

UNIVERSITA' CATTOLICA DEL SACRO CUORE DI MILANO
Facoltà di Psicologia

Corso di laurea in Scienze e Tecniche Psicologiche



**LA SINDROME DI TOURETTE E L'INTERVENTO EDUCATIVO E
RIABILITATIVO**

Tesi di Laurea di:
Tabata POMILIA
Matr. N° 3806191

Relatore: Chiar.mo Prof. Enrico MOLINARI

Anno Accademico 2011/2012

INDICE

1. INTRODUZIONE	p.3
2. CARATTERISTICHE DEI PAZIENTI AFFETTI DA SINDROME DI TOURETTE.....	p.6
2.1 I tic	p.6
2.2 Fenomeni associati	p.8
2.3 Classificazione della Sindrome di Tourette.....	p.10
2.4 Eziologia del disturbo e ricerca scientifica.....	p.10
2.4.1 La teoria neuropsicologica.....	p.11
2.4.2 La teoria dell'ereditarietà.....	p.13
2.4.3 Il ruolo dei fattori ambientali.....	p.14
2.4.4 La teoria infettiva.....	p.15
2.5 Come viene diagnosticata	p.15
3. CURE E INTERVENTI.....	p.17
3.1 Otto strategie per gestire il tic.....	p.17
3.2 Trattamento comportamentale.....	p.18
3.2.1 Pratica massiva.....	p.18
3.2.2 Condizionamento operante.....	p.18
3.2.3 Automonitoraggio.....	p.19
3.2.4 Habit reversal.....	p.19
3.2.5 Il rilassamento.....	p.20
3.3 Trattamento psicologico	p.21
3.3.1 Psicoterapia individuale per pazienti con ST.....	p.21
3.3.2 Counseling psicologico rivolto alle famiglie.....	p.22
3.3.3 Intervento psicoeducativo a scuola	p.23
3.3.4 Le psicoterapie tradizionali.....	p.23
3.4 Terapia farmacologica.....	p.24
3.5 DBS.....	p.25
3.6 Tossina botulinica.....	p.27

4. LA SINDROME DI TOURETTE NELLA VITA DI UN BAMBINO: COME AFFRONTARE LA SCUOLA.....	p.29
5. CONCLUSIONE.....	p.32
6. BIBLIOGRAFIA.....	p.33
7. RINGRAZIAMENTI.....	p.35

1. INTRODUZIONE

La sindrome di Gilles de la Tourette (ST), associata al nome del suo scopritore Georges Albert Édouard Brutus Gilles de la Tourette , non è un disturbo di recente scoperta, ma da moltissimi anni affascina neurologi, psicologi, genetisti, psichiatri e tutti coloro che cercano ancora oggi di stabilirne la causa.

La sindrome di Tourette è considerata oggi un disturbo neurologico di tipo ereditario, caratterizzata dalla presenza di movimenti rapidi e improvvisi o lenti e sostenuti e da vocalizzi di vario tipo, conosciuti come tic. Questi tic possono essere semplici, come sbattere le palpebre, oppure più complessi e <<fastidiosi>>, coinvolgendo un numero maggiore di gruppi muscolari, presentandosi con smorfie del viso, movimenti di torsione di parti del corpo, scosse alle spalle, picchiettare le dita su un oggetto, la tendenza a toccare le persone etc.

I tic vocali possono assumere diverse caratteristiche, semplici colpi di tosse, sequenze vocali particolari, oppure possono essere frasi formulate, o ripetizioni di parole o la parte terminale delle parole dette da altri.

Questi tic possono essere di diversa intensità : in alcuni casi, più gravi, interferiscono e danneggiano la vita sociale.

Per quanto riguarda le origini di questa sindrome, la prima descrizione di un paziente affetto da sindrome di Tourette si trova nei diari del medico francese Itard (1775-1838) e riguarda il caso della giovane marchesa de Dampierre, nota nell'ambiente dell'alta società parigina per il comportamento bizzarro e le improvvise esplosioni di parole oscene ed inappropriate per la sua condizione sociale. La nobildonna manifestava movimenti convulsivi dall'età di sette anni. Durante la pubertà aveva sviluppato anche strane e bizzarre vocalizzazioni che successivamente, per un periodo di 18-20 mesi, si erano interrotte, per ricomparire poco dopo il suo matrimonio accompagnate da coprolalia che ha persistito fino alla morte a 85 anni. Inoltre lo stesso medico descrisse in un articolo il quadro sintomatologico di altre tre donne e di nove uomini, accomunati dall'espressione di risposte motorie e vocali improvvise e involontarie (tic). Sessant'anni più tardi Gilles de la Tourette, giovane allievo di Charcot, riconobbe l'origine biologica di quella che definì "malattia dei tic", affermando per la prima volta che si trattava di una patologia progressiva ed ereditaria. Nel XX secolo viene portata

alla luce una controversia tra gli psichiatri di impostazione psicomodinamica, che vedono nei tic l'espressione di un conflitto psichico irrisolto, e i sostenitori della concezione organicistica, secondo cui la ST è una sindrome neurologica causata solamente da fattori organici.

In passato la ST era considerata una malattia rara e irrilevante, ma oggi è noto che rappresenti un fenomeno di portata mondiale, che ha spinto tutti gli studiosi interessati a promuovere iniziative scientifiche finalizzate a individuare le origini, l'eziologia e le cure possibili per questa sindrome.

Da pochi anni a questa parte inoltre è stato scoperto che i soggetti affetti dalla sindrome di Tourette mostrano alte correlazioni con altri disturbi psicologici comportamentali come il disturbo da deficit dell'attenzione e iperattività (ADHD), il disturbo ossessivo-compulsivo (OCD), disturbi dell'umore, disturbi d'ansia soprattutto dopo un lungo periodo di trattenimento dei tic motori, sensibilità emotiva eccessiva, disturbi dell'apprendimento, comportamento distruttivo, balbuzie, abuso di sostanze, aggressività e depressione.

L'approccio terapeutico migliore per il trattamento della ST è quello multidisciplinare, che permette di far lavorare insieme diverse figure professionali. Dunque nonostante la farmacoterapia sia considerata il trattamento di scelta per questo disturbo e la sua efficacia è stata dimostrata in esperimenti placebo, questo breve elaborato tratterà principalmente degli approcci psicoterapeutici, che si configurano come interventi complessi rivolti non solo ai pazienti ma anche ai nuclei familiari e alla rete sociale in cui il disturbo è inserito.

L'idea di scrivere questa tesi è nata da esperienze personali, che mi hanno motivata ad approfondire le mie conoscenze su questa, ancora forse sconosciuta, sindrome e poter dare un piccolo contributo permettendo di rendere nuovamente speranza e coraggio a coloro che vedono in essa, qualcosa di incontrollabile, incurabile e scoraggiante.

Nello specifico saranno approfondite nel capitolo 2, le caratteristiche dei pazienti affetti dalla ST, l'eziologia e la diagnosi. Nel capitolo 3, sarà trattato l'argomento delle cure e dei trattamenti più all'avanguardia; mentre per concludere si parlerà della difficoltà dei bambini tourettici nell'affrontare la vita scolastica e come un insegnante può intervenire attraverso la proposta di molteplici strategie.

