

*Секция «НЕВРОЛОГИЯ»,
научный руководитель – Карнов С.М.*

УДК 616.85-08

СИНДРОМ ЖИЛЯ ДЕ ЛА ТУРЕТТА: КЛИНИКА, ДИАГНОСТИКА, СОВРЕМЕННЫЕ МЕТОДЫ ЛЕЧЕНИЯ

Райкова С.А., Шевченко П.П.

*Ставропольский Государственный Медицинский Университет
Ставрополь, e-mail: Isveta_raikova@mail.ru*

Синдром Туретта – комплекс симптомов, включающий в себя пароксизмальные моторные тики, непроизвольные выкрики, навязчивые действия и другие двигательные, звуковые и поведенческие феномены. Он отмечается лишь у 0,05% населения Земли. Точные причины возникновения данной патологии неизвестны. Первые проявления заболевания чаще всего приходятся на возраст 5-6 лет. В настоящее время наблюдается увеличение случаев возникновения синдрома Жилия де ла Туретта. Заболевание имеет тенденцию к омоложению. Если лечение начинается при появлении первых симптомов заболевания, то в 90% случаев качество жизни удается стабилизировать к совершеннолетию пациента.

Ключевые слова: Синдром Жилия де ла Туретта, современные методы лечения.

GILLES DE LA TOURETTE'S SYNDROME: CLINICAL FEATURES, DIAGNOSIS, MODERN TREATMENT METHODS

Raikova S.A., Shevchenko P.P.

*Stavropol State Medical University
Stavropol, e-mail: Isveta_raikova@mail.ru*

Tourette's syndrome – complex of symptoms, including paroxysmal motor tics, involuntary cries, obsessive actions and other movement, sound, and behavioral phenomena. He says only 0,05% of the population. The exact causes of this disease is unknown. The first manifestation of the disease often have at the age of 5-6 years. Currently, there is an increase in the incidence of the syndrome of Gilles de La Tourette. The disease has a tendency to rejuvenation. If the treatment starts when the first symptoms of the disease in 90% of cases quality of life is stabilized to the age of the patient.

Keywords: the Syndrome of Gilles de La Tourette's, modern treatment methods.

Актуальность: синдром Жилия де ла Туретта был впервые предложен Жаном Мартеном Шарко в честь ученика, Жилия де ла Туретта, французского врача - невролога, опубликовавшего отчет о 9 больных с синдромом Туретта в 1885 году. Однако, по мнению авторов [1,2,7] многие вопросы этиопатогенеза, диагностики и фармакотерапии по-прежнему остаются до конца не разрешенными, что заставляет ученых дальше заниматься этой проблемой.

Цель: проанализировать по литературным данным современные методы диагностики и лечения в клинике синдрома Жилия де ла Туретта.

Результаты: синдром Туретта – комплекс симптомов, включающий в себя пароксизмальные моторные тики, непроизвольные выкрики, навязчивые действия и другие двигательные, звуковые и поведенческие феномены. [1,2] Он отмечается лишь у 0,05% населения Земли. Разгар болезни

обычно приходится на возраст от 2 до 18 лет, чаще диагностируется у мальчиков. [3]

Точные причины возникновения данной патологии неизвестны. В большинстве случаев в развитии синдрома прослеживается роль генетического фактора. По наблюдениям авторов, в возникновении синдрома преобладает аутосомно-доминантный тип наследования, но также встречаются случаи аутосомно-рецессивного типа наследования. [1,2,7]

Биохимическими исследованиями доказано, что наследственный фактор, который вызывает возникновение синдрома Туретта, связан с нарушением функций и структуры базальных ганглиев, а также изменениями нейромедиаторных систем. Среди патогенетических теорий наиболее востребована дофаминергическая гипотеза, в которой сказано, что при данном заболевании увеличивается секреция дофамина и повышается чувствительность рецепторов к нему. [5]

К внутриутробным факторам, которые увеличивают возможность возникновения синдрома Туретта у плода, относятся: токсикозы, стрессы у беременных, прием во время беременности наркотических веществ, алкоголя, внутриутробная гипоксия и родовые травмы. [3]

На тяжесть течения заболевания могут оказывать влияние инфекционные, экологические и психические факторы. Их возникновение и обострение связано с перенесенной стрептококковой инфекцией, назначением психостимуляторов детям и повышенными эмоциональными нагрузками.

Первые проявления заболевания чаще всего приходятся на возраст 5-6 лет, когда родители начинают замечать странное поведение ребенка: подмигивание, гримасничанье, частое моргание, хлопки ладонями. [5,6] Далее, гиперкинезы распространяются на мышцы туловища и нижних конечностей (прыжки, приседания). Могут проявляться явления эхопраксии (повторения движений за окружающими) и копропраксии (изображение оскорбительных жестов). Иногда тики носят опасный характер, в результате чего больные синдромом Туретта могут нанести себе различного вида повреждения.

