðir frá báðum foreldrum og að þá séu einkenni Tourette jafnvel mun meiri og erfiðari en ella.

Lífefnafræði að baki Tourette er óljós en boðefnið dópamín er talið koma við sögu, enda virka dópamínhvetjandi lyf á einkenni flestra sem eru með Tourette.

Mikilvægt er að þeir sem eru með Tourette fái greiningu sem allra fyrst. Þeim þarf að vísa til sérfræðings sem hefur reynslu í að meðhöndla Tourette svo ná megri markverðum árangri af meðferð.

### **Heimildir**

Robertson, M.M. (1989) „The Gilles de la Tourette syndrome: the current status.“ BR J Psychiatry **154**: 147-69.

Robertson, M.M. and Stern, J.S. (1998). „Tic disorders: new developments in Tourette syndrome and related disorders.“ Curr Opin Neurol **11**(4): 373-80.

Robertson, M.M. (2000) „Tourette syndrome, associated conditions and the complexities of treatment.“ Brain **123 Pt3**: 425-62.

Jankovic, J. (2001) „Tourette’s syndrome.“ N Engl J Med **345**(16): 1184-92.

Leckman, J.F. (2002) „Tourette’s syndrome.“ Lancet **360**(9345): 1577-86.

~~~~~

**Fjallað er um helstu lyfin sem notuð eru við Tourette í viðauka I hér aftan við eftir Gísli Baldursson barna- og unglíngageðlækni:**  
*Lyfjameðferð og framvinda Tourette heilkennis.*

**Ýmsar gagnlegar upplýsingar er auk þess að finna í viðauka II.**

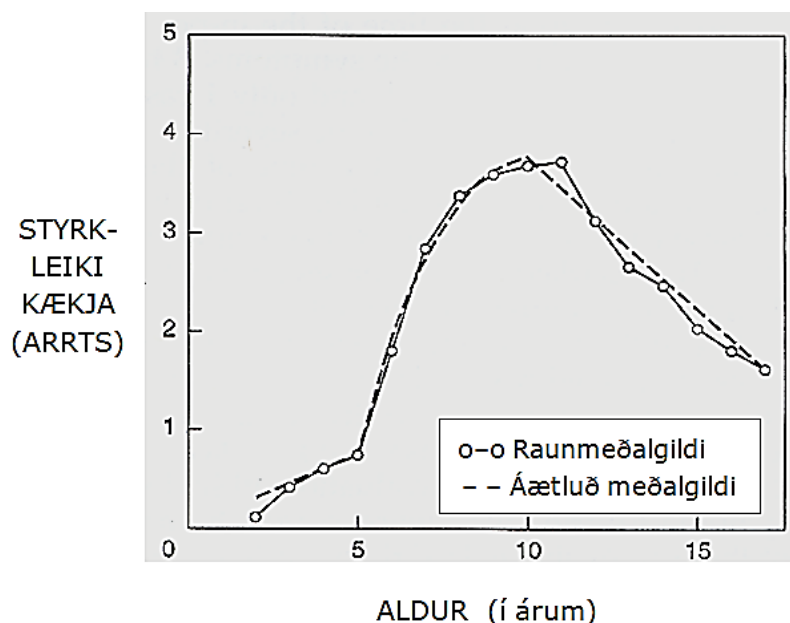
## VIÐAUKI I: Lyfjameðferð og framvinda Tourette heilkennis

Gísli Baldursson barna- og unglingageðlæknir samdi þennan viðauka um lyf og lyfjagjöf við Tourette á Íslandi í dag og Pétur Lúðvígsson taugalæknir barna las hann yfir.

Fram til þessa hefur ekki fundist nein lækning við Tourette en ýmis lyf eru til sem nota má til að draga verulega úr sumum birtingarformum þess.

Tourette er eins og nafnið bendir til heilkenni einkenna, þar sem saman fara kækir en fylgiraskanir eru algengar og geta verið mjög breytilegar frá einum tíma til annars. Samkvæmt greiningarskilmerkjum þurfa bæði líkamlegir kækir og hljóðkækir að vera til staðar í eitt ár og viðkomandi ekki laus við kæki meira en þrjá mánuði í senn. Einnig þurfa einkenni að koma fram fyrir átján ára aldur.