2. CARATTERISTICHE DEI PAZIENTI AFFETTI DA SINDROME DI TOURETTE

Per una adeguata valutazione clinica della sindrome di Tourette può risultare efficace indagare alcuni aspetti come: la frequenza, l'intensità, la complessità dei tic, l'età di inizio, le variazioni nel tempo, e i fattori associati.

Vanno considerati importanti anche altri aspetti come: la sensazione di urgenza, le idee impellenti, le preoccupazioni, i sintomi ossessivo compulsivi, i deficit di attenzione e d'iperattività.

Importante anche non tralasciare le relazioni familiari, l'adattamento sociale, scolastico e lavorativo.

Le prime comparse dei sintomi hanno inizio tra i 5 e i 6 anni, sebbene più del 40% dei soggetti sviluppino i primi sintomi in età antecedente. Nella maggior parte dei casi il periodo di maggior intensificazione dei tic giunge fra gli 8 e i 12 anni. Più dell'80% dei soggetti che presenta un'età d'esordio dei tic prima dei 10 anni, ha una riduzione notevole degli stessi durante l'adolescenza e a 18 anni i tic si riducono per intensità e frequenza o si estinguono quasi totalmente.

Il sintomo iniziale più frequente coinvolge gli occhi nel 38-59% dei casi: l'ammicciamento, per esempio, è stato osservato nel 36% e 48%, altri tic molto comuni riguardano la testa e la faccia.

2.1. I tic

Il termine "tic" ha un ben preciso significato onomatopico: il monosillabo indica il rumore di uno schiocco secco.

Eduard Brissard (1852-1909) afferma che il termine ha senza dubbio origini volgari: <<L'accezione del termine tic è così precisa che non si sarebbe immaginato un miglior adattamento di un'idea a un nome e di un nome a un'idea. Porta in sé una specificità di dizione che si ritrova in tutte le lingue>>¹. Da qui i termini similari in diverse lingue, come per esempio: tic in francese, ticchio in italiano, tico in spagnolo.

Inizialmente il termine tic è stato utilizzato in medicina veterinaria, infatti era impiegato per definire << il fenomeno patologico della respirazione, breve e brusco, senza ritmo e

¹ E.Brissaud, *La chorée variable des dégénéres*, in <<Revue neurologique>>, 4, 1896, pp. 417-431.

ripetizione: una malattia che consiste in un improvviso arresto del respiro del cavallo, che viene bloccato, e lo fa stare fermo>>².

Per quanto riguarda la definizione dei tic in pazienti neurologici, essi sono delle scosse muscolari causate dalla contrazione delle fibre che compongono il muscolo a seguito dei potenziali d'azione nervosi che giungono a ciascuna fibra muscolare mediante i prolungamenti nervosi che formano e attivano la giunzione neuromuscolare, o artificialmente tramite la stimolazione elettrica diretta della membrana muscolare. Ciò implica l'azione di un'energia che va a depolarizzare la membrana postsinaptica della giunzione neuromuscolare, inducendo così la contrazione muscolare.

I tic sono rappresentati da movimenti più o meno brevi e intermittenti (tic motori), e suoni variamente articolati (tic sonori).

I *tic motori* vanno distinti dalle gesticolazioni, movimenti aventi lo scopo di rafforzare l'espressione verbale o addirittura di sostituirla; dai *manierismi*, cioè movimenti <<bizzarri>> attuati al fine di ottenere scopi precisi; dalle *stereotipie*, movimenti ripetuti, coinvolgenti interi segmenti corporei; dai *rituali*, che sono comportamenti motori motivati da una spinta irrazionale con forte componente ansiosa, a semiologia complessa e che interferiscono con le attività normali del soggetto, il quale riduce la tensione interna una volta messo in atto il rituale stesso.

I tic possono essere anche divisi in *transitori* e *cronici* a seconda della loro durata nel tempo.

Joseph Jankovic ³ per caratterizzare meglio la sintomatologia ticcosa motoria, ha proposto una distinzione dei diversi tipi di movimenti:

- 1) Volontari: intenzionali (pianificati) e responsivi (indotti da stimoli esterni);
- 2) Semivolontari: indotti da stimoli interni all'organismo, oppure indotti da compulsioni;
- 3) Involontari: non arrestabili (riflessi orteotendinei) o sopprimibili (tremori, distonie);
- 4) Automatici: appresi ed eseguiti senza l'intervento della coscienza (come il cammino).

Inoltre Jankovic⁴ propone un'ulteriore distinzione dei tic motori: a) clonici: brevi, non superiori a 100 millisecondi, a scatto, come per esempio chiudere gli occhi; b) distonici:

² C.J.M. Schrauwers, *Diagnostic differential entre iactatio et tic*, in <<Acta Paedo Psychiatrica>> VII, p. 225. Si veda anche in proposito G.Pescetto, G. Maffei, *I tic*, Minerva Medica, Torino 1969.

³ J. Jankovic, *Diagnosis and Classification of Tics and Tourette's Syndrome*, in T. Chase, A. Friedhoff, D.J. Cohen (eds), *Tourette's Syndrome*, in <<Advances in Neurology>>, 58, 1992, pp. 7-14.

lunghi più di 300 millisecondi, mimanti taluni movimenti abitudinari o posture note al soggetto, come il torcicollo o la rotazione delle spalle; c) tonici: superiori a 500 millisecondi, consistenti in contrazioni isometriche, per esempio lo stiramento di un arto o le contrazioni dei muscoli addominali fino a provocare il vomito.

L'osservazione dei pazienti affetti da questa sindrome, ha permesso l'identificazione e la quantificazione dei vari tic in termini di: a) area di distribuzione dei tic (occhi, naso, bocca, collo, spalle, braccia, mani, tronco, polsi, gambe, piedi); b) caratteristiche dei tic sonori/vocali (rumore inarticolato, parole, coprolalia, ecolalia, frasi compiute); c) intensità (punteggio da 0 a 5); d) frequenza (punteggio da 0 a 5); e) progressione del quadro ticcoso (dal distretto cefalico al tronco e agli arti); f) modalità di insorgenza; g) caratteristiche peculiari varie; h) presenza di *premonitory sensations*.

I tic tendono ad essere più frequenti e pronunciati durante i periodi di stress o fatica, sono meno severi quando l'individuo dorme, è rilassato o è assorto in attività piacevoli, possono essere innescati da stimoli ambientali come guardare la televisione o sentire qualcuno tossire; tuttavia molti pazienti che hanno impiegato la giornata a sopprimere i tic, ne manifestano un improvviso scarico nel privato della propria casa (quando allentano la tensione).