Тики при данном заболевании весьма разнообразны. [8,9] Простые вокальные - могут проявляться повторением различных звуков и слогов, свистом, шмыганием, пыхтением, вскрикиванием, мычанием и шипением. Во время общения может создаваться ложное впечатление запинок, заикания и других нарушений речи. [7,8] К звуковым феноменам при синдроме Туретта, также относятся эхоталии (повторение услышанных слов), палилалии (многократное повторение одного и того же слова), копролалии (выкрикивание ругательных слов), которые также проявляются изменением ритма, тона, акцента, громкости и скорости речи.

Пациенты отмечают, что перед началом возникновения тика они испытывают нарастание сенсорных феноменов (ощущение инородного тела в горле, сильный зуд кожных покровов, резь в глазах), которые вынуждают их издать звук, либо совершить какое-то действие, после которого, напряжение исчезает. [4,6,8]

В большинстве случаев при синдроме Туретта интеллектуальное развитие ребенка не страдает, однако отмечаются трудности в обучении и поведении. Другими нарушениями поведения могут быть импульсивность, эмоциональная лабильность, агрессия.

1. Степень (легкая) – хорошо контролируемые проявления болезни, поэтому внешние признаки не заметны для окружающих.

2. Степень (умеренно выраженная) – гиперкинезы и вокальные нарушения заметны для окружающих, однако небольшая способность к самоконтролю сохраняется. [3]

3. Степень (выраженная) – проявления синдрома заметны окружающим и практически не поддаются контролю.

4. Степень (тяжелая) – вокальные и моторные тики, ярко выражены и их контроль невозможен.

Проявления синдрома Туретта обычно достигают наибольшего проявления в подростковом возрасте, после чего, по мере взросления, могут уменьшаться или вовсе прекращаться. Однако у части больных они сохраняются в течение всей жизни, усиливая нарушения адаптации в обществе. [2,8] Специальных лабораторных или инструментальных методов обследования, которые могли бы подтвердить наличие диагноза, не существует. Все необходимые исследования применяются для исключения какой-либо органической патологии головного мозга, которая могла бы вызвать подобные симптомы.

К ним относятся: магнито-резонансная томография, компьютерная томография, доплерография, электроэнцефалография, биохимические лабораторные исследования.

Лечение синдрома Туретта:

1. Немедикаментозное воздействие
 - а) психотерапия
 - б) обучение самоконтролю
2. ГАМКергические антиконвульсанты
3. Умеренные блокаторы D2- рецепторов
 - а) метоклопрамид
 - б) нейролептики
4. Сильнодействующие блокаторы D2-рецепторов

Вывод

В настоящее время наблюдается увеличение случаев возникновения синдрома Жилия де ла Туретта. Заболевание имеет тенденцию к омоложению. По-прежнему диагностическими критериями остаются магнито - резонансная томография, компьютерная томография, доплерография сосудов шеи и головы и электроэнцефалография. Среди всего разнообразия фармакологических средств, чаще всего применяют препараты группы нейролептиков, антидепрессантов и ноотропных препаратов. Пациенты с тяжелыми проявлениями

синдрома Туретта имеют высокую склонность к депрессии, а также к паническим атакам. Больные становятся асоциальными из-за неконтролируемых гиперкинезов. Но если лечение начинается при появлении первых симптомов заболевания, то в 90% случаев качество жизни удается стабилизировать к совершеннолетию пациента.

Список литературы

1. Зайцев Д.Е. Синдром Жилья де ла Туретта. Клинико-диагностические и терапевтические аспекты: пособие для врачей». /, СПб, 2012 120 стр.
2. Eldridge R. Sweet, Lake R. Gilles de la Turrettes syndrome: clinical, genetic, psychologic and biochemical aspects in 21 selected cases. *Neurol* 1977.
3. Стародубцев А.И., Карпов С.М., Долгова И.Н., Шевченко П.П. Основные вопросы топической диагностики заболеваний нервной системы. Учебно-методическое пособие. – Ставрополь, 2014, - 83 с.
4. Guggenheim M.A. Familial Tourett syndrome. *Ann Neurol* 1979; 104-114.
5. Козлова С.И., Демикова Н.С., Семанова Е., Блиникова О.Е., Гинтер Е.К. - Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Атлас-справочник. 1996
6. Kidd K.K., Prusoff B.A. Familial pattern of Gilles de la Turette syndrome. *Arch Gen Psychiat* 1987; 1336-1339.
7. Долгова И.Н., Стародубцев А.И, Карпов С.М., Стародубцев А.А. Избранные вопросы медицинской генетики. Учебно-методическое пособие. Ставрополь, 2014, с. – 63.
8. Pauls D.L., Heimbuch R. Familial pattern and transimtion of Gilles de la Turette syndrome and multiple ticks. *Arch Gen Psychiat* 1981; 1091-1093.
9. Асанов А.Ю., Демикова Н.С., Морозов С.А. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей 2003.