Tourette hefst iðulega hjá yngri börnum með hreyfikækjum en síðar koma einnig fram hljóðkækir. Kækirnir koma oftast fyrst fram í höfði og andliti en færast síðar neðar. Nýlegar rannsóknir hafa sýnt að kækir ná oft hámarki um 10-11 ára aldur, en dregur svo úr. Á þessu eru þó undantekningar. Fylgiraskanir koma yfirleitt síðar fram nema ADHD.



Á myndinni sest framvinda kækja m.t.t. styrkleika fram til 18 ára aldurs samkvæmt einni rannsókn.

Tourette heilkennið getur komið fram í mörgum ólíkum myndum.

Fylgiraskanir eru algengar og hafa mikil áhrif í sambandi við meðferð þess.

Kækir eru yfirleitt ekki meðhöndlaðir nema þeir séu hamlandi.

Geðrofslyf hafa verið notuð, áður fyrr t.d. Pimozide (Orap) eða Haloperidol (Haldol). Í dag eru nýrri lyf gjarnan notuð t.d. Risperidone (Risپردal), Olanzapine (Zyprexa) eða Aripiprazole (Abilify). Áhrif þessara lyfja til minnkunar kækja virðast yfirleitt nást með mjög smáum skömmtum. Önnur lyf sem hafa verið notuð eru Clonidine (Catapresan) sem einnig dregur úr bæði hreyfi- og hljóðkækjum. Clonidine getur dregið úr ADHD einkennum.

Önnur lyfjameðferð Tourette beinist oft að fylgiröskunum. Má þar nefna t.d. árattu-þráhyggjuröskun en þar eru svokölluð SSRI lyf oft notuð. Einnig hafa þríhringa þunglyndislyf eins og Klomipramin (Anafranil, Clomipramin) verið notuð.

ADHD er algeng fylgiröskun Tourette. Áður fyrr var ekki talið fara saman að gefa methylphenidate (Rítalín) ef kækir voru til staðar. Í dag hefur sú nálgun breyst en fylgjast ber með hvort aukning verið á kækjum. Atomoxetine hefur einnig verið notað þegar ADHD er fylgiröskun Tourette. Þríhringa þunglyndislyf t.d. Nortryptiline (Noritren) eru áhrifarík varðandi ADHD einkenni.

Rétt er að geta að lyfjameðhöndlun fólks með Tourette röskun getur verið flókin. Um er að ræða taugasálfræðilegan kvilla þar sem birtingarmyndin getur verið mjög margbreytileg hjá einum einstaklingi og frá einum einstaklingi til annars. Fylgiraskanir eru algengar og hafa oft afgerandi áhrif varðandi ástand viðkomandi. Meðferðin beinist því oft að þessum fylgiröskunum t.d. ADHD, kvíða eða árattu-þráhyggju.