2.2. Fenomeni associati

Per fenomeni associati alla sindrome di Tourette si intende la presenza di comorbilità con altri disturbi e questi possono essere:

1. ADHD – Disturbo da deficit dell'attenzione e iperattività: Esso include difficoltà di attenzione e concentrazione, di controllo degli impulsi e del livello di attività. Questi problemi derivano sostanzialmente dall'incapacità del bambino di regolare il proprio comportamento in funzione del trascorrere del tempo, degli obiettivi da raggiungere e delle richieste dell'ambiente.
2. OCD – Disturbo Ossessivo-Compulsivo: si tratta di un disturbo specifico ma spesso associato alla sindrome di Tourette. Ci sono dei comportamenti diffusi e considerati normali nella società, come per esempio le preoccupazioni, i dubbi, le superstizioni, i rituali di evitamento, credenze irrazionali. Quando però essi diventano così ossessivi

⁴ J. Jankovich, Phenomenology and Classification of Tics, in << Neurologic Clinics >>, 15, 1997, pp. 267-275.

come lavarsi le mani ogni tre ore, girare continuamente intorno a un ostacolo per scongiurare la possibilità di un incidente, girare la chiave nella serratura esattamente tre volte, toccare tutti gli angoli delle cose o le persone vestite di bianco per evitare chissà quali catastrofi, allora possiamo parlare di OCD. Come per la sindrome di Tourette, l'impulso sembra originarsi dalle strutture profonde del cervello, con particolare riferimento al sistema limbico ed al ganglio basale. La funzione di questa tipologia comportamentale può essere fatta risalire ai bisogni atavici della nostra specie, a quei riflessi automatici che già Skinner definì "risposte di sopravvivenza": automatiche in quanto non filtrate dalla coscienza o dalla volontà, anomale in quanto non più utili alla vita moderna.

3. **Ansia e Panico:** i disturbi d'ansia sono caratterizzati da continue preoccupazioni; l'ansia è una condizione che può essere cronica ed anche molto invalidante in quanto attiva alcuni comportamenti e alcuni neurotrasmettitori, capaci di provocare ciò di cui si è preoccupati. L'ansia si origina da pensieri catastrofici di cui la persona è cosciente, quindi afferrisce in particolar modo all'area corticale. L'ansia può inoltre attivare tutta una serie di risposte in parte anche sottocorticali, non coscienti, e trasformarsi in Disturbo D'Ansia Generalizzato (GAD) o panico (DAP), caratterizzato da attacchi di panico. Quest'ultimo appare per la prima volta all'improvviso, senza che sia collegata ad un particolare pensiero pessimistico cosciente, ed è una crisi rapida, invasiva e travolgente. La sensazione più frequente è quella di non avere più il controllo su se stessi, di avere un malessere grave, crisi respiratoria o un attacco cardiaco. Il cuore inizia a battere forte, si suda freddo, le gambe diventano molli, c'è una forte nausea, gli sfinteri a volte non tengono e spesso prevalgono pensieri suicidari e paure di morte.
4. **Tendenza a ripetere:** come l'ecolalia ovvero la ripetizione non volontaria e non desiderata di una parola o frase appena pronunciata da un'altra persona e l'ecoprassia cioè la ripetizione per imitazione dei movimenti di un altro.
5. **Witselsucht:** è il termine con cui alla fine dell'800 veniva denominato dai neurologi il fenomeno delle "pulsioni sarcastiche e dissacratorie" che comparivano periodicamente in persone solitamente di carattere riservato e riflessivo. Infatti nei pazienti affetti da sindrome di Tourette è emersa la tendenza alla battutaccia o alla sottile ironia e alle pulsioni sarcastiche e scherzose che appaiono in maniera irrefrenabile e inaspettato.

2.3. Classificazione della Sindrome di Tourette

Robertson e Baron-Cohen (1998) hanno proposto di distinguere clinicamente differenti forme di sindrome di Tourette:

- a) forme *semplici* o *pure* quando il soggetto in esame presenta solo tic motori e sonori, più o meno complicati;
- b) forme *full blown* quando vi sono associate coprolalia, coproprassia, ecolalia ed ecoprassia;
- c) forme *TS-plus* quando sono riscontrabili comportamenti correlabili alla sindrome da deficit di attenzione e iperattività (ADHD), al disturbo ossessivo-compulsivo (OCD) e al disturbo di comportamento ossessivo-compulsivo (OCB), ovvero a problematiche chiaramente psichiatriche, rendendo più complesso il trattamento del paziente.

2.4. Eziologia del disturbo e ricerca scientifica

I gangli della base e la sostanza nera vengono considerate le regioni neuro anatomiche associate a vari disturbi del movimento, come per esempio il morbo di Parkinson o la malattia di Huntington. La presenza di movimenti anormali della SDT ha guidato l'ipotesi che la fisiopatologia della sindrome e i relativi disturbi riguardino una disfunzione in queste aree. Devinsky⁵ ha suggerito che la sindrome possa essere il risultato di un' alterata funzione dopaminergica.

Infatti l'area tegmentale ventrale e la sostanza nera sono ricche di neuroni contenenti dopamina: il primo manda proiezioni ascendenti alla parte anteriori del cingolo, a varie strutture limbiche ed ai nuclei talamici, mentre il secondo dà origine alla via ascendente nigro-striatale, inoltre questi due sistemi inviano delle proiezioni discendenti alla regione dorsale del ponte. La teoria dopaminergica ha ricevuto ulteriore supporto dal fatto che le sostanze bloccanti i recettori dopaminergici come l'alooperidolo, la flufenazina e la pimozide riducono i sintomi o li sopprimono in un numero consistente di pazienti.

⁵Devinsky O. Neuroanatomy of Gilles de la Tourette's Syndrome: Possible Midbrain involvement. Arch Neurol 1983;40:508-514.

2.4.1. La teoria neuropsicologica

Le ricerche condotte in ambito neuroscientifico hanno constatato che alterazioni anatomo-funzionali a livello di determinate aree corticali e sottocorticali siano responsabili della ST.

In particolar modo l'insorgenza del ST sembra essere dovuta all'alterazione della corteccia prefrontale e del corpo striato (albin, mink, 2006).

Queste due parti sono messe in comunicazione grazie ai circuiti cortico-striato-talamo-corticali, ovvero cinque sistemi funzionalmente indipendenti ma integrati tra loro.

Il corpo striato a sua volta proietta, mediante il *globus pallidus* e la sostanza nera, i segnali al talamo, per poi rinviarli alle regioni corticali frontali.

Come è illustrato nella figura 1, il corpo striato e il *globus pallidus* formano i *gangli* (o *nuclei della base*), che sono strutture di materia grigia collocate nella parte profonda degli emisferi cerebrali e che rivestono un ruolo fondamentale nel controllo dei movimenti, nell'acquisizione delle abitudini nell'espressione delle emozioni e nell'integrazione delle risposte cognitive, motorie ed emotive.

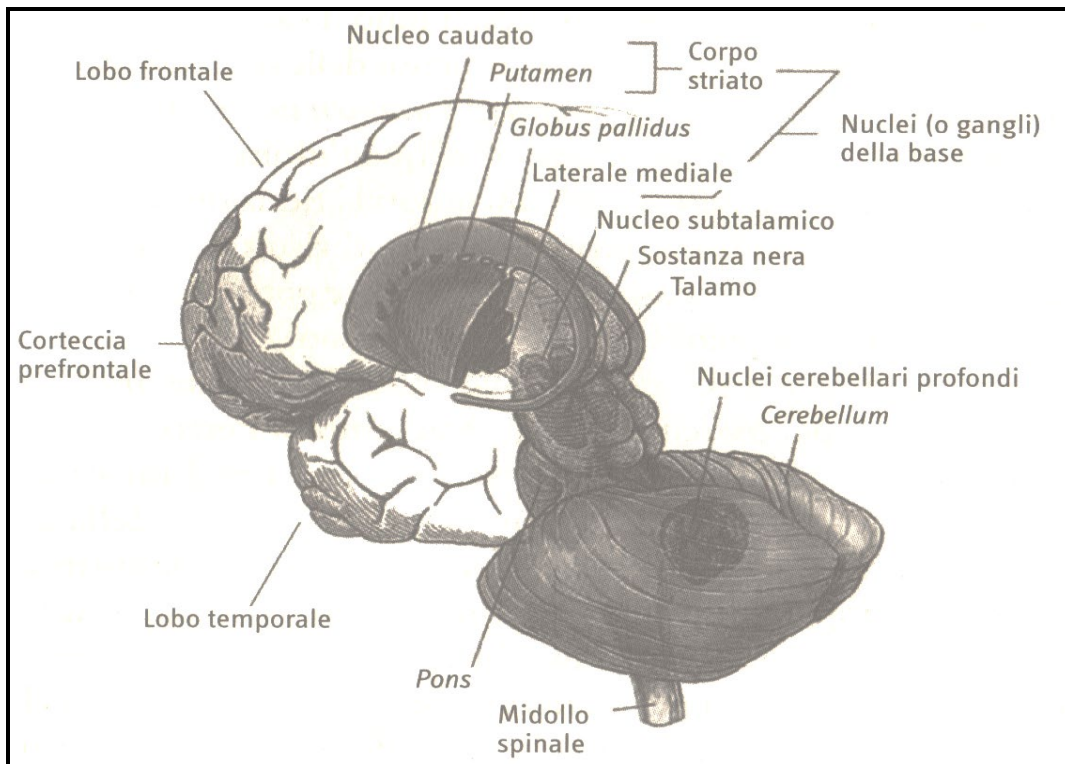


Figura 1. Strutture corticali e sottocorticali che potrebbero essere responsabili dell'insorgenza della ST.

Il corpo striato è formato da due parti: il nucleo caudato e il putamen. Il primo è connesso alle aree sensomotorie e regola i movimenti che si attivano in risposta a stimoli sensoriali o informazioni mnemoniche, il secondo fa parte del circuito che controlla i movimenti oculari, interviene nell'esecuzione dei movimenti appresi e delle risposte sensoriali, grazie al suo collegamento con la corteccia frontale, sensomotoria e associativa.

Lo striato ventrale si occupa di modulare le emozioni, attraverso le connessioni con la corteccia limbica e con le strutture subcorticali e interviene anche nella formazione delle abitudini e nell'apprendimento sequenziale. In questo modo possiamo dire che lo striato ventrale serve per attribuire significato agli stimoli e per regolare la spinta motivazionale che porta l'individuo ad agire. Questo, per Albin e Mink, significa che il suo malfunzionamento nei tourettici potrebbe spiegare l'insorgenza delle sensazioni premonitrici che precedono l'espressione dei tic.

Le evidenze a favore del coinvolgimento dei circuiti cortico-striato-talamo-corticali nella patogenesi della ST provengono da diversi campi di indagine e da un ampio corpo di dati, in particolare, l'impiego di tecniche di neuroimmagine morfologica come la risonanza magnetica (MRI) volumetrica ha messo in luce una netta riduzione delle dimensioni del nucleo caudato in bambini e adulti tourettici. Infatti è stato dimostrato che l'indice volumetrico del nucleo caudato rilevato nell'infanzia correla negativamente con la severità dei tic in età adulta, e ciò sta a significare che quanto più piccolo è il nucleo caudato dei bambini tourettici, maggiore sarà la persistenza dei tic che essi manifesteranno da adulti.

Specifiche anomalie strutturali sono state riscontrate anche a livello delle aree corticali dei pazienti con ST, trovando per esempio che le dimensioni delle aree prefrontali dorsali erano maggiori nei bambini affetti dalla ST piuttosto che negli adulti, pertanto è stato ipotizzato che tale effetto possa essere causato da meccanismi compensatori (Gerard e Peterson, 2003), ossia i bambini che imparano a inibire i tic mostrano un aumento del volume delle aree prefrontali e conseguentemente un miglioramento dei sintomi nell'età adulta.

Significative differenze di volume sono state rilevate anche a livello della corteccia orbitofrontale, che è più estesa nei pazienti affetti dalla ST, soprattutto nei bambini.

Recentemente è stato anche individuato un assottigliamento della corteccia frontale e parietale bilateralmente, in particolare nelle regioni dorsali della corteccia sensomotoria primaria. Infine anomalie morfologiche sono state individuate anche a livello del corpo calloso, un complesso fascio di fibre che media nella trasmissione delle informazioni tra i due emisferi e che nei tourettici maschi è di dimensioni maggiori.

Gli autori concludono che la manifestazione dei tic motori e verbali nei pazienti tourettici potrebbe essere causata dall'alterazione funzionale di almeno tre dei cinque circuiti cortico-striato-talamo-corticali.

In fine, possiamo affermare che, sebbene l'eziologia della ST non sia nota, un ampio corpo di dati porta a concludere che l'origine del disturbo è genetica e che alcuni circuiti neuronali che collegano le aree corticali frontali ai gangli della base e quindi al talamo, siano coinvolti nell'eziopatogenesi della ST.

2.4.2. *La teoria dell'ereditarietà*

Le ricerche sperimentali hanno dimostrato che la ST è un disturbo genetico di tipo ereditario. Attualmente non è stato ancora individuato il gene o il complesso genico responsabile di tale disturbo. Tuttavia da oltre vent'anni sono state consolidate due ipotesi: la prima prevede che la ST sia causata da un'anomalia a carico di un singolo gene (Baron *et al.*, 1981), la seconda invece assume che il disturbo sia il risultato della mutazione di un consistente numero di geni e quindi, che sia il risultato dell'alterazione di diverse catene di DNA, la cui combinazione può variare da individuo a individuo, determinando così l'eterogeneità dei fenomeni clinici che caratterizzano il fenotipo comportamentale della ST (Walkup *et al.*, 1996).

Alcuni autori hanno ipotizzato che i cromosomi 2,4,8 e 11 (Simonic *et al.*, 2011) oppure 5,10 e 13 (Curtis *et al.*, 2004) possano causare l'insorgenza del disturbo.

Inoltre è stata osservata una prevalenza della ST nella popolazione maschile e soprattutto tra consanguinei delle persone tourettiche. In particolare, gli studi sui pedigree delle famiglie in cui vi è almeno un membro tourettico, dimostrano che tale disturbo può essere trasmesso alla progenie, in particolar modo ai discendenti diretti. Si stima infatti che l'8-15% dei consanguinei delle persone affette dalla ST a sua volta sia tourettico (Paul *et al.*, 1991; Walkup *et al.*, 1996).