~~~~~

**Ýmsar gagnlegar upplýsingar er að finna í eftirfarandi viðauka.**

## VIÐAUKI II - Á [www.tourette.is](http://www.tourette.is) eða vísað þar á tengla:

**Kynningar á Tourette** sjá <http://www.tourette.is/Xodus.aspx?id=50&MainCatID=2>

- Hagnýtar leiðbeiningar um Tourettekynningar í bekkjum grunnskóla
- Kynningar á Tourette sem panta má fyrir starfsfólk skóla, vinnustaðahópa, o.fl.

**Afmælisrit** 10 ára afmælisrit Tourette-samtakanna, gefið út 2001  
20 ára afmælisrit Tourette-samtakanna, gefið út 2011

**Blöðungur** Mikilvæg atriði varðandi Tourette

**Athugið** varðandi útprentun eftirfarandi bæklinga af vefnum, að þá er hægt að prenta út þannig að tvær síður komist fyrir á hvorri hlið blaðs af A4 stærð. Veljið að prenta út viðkomandi pdf skjal sem „booklet“ og veljið þar undir „booklet subset“ að prenta á báðar síður, og fást þá litlir bæklingar.

### Nýlegir bæklingar

- *Almennar upplýsingar*
- *Fróðleikur fyrir heilbrigðisstarfsfólk*
- *Leiðbeiningar fyrir laganna verði*
- *Leiðbeiningar fyrir starfsfólk skóla*
- *Skólastofan - Tourette, ADHD og hliðstæðar raskanir*
- *Tourette - Spurningar og svör*

**Eldri bæklingar** – **Athugið** að í eldri bæklingunum er eitthvað um úrehtar staðreyndir, svo sem varðandi tíðnitölur og upplýsingar um lyf.

- *Að búa við Tourette á yngri árum*
- *Að takast á við Tourette einkenni á skólaaldri*
- *Kennari sem veit og skilur getur gert gæfumuninn*
- *Sjúkdómur Tourettes*

**RÚV: Snúið líf Elvu** [www.ruv.is/sarpurinn/snuid-lif-elvu/14092013-0](http://www.ruv.is/sarpurinn/snuid-lif-elvu/14092013-0)

Elva Dögg Gunnarsdóttir er með versta tilfelli Tourette-heilkennis sem læknir hennar hefur nokkru sinni séð. Engin lyf hafa virkað og hennar síðasta von var að komast í aðgerð þar sem rafskaut yrðu grædd djúpt í heila hennar. Í myndinni sjáum við Elvu og fjölskyldu hennar takast á við allt ferlið með húmorinn og kærleikann að vopni.



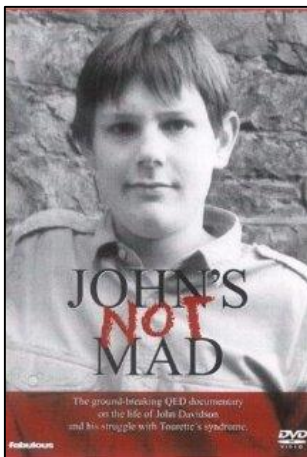
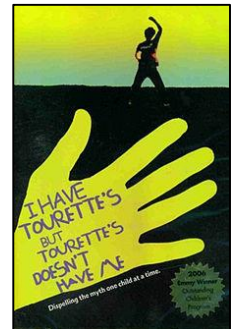
Heimildarmynd eftir Brynju Þorgeirsdóttur og Egil Eðvarðsson.

**Twitch and Shout** á <http://video.au.msn.com/watch/video/tourettes-out-of-control/xa2sgkl>

Bandarísk heimildarmynd frá 1993 um Tourette, þar sem fjallað er um TS frá ýmsum hliðum, bæði frá sjónarhóli þeirra sem eru með TS og hvernig skilningsleysi samfélagsins getur stundum gert þeim erfitt fyrir.

### **I Have Tourette's But Tourette's Doesn't Have Me**

Bandarísk heimildarmynd frá HBO sjónvarpsstöðinni um börn með Tourette. Myndin hlaut Emmy-verðlaunin á sínum tíma.



### **John's Not Mad**

Heimildarmynd frá BBC frá árinu 1989, þar sem fylgst er með skoskum dreng á unglingsaldri sem er með *coprolalia* og hvernig honum gengur að takast á við lífið.

Árið 2002 gerði BBC aðra mynd um John,

**The Boy Can't Help It** og þar er John orðinn 31 árs.

### **Inside Tourette's Syndrome**

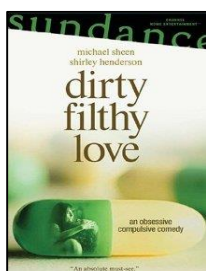
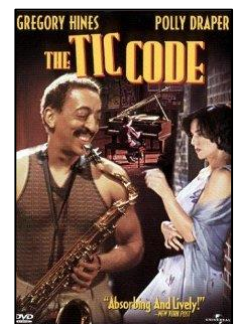
Nýleg heimildarmynd um Tourette heilkennið, þar sem fjallað er um Tourette frá ýmsum hliðum og rætt við fólk með Tourette.

### **Teenage Tourette's Camp**

Bresk heimildarmynd þar sem 5 breskum unglingum með Tourette er fylgt þar sem þau fara í sumarþúðir í Bandaríkjunum fyrir ungmenni með Tourette.

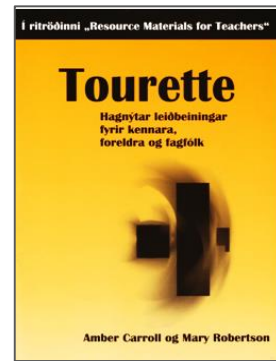
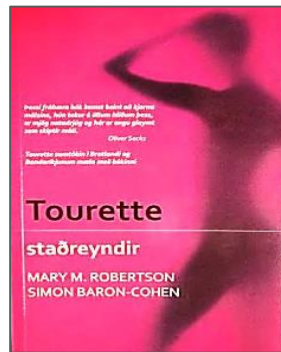
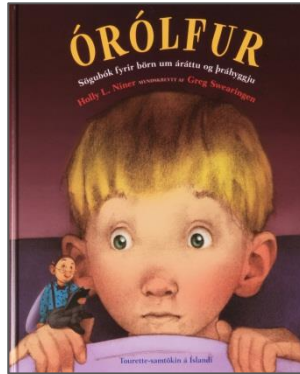
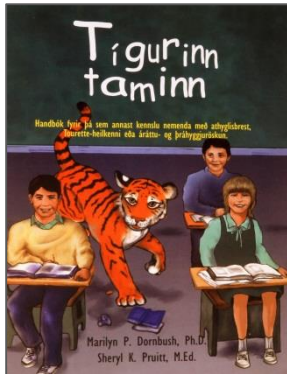
### **Leiknar myndir**

**The Tic Code** Bandarísk mynd sem fjallar um 10 ára dreng með Tourette sem dreymir um að verða djasspíanisti.



**Dirty Filthy Love** Bresk sjónvarpsmynd frá 2004 sem fjallar um Mark, ungan arkitekt á uppleið, sem er með Tourette og OCD og þarf að takast á við sífellt versnandi kæki og áráttur.

Bent er á bækur sem Tourette-samtökin hafa gefið út, sjá [www.tourette.is](http://www.tourette.is), og eru þær seldar þar gegn vægu verði og panta má með tölvupósti til [tourette@tourette.is](mailto:tourette@tourette.is) eða hringja í 840-2210.



**Robertson og Baron-Cohen (1998) lögðu til að gagnlegt geti verið fyrir fagaðila að skipta Tourette í þrennt:**

**Hreint Tourette**, sem er einkum og nær eingöngu fólgið í hreyfikækjum (eða kippum) og hljóð-(radd-)kækjum.

**Svæsið Tourette**, þar sem með í för eru soratal, bergmálstal og endurtekningar í tali og hreyfingum.

**Tourette-plús (TS+)** þar sem við bætast athygli-ofvirkniröskun (ADHD), veruleg þráhyggju-áráttuhegðun (OCB) eða þráhyggju-árátturöskun (OCD) og sjálfsmeiðingarhegðun (SIB). Aðrir sem lenda í þessum flokki eru þeir sem hafa geðræn vandkvæði (svo sem þunglyndi, kvíða og persónuleikaröskun) og þeir sem eiga í erfiðleikum með hegðun o.fl. (mótþróa-þrjúskuröskun, hegðunarröskun og námserfiðleika).

## Vitið þið að ...

- **Tourette**-heilkennið er arfbundið og er líffræðilegt ástand. Það einkennist af langvarandi hreyfikækjum eða kippum og hljóðkækjum og veldur oft félagslegum vanda.
- **Tourette** kemur venjulega fyrst fram í bernsku og alvarleiki þess er breytilegur eftir einstaklingum og aldri þeirra.
- **Tourette** fylgja oft aðrar raskanir, svo sem þráhyggja-árátta og athyglisbrestur með eða án ofvirkni.
- **Tourette** er að finna hjá einu af hverjum hundrað skólabörnum.

- ❖ Margir eru með Tourette án þess að hafa fengið um það greiningu.
- ❖ Einkenni Tourette eru oft misgreind. Þau eru m.a. talin vera af sálrænum toga, stafa af lélegu uppeldi eða skilnaði foreldra. Fyrir kemur að líkamlegu og kynferðislegu ofbeldi er kennt um einkennin og haft samband við barnaverndaryfirvöld þar um.
- ❖ Kennarar og meðferðaraðilar álykta stundum að barn með einkenni Tourette sé alvarlega tilfinningatruflað eða athyglissjúkt fremur en að það þjáist af sjúkdómi eða röskun.
- ❖ Hægt er að meðhöndla Tourette ef þörf er á.