Attualmente non si è a conoscenza del modello di ereditarietà che possa spiegare la trasmissione della ST alla progenie, tuttavia alcuni studi sperimentali ipotizzano che la ST sia ascrivibile a un *pattern* di trasmissione di tipo autosomico dominante (Kurlan *et al.*,1986). <<Ciò sta a significare che il disturbo potrebbe essere causato da un'anomalia a carico di un autosoma, ossia è sufficiente che una sola copia di cromosoma diverso da quelli sessuali sia alterata per dominare sull'allele normale- per tale motivo si parla di trasmissione dominante- e quindi trasmette il disturbo.>>⁶

2.4.3. *Il ruolo dei fattori ambientali*

Numerosi studi sostengono che la manifestazione della ST possa essere condizionata da diverse variabili ambientali, come per esempio la cultura di appartenenza, i fattori ambientali (es. armonia familiare, clima della classe scolastica), climatici e nutrizionali. Infatti diversi fattori contribuiscono alla manifestazione dei tic, come ad esempio lo stress. In particolare, quando l'ambiente familiare o sociale si mostra ostile e poco tollerante verso la manifestazione di tic, addirittura infliggendo delle punizioni, ciò determina un aumento della tensione muscolare, del livello di stress e di ansia. Il peggioramento del quadro ticcoso è favorito anche da altre condizioni ambientali, quali l'alta conflittualità in famiglia, l'ingresso in un ambiente in cui non si conoscono le persone, il cambio di residenza, la stanchezza, lo stare da soli per un tempo prolungato, l'attesa per i risultati di un esame (Silvia *et al.*, 1995). Infine un filone di studi enfatizza il ruolo dei fattori nutrizionali e delle allergie nell'eziologia della ST. Infatti secondo Grimaldi (2002) vi è una relazione causale tra la carenza di magnesio e la manifestazione dei tic. Recentemente Müller-Vahl e collaboratori (2008) hanno osservato che l'assunzione di cibi contenenti conservanti o dolcificanti o bevande stimolanti come il caffè, la Coca-Cola, causano l'esacerbazione dei fenomeni ticcosi. Inoltre alcuni autori ritengono che specifici fattori prenatali (frequenti visite mediche, frequenti nausee nel primo trimestre di gravidanza, esposizione del feto alla nicotina) e perinatali (complicazioni durante il parto) possano favorire lo sviluppo della ST. La riduzione dei tic, è favorita da ulteriori fattori ambientali, quali il sonno, il raggiungimento del piacere sessuale, l'impiego prolungato in attività piacevoli (lettura, sport) o che richiedono concentrazione.

⁶ M.C. Fastame *La sindrome di Tourette*, 2009, pp.105

2.4.4. *La teoria infettiva*

Attualmente si stanno facendo strada nuove ipotesi interpretative, in particolar modo quella secondo cui alcune forme di ST potrebbero essere causate da un'infezione da streptococco beta-emolitico di gruppo A. Questo microrganismo provocherebbe la produzione di anticorpi che agiscono contro i gangli della base (Mell, Davis, Owens, 2005). Il risultato più evidente di tale infezione è l'insorgenza di tic motori e vocali, di fenomeni ossessivo-compulsivi che appaiono in maniera improvvisa in conseguenza a stati febbrili o frequenti infiammazioni del cavo orale.

2.5. **Come viene diagnosticata**

Il DSM-IV-TR⁷ indica alcuni criteri diagnostici:

- A) In qualche momento durante la malattia si sono manifestati sia tic motori multipli che uno o più tic vocali, sebbene non necessariamente in modo concomitante (un tic è un movimento, o una vocalizzazione, improvviso, rapido, ricorrente, aritmico e stereotipato).
- B) I tic si manifestano molte volte in un giorno (usualmente con modalità accessuali), quasi ogni giorno, o in modo intermittente nel corso di un periodo di più di un anno, e durante questo periodo non vi è mai stato un periodo di più di tre mesi consecutivi senza tic.
- C) L'esordio è prima dei 18 anni di età.
- D) L'anomalia non è dovuta agli effetti fisiologici diretti di una sostanza (per es., stimolanti) o di una condizione medica generale (per es., malattia di Huntington o encefalite postvirale).

Laddove non fossero presenti tutti gli items sopra esposti ci si può trovare davanti non ad una vera e propria Sindrome di Tourette, bensì ad un quadro definito come <<tourettismo>>, cioè una sindrome che può essere considerata incompleta.

⁷ American Psychiatric Association (200). *DSM-IV-TR Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorder*. Milano: Masson

<<Sebbene le caratteristiche principali del disturbo rimangono i tics motori e vocali possono essere presenti altri aspetti mentali e comportamentali come: una sensazione di scarico impellente, pensiero ossessivo, comportamento compulsivo, labilità dell'umore, irritabilità, disinibizione, problemi dell'attenzione, impulsività, iperattività e problemi d'apprendimento (soprattutto nei bambini)>>⁸

Il decorso dei tic è variabile, ma generalmente diminuiscono di frequenza e intensità durante la vita adulta.

Nell'ambito della diagnosi differenziale i tic vanno distinti da altre alterazioni motorie come gli spasmi, l'ipereflessia, l'acatisia, il ballismo, i movimenti coreiformi, quelli distonici e l'emispasmo facciale.

Ad ogni modo la diagnosi è basata su un'accurata anamnesi, sull'osservazione clinica e il contributo dei test di laboratorio.

⁸ G. Savron *La sindrome di Gilles de la Tourette*, 1991, pp. 200, Rivista di Psichiatria, vol. 26, n. 4, agosto 1991

3. CURE E INTERVENTI

3.1. Otto strategie per gestire il tic

Mauro Porta⁹ propone un elenco di spunti, che possono essere messi in pratica in ogni occasione, per poter gestire i propri tic.

1. L'utilizzo di tesserini distintivi, nei quali vengono riportati i segni <<distintivi>> della malattia. Questi tesserini possono essere rilasciati da un'associazione di malati, proprio come quella di affetti da SDT.
2. Non isolarsi mai: infatti solitamente è una tentazione a cui è difficile resistere, soprattutto nel momento in cui i tic si presentano in maniera assidua, rumorosa e fastidiosa. Non bisogna infatti mai dimenticare che anche il paziente affetto da Sindrome di Tourette ha tutto il diritto di stare insieme agli altri e in qualsiasi posto essi desiderino.
3. Un terzo modo per diminuire la presenza di tic è impegnare la mente in qualcosa di interessante, infatti quando la mente è concentrata su qualcosa, i tic tendono a diminuire drasticamente. Quindi non resta che portarsi dietro qualcosa di davvero interessante che possa distrarre la mente dai tic, come per esempio: un libro, un videogame, un lettore mp3, un fumetto, un cruciverba. Non solo ci saranno meno tic, ma passeranno inosservati anche agli occhi del paziente, che non avrà più bisogno di guardarsi alle spalle.
4. Andare in giro in compagnia di un amico: se la sua presenza è davvero piacevole, non si baderà a quanti sconosciuti siano nei paraggi. Queste persone se noteranno i tic, vedranno una persona normale, accettata dai propri amici.
5. Bisogna prepararsi: ad entrare in contatto con i propri tic, a saperli gestire e a pensare come scongiurare eventuali reazioni degli estranei. Infatti se per caso capita di sputare, basta una scorta di fazzoletti per farlo in modo educato. Se il tic è quello di annusare, può essere utile un inalatore.
6. Bisogna preparare gli altri: spesso non è possibile camuffare i propri tic con il rumore di fondo, per questo si possono trovare soluzioni alternative come ad esempio andare in un pub e chiedere una saletta privata, o andare al cinema o a teatro e chiedere di essere

⁹ M.Porta *Il nuovo manuale dei tic*, 2011, pp. 66-68

messi nella saletta nursery, adibita solitamente a chi desidera portare con sé i propri bambini.

7. Bisogna saper rispondere: spesso, purtroppo e ingiustamente, ci si trova a fare i conti con persone maleducate e disturbate dai tic altrui. In questi casi bisogna essere in grado di avere giudizio, ma senza avere il timore nel difendere i propri diritti. Si può rispondere direttamente, dando una chiara spiegazione. << L'unica cosa che non serve è prenderla sul personale: i tic non si possono sempre controllare, ma si può alzare il livello del discorso e, forse, aiutare l'altro a capire.>>¹⁰
8. Elencare tutti i luoghi in cui è possibile sfogarsi: i concerti rock, la discoteca e attività che prevedono molto movimento (danza hip hop, nuoto etc.)

3.2. Trattamenti comportamentali

Per il trattamento della Sindrome di Tourette, sono state sviluppate differenti tecniche comportamentali. Le più utilizzate comprendono il training assertivo, il training alla consapevolezza, la terapia di regressione delle abitudini abnormi, la terapia cognitiva e la terapia di rilassamento.

3.2.1. Pratica massiva

La pratica massiva era usata fino a qualche anno fa, è una tipologia di intervento comportamentale atto a diminuire drasticamente la sintomatologia. Essa consiste nel far eseguire volontariamente i tic al paziente tourettico in maniera graduale e per periodi di tempo crescenti, alternati a periodi di assenza di tic. Gli scopi sono: la scomparsa dell'abitudine negativa di mettere in pratica i tic e il cessare del rinforzo dovuto all'ansia.

3.2.2. Condizionamento operante

Le ricerche di Thorndike e successivamente di Skinner, servirono da fondamento all'elaborazione del condizionamento operante, una forma di apprendimento in cui una risposta volontaria viene rinforzata o indebolita a seconda che le sue conseguenze siano favorevoli o sfavorevoli. Quando diciamo che una risposta è stata rinforzata o indebolita intendiamo dire che è stata aumentata o diminuita la probabilità che ricorra

¹⁰ M.Porta *Il nuovo manuale dei tic*, 2011, p.68

regolarmente. Quindi se la conseguenza che segue un tic è rinforzante, allora il tic si ripeterà e verrà mantenuto; se invece viene punito il tic tenderà a ridursi fino a scomparire. Il condizionamento operante può essere attuato da un genitore o un familiare, che possono lodare il soggetto tourettico, fornendogli quindi un rinforzo positivo, nel periodo di tempo in cui non ha manifestato tic, e astenersi dai commenti nel momento in cui viene manifestato un tic.

3.2.3. *Automonitoraggio*

L'automonitoraggio è una tecnica comportamentale che si basa sul documentare le manifestazioni dei tic attraverso l'utilizzo di un blocchetto per gli appunti e un cronometro. Azrin e Peterson (1988) affermano che questa tecnica aumenta la consapevolezza dell'individuo sui propri tic. Fondamentale per questa tecnica è la presenza di un supporto, un training che permetterà al soggetto tourettico di identificare in maniera accurata quando e in che situazione si verifica il tic.

3.2.4. *Habit reversal Training (addestramento per la regressione delle abitudini abnormi)*

La metodica originale è stata concepita da Nathan H. Azrin e Robert G. Nunn nella prima metà degli anni Settanta, e il suo obiettivo è quello di rimodellare il tic indesiderato, lavorando sull'acquisizione di consapevolezza. L'Habit Reversal Training prevede diverse tappe:

1. Registrazione: i soggetti stimano la frequenza con cui si presenta l'abitudine indesiderata
2. Terapia della coscienza: viene fatta un'analisi dettagliata attraverso la descrizione del tic, infatti osservandosi allo specchio, il soggetto è invitato a riconoscere e descrivere nel dettaglio il suo comportamento indesiderato, così da condurlo gradualmente alla piena consapevolezza del disturbo.
3. Individuazione della risposta: il terapeuta addestra il paziente a riconoscere quando il comportamento anormale si verifica.
4. Avvertimento precoce: il paziente impara a riconoscere i segnali premonitori del comportamento indesiderato.
5. Coscienza della situazione: il paziente impara a capire quali sono le situazioni e i luoghi che scatenano il comportamento indesiderato.

6. Pratica della risposta competitiva: viene insegnato al paziente come contrarre i muscoli opposti a quelli impiegati nell'utilizzo dei tic. Quindi è opportuno opporsi al tic e formulare una risposta in grado di rivaleggare con l'abitudine motoria abnorme, allenandosi per svariati minuti in modo da prendere coscienza dei movimenti necessari al contrasto. Per esempio, nel caso di tic di strizzamento degli occhi viene consigliato di effettuare volontari e deboli strizzamenti dell'occhio ogni 3-5 secondi con frequenti spostamenti verso il basso dello sguardo ogni 5-10 secondi.
7. Motivazione al controllo dell'abitudine: viene sollecitata nel paziente l'analisi di come i tic abbiano delle ripercussioni all'interno dell'ambito lavorativo o familiare.
8. Terapia di generalizzazione: vengono incoraggiati i soggetti con rinforzi positivi attraverso prove simboliche, quando riesce a non manifestare il tic, riuscendo invece a realizzare risposte competitive.

Una versione semplificata dell'Habit Reversal Training, che si concentra solo sull'uso della tecnica << terapia della coscienza >> e della << risposta competitiva >>, sembra essere anch'essa soddisfacente. Anche esercizi di respirazione e rilassamento sembrano contribuire alla riduzione dei tic.

3.2.5. *Il rilassamento*

Rappresenta una tecnica comportamentale molto utilizzata in caso di ansia, tensione e insorgenza di tic. Le tecniche di rilassamento sono numerose, come: 1) rilassamento progressivo, per cui ad una sistematica contrazione viene applicato il rilassamento progressivo dei muscoli per 10-15 secondi, focalizzando l'attenzione sulla differente sensazione fisica provata nei vari momenti; 2) tecniche immaginative, nelle quali il soggetto immagina situazioni ideali di benessere, con colori, suoni, aromi, sensazioni, ricordi, ecc. od oggetti inanimati con o senza specifici significati, escludendo pensieri intrusivi non desiderati; 3) tecniche respiratorie, nelle quali l'attenzione viene rivolta al respiro, ed i tempi d'inspirazione debbono uguagliare quelli di espirazione; 4) training autogeno, in cui al soggetto mediante vari esercizi gradualmente di induzione (pesantezza, calore, ascolto delle sensazioni fisiche e mentali, sentimento) viene fatto raggiungere uno stato autogeno di calma, tranquillità, serenità; 5) focalizzazione mentale attentiva, nella quale il soggetto si impegna a mantenere l'attenzione su di un unico oggetto o sensazione, allontanando altre idee; 6) focalizzazione diffusa in cui il soggetto cerca di mantenere l'attenzione su tutto ciò che lo circonda contemporaneamente, come se

percepisse la totalità della realtà, senza porre attenzione a singoli elementi; 7) Suggestione o autosuggestione, in cui mediante la ripetizione sostenuta di frasi e/o stati d'animo, si inducono tranquillità e benessere; 8) ipnosi, nella quale viene indotto uno stato mentale di particolare recettività che permette di facilitare lo sviluppo di nuovi schemi ideativo-emotivi e quindi cognitivo-comportamentali; 9) biofeedback, in cui si insegna al soggetto a regolare i parametri fisiologici (tensione muscolare, frequenza cardiaca, pressione sanguigna, temperatura cutanea) mediante l'ascolto o la visione di stimoli sonori o visivi che esprimono, grazie ad una trasformazione bioelettrica, il grado e frequenza dell'attività fisiologica.

3.3. Trattamento psicologico

3.3.1. Psicoterapia individuale per pazienti con ST

La psicoterapia individuale non è rivolta al trattamento dei tic, ma piuttosto alle condizioni psicopatologiche in caso di disturbo d'ansia e il disturbo ossessivo-compulsivo.

Questi disturbi vengono trattati principalmente utilizzando la tecnica dell'esposizione e della prevenzione della risposta, appartenente alla scuola cognitivo-comportamentale. Questa combinazione di trattamenti ha l'obiettivo di estinguere i pensieri e i rituali che il soggetto mette in atto per contenere l'ansia e a modificare le credenze disfunzionali e le interpretazioni del paziente sulle possibili conseguenze che possono essere scatenate dalle situazioni – problema.

La psicoterapia individuale prevede diverse fasi: nella prima fase il paziente in questione impara a conoscere e riconoscere i sintomi del suo disturbo e a comprendere lo scopo della terapia, dopodiché segue un momento in cui si cerca di valutare attraverso strumenti standardizzati e questionari auto valutativi, sia la frequenza che la tipologia dei sintomi (tic, disturbi ossessivo-compulsivi, fobie) che caratterizzano il soggetto, e si stabilisce un ordine gerarchico delle situazioni che sono in grado di scatenare i sintomi e quindi comportamenti disfunzionali.

Dopo questa fase di valutazione, segue il trattamento vero e proprio che consiste nell' esporre il paziente ad alcune situazioni ansiogene, presentandole in maniera crescente e per le quali mette in atto una serie di rituali. Lo scopo di queste esperienze è

di far comprendere al paziente che l'ansia diminuisce gradualmente anche in assenza dei rituali e delle condotte di evitamento, e che tutte le conseguenze che egli aveva previsto scatenarsi non si verificano. La ristrutturazione delle interpretazioni delle situazioni-problema e del ridimensionamento delle conseguenze, portano alla modificazione comportamentale.

Il trattamento in questione prevede lo svolgimento di una serie di esercizi di esposizione nel setting terapeutico così come nel contesto quotidiano. Importante è sottolineare l'importanza del coinvolgimento dei genitori sia nella fase formativa iniziale che nella fase applicativa, se l'intervento è rivolto ai più giovani.

3.3.2. *Counseling psicologico rivolto alle famiglie*

Il sentirsi abbandonati da parte degli specialisti quando ricevono la diagnosi di ST, è comunemente riportato dai genitori dei pazienti affetti dalla sindrome. Pertanto, di fondamentale importanza è informare adeguatamente i genitori e i fratelli sulla natura del disturbo e dei problemi comportamentali che il ragazzo tourettico può sviluppare.

Le terapie rivolte alle famiglie mirano, grazie all'utilizzo dell'approccio cognitivo-comportamentale, a modificare le condotte comportamentali che regolano l'interazione genitore-figlio e a potenziare le loro capacità di far fronte (coping) alle difficoltà quotidiane dei figli. Tutto questo può verificarsi attraverso il monitoraggio delle situazioni di vita domestica in cui i tic si manifestano. I genitori devono imparare a prevedere le situazioni che possono scatenare i possibili comportamenti disfunzionali ed evitare quelle situazioni domestiche non necessarie che possono scatenarli. Per fare questo, è necessario registrare su un calendario la frequenza, la natura e le condizioni ambientali che elicitano i tic e insegnare ai genitori come e quando rinforzare positivamente (ad es. con lodi) i comportamenti adeguati dei loro figli. Al contrario è controproducente sgridare, spazientirsi o urlare quando il ragazzo tourettico produce i tic, perché ciò aumenta lo stress e di conseguenza aumenta gli stessi tic; infatti per la gestione domestica dei comportamenti inadeguati (scatti d'ira) è molto efficace il sistema del rinforzo a gettoni (Anastopoulos, 1998), in base al quale viene elaborata una lista di compiti che il ragazzo deve svolgere o di comportamenti da tenere (es. non lanciare oggetti contro altre persone) e una lista di premi che saranno erogati se le richieste del genitore saranno soddisfatte. Ciascun compito o comportamento vale un

certo numero di gettoni e per ottenere un privilegio il ragazzo deve accumulare un determinato numero di gettoni (ad es. 5 gettoni equivalgono a 10 minuti in più da dedicare al proprio gioco preferito). Al contrario, se il ragazzo attua un comportamento indesiderato o non svolge il compito richiesto, perde dei gettoni già accumulati (il numero dei gettoni persi equivale a quelli che avrebbe guadagnato). Nel caso in cui il ragazzo perde troppi gettoni, allora è meglio ricorrere alla tecnica del time out. Questa tecnica consiste nel far trascorrere al bambino/ragazzo un certo tempo seduto in un determinato spazio della casa, a riflettere sul comportamento sbagliato e sul perché è sbagliato farlo; trascorso questo tempo, il genitore si avvicina al figlio e ripete la richiesta.

Infine, è opportuno che i genitori prevedano dei momenti esclusivi da dedicare ai figli e alla famiglia, e qualora il disagio e lo stress siano causa di una forte conflittualità all'interno della famiglia, allora si renderà necessario un trattamento psicoterapico per migliorare l'armonia familiare e il benessere psicologico di tutti i membri.

3.3.3. *Intervento psicoeducativo a scuola*

Il corpo docente deve essere adeguatamente informato sulla natura della ST e deve essere formato a gestire i tic e gli eventuali problemi comportamentali associati. È importante che gli insegnanti comprendano che, se il bambino può controllare per un certo periodo i tic, non significa che questi siano intenzionali e che questo controllo può portare ad un maggior dispendio di energia e concentrazione che vengono sottratte al profitto scolastico. Inoltre è stato dimostrato che lo stress e l'ansia influiscono sui tic, pertanto, se il bambino tourettico si sente accolto in un ambiente solidale e sereno, la frequenza dei tic diminuisce.

Ciò che può essere insegnato ai docenti, è di concedere al ragazzo di lasciare l'aula per il tempo necessario a contenere l'ansia e dar libero sfogo ai tic; non rimproverare e non fare osservazioni per la manifestazione dei tic; apprezzare ed elogiare, quando opportuno, il paziente tourettico.

3.3.4. *Psicoterapie tradizionali*

Il contributo delle psicoterapie tradizionali al trattamento della sindrome di Tourette è più che altro indirizzato alla cura dei disturbi psichici associati (ansia, disturbo

ossessivo-compulsivo, ADHD e depressione). Particolarmente efficace risulta l'approccio cognitivista, associato talvolta a una terapia farmacologica mirata.¹¹

3.4. Terapia Farmacologica

Nella cura della sindrome di Tourette viene proposto l'utilizzo di alcuni farmaci, che in Italia causano determinate problematiche:

- a. Quelle derivate dall'impiego dei farmaci di per sé, cioè prettamente mediche, dovute alla necessità di dover utilizzare contemporaneamente più principi attivi, con evidenti rischi di effetti collaterali.
- b. Quelle relative alla normativa, dovute alla legislazione italiana

I principali farmaci in uso nella cura della Sindrome di Tourette sono riportati nella tabella qui di seguito:

Categoria farmacologica	Principi attivi
Neurolettici tipici	Aloperidolo, pimozide, flufenazina, tiapride, sereprile
Neurolettici atipici	Risperidone, olanzapina, quietiapina, aripiprazolo
Agonisti alfa – adrenergici	Clonidina, guanfacina
Benzodiazepine	Clonazepam e similari
Miorilassanti	Baclofene
Antidepressivi	Imipramina, nortriptilina, bupropione
Stimolanti	Metilfenidato, dextroamfetamina, amfetamine, atomoxetina
SSRI	Fluoxetina, paroxetina, sertralina, fluvoxamina, citolopram, escitalopram, clomipramina, venlafaxina, duloxetina
Noradrenalina RI	Venlafaxina, duloxetina
Depletore di dopamina	Tetrabenazina
Tossine batteriche	Tossina botulinica
Antibiotici	Diaminocillina, amoxicillina, azitromicina

¹¹ Cfr. Leckman, Cohen (eds), *Tourette's Syndrome. Tics, Obsessions, Compulsions* cit., pp. 353-358.

Tutti questi medicinali che si evincono da un'analisi della letteratura scientifica internazionale, cominciano da poco tempo ad essere utilizzate anche nella patologia ticcosa, fatte salve le indicazioni legislative italiane; infatti i problemi derivano dal fatto che nel nostro paese non esistono farmaci con l'indicazione registrata per la sindrome di Tourette.

Tornando all'elenco dei principali farmaci si nota, di primo acchito, come la cura farmacologica per la sindrome di Tourette sia complessa e richieda un'attenzione costante nel tempo, sia da parte del curante sia da parte del paziente. Ecco dunque che emerge l'importanza di un'alleanza tra medico, paziente e famiglia del paziente. È fondamentale la completa fiducia nello specialista e la trasparenza, per consentire la conoscenza delle abitudini di vita, delle aspettative, dell'ambiente, così da permettere la costante personalizzazione della terapia farmacologica. Inoltre da parte del paziente e dei familiari va tenuto conto che quasi tutti i farmaci del Sistema Nervoso Centrale esplicano la loro attività a distanza di giorni dalla prima assunzione.

3.5. DBS

La Stimolazione Cerebrale Profonda (Deep Brain Stimulation) viene utilizzata qualora i soggetti presentino quadri clinici gravi e con un significativo disagio sociale, come per esempio comportamenti con rischio di danni fisici, auto-lesionistici, e in cui sia stata documentata la refrattarietà ossia la non risposta ai farmaci nelle diverse combinazioni.

Si tratta di una procedura neurochirurgica mininvasiva e reversibile, la quale inizialmente trovò la sua efficace applicazione per il trattamento del morbo di Parkinson (una malattia evolutiva caratterizzata da tremore, rigidità e bradicinesia, la cui patogenesi è legata a una progressiva carenza di neuroni dopaminergici della sostanza nera).

Infatti la terapia chirurgica di questa patologia consisteva nella coagulazione del nucleo ventro-laterale del talamo nell'emisfero opposto al lato del corpo più colpito dalla malattia. In tal modo, andando a distruggere la stazione di arrivo degli input sensitivi, nel sistema malfunzionante causato dalla malattia, si riusciva a eliminare uno dei sintomi più fastidiosi e invalidanti: il tremore.

Entrando un po' più nello specifico, questa procedura prevede l'applicazione di due elettrodi in sede centrale profonda, i quali a loro volta vengono collegati per via

sottocutanea con uno stimolatore esterno posizionato in una tasca paraclavicolare. I vantaggi di questa metodica sono molteplici: a) <<spegnere>> il nucleo interessato semplicemente inibendolo funzionalmente, evitando di dover ricorrere a una lesione permanente e irreversibile di un'area cerebrale; b) possibilità di poter <<personalizzare>> la risposta per ogni paziente in modo da ottenere il miglior risultato clinico; c) reversibilità della tecnica (basta spegnere lo stimolatore per abolire gli effetti neurofisiologici ottenuti tramite stimolazione).

La possibilità di <<riequilibrare>>, attraverso interventi mininvasivi e reversibili, l'alterato rapporto dei circuiti neuronali, rappresenta l'obiettivo principale della neurochirurgia funzionale riparativa applicata ai disturbi motori-comportamentali della multiforme sindrome di Tourette. Secondo le esperienze preliminari dei vari autori che l'hanno sperimentata, i risultati della chirurgia con impianto di elettrodi per la stimolazione cerebrale profonda appaiono, nella sindrome di Tourette molto incoraggianti.

Un algoritmo clinico-terapeutico utilizzato dal gruppo Milano che si occupa di DBS nella sindrome di Tourette prevede:

Algoritmo clinico-terapeutico	Terapia
Se la sintomatologia è moderata e ben tollerata	Osservazione e psicoterapia di sostegno
Se i sintomi sono più gravi e il disagio sociale è rilevante	Farmacoterapia sistemica e locale (tossina botulinica)
Se non si osserva risposta terapeutica adeguata	Utilizzo di farmaci innovativi come la tetrabenazina, aripiprazolo
Se i sintomi restano gravi	DBS

L'intera procedura è assistita dal sistema computerizzato di neuronavigazione in grado di determinare l'esatta localizzazione tridimensionale del target a partire dalle informazioni fornite da esami di Risonanza magnetica e di Tomografia computerizzata, eseguite nel preoperatorio. La procedura chirurgica di impianto può essere eseguita a paziente sveglio, con minima sedazione e anestesia locale, oppure in anestesia generale.

Il posizionamento dell'elettrodo definitivo viene scelto in base alle sensazioni riportate dal paziente e soprattutto all'assenza di effetti collaterali gravi.

Per quanto riguarda la valutazione del miglioramento del quadro ticcoso, è misurabile mediante una valutazione soggettiva e oggettiva.

I rischi specifici legati a questo tipo di intervento chirurgico sono l'emorragia all'interno dell'encefalo e l'infezione dei materiali impiantati. Durante l'intervento è possibile che i sottili vasi cerebrali diano origine ad una raccolta di sangue, che teoricamente può compromettere lo stato neurologico del paziente. Tuttavia, nell'esperienza clinica tale rischio si attesta a valori dello 0,5-2 %, percentuale generica riferibile a tutta la neurochirurgia stereotassica. Le ferite chirurgiche e i materiali che sono stati impiantati possono infettarsi. Generalmente si tratta di infezioni locali che si possono trattare con terapie antibiotiche mirate. Solo raramente è necessario rimuovere lo stimolatore per la presenza di un processo infettivo all'interno della tasca subclaveare.

L'età ottimale per la DBS è quella dei giovani adulti (tra i diciotto e i venticinque anni). Se la procedura viene attuata troppo precocemente non permette di verificare un'eventuale evoluzione benigna spontanea della patologia. L'attesa eccessiva però, poiché la sindrome comporta soprattutto disagio sociale, non permette in tempi utili il corretto inserimento socio-familiare del soggetto e soprattutto non permette un'adeguata <<qualificazione>> del giovane malato.

2.6. Tossina botulinica

A differenza dei farmaci sistemici, che agiscono in tutto l'organismo, possono essere utilizzate terapie locali, come la *tossina botulinica*, un agente farmacologico che, iniettato in alcuni distretti muscolari, inibisce il rilascio di acetilcolina a livello della giunzione neuromuscolare, riducendo quindi in maniera temporanea l'attività dei muscoli interessati dai movimenti patologici. Il rilassamento dei muscoli permette anche una riduzione della propriocezione, cioè della sensazione di come un muscolo si trova in un dato momento: ne risulta quindi diminuito il feeling sensitivo, che rappresenta spesso un premonitore dell'attività motoria patologica ticcosa.

Questa terapia locale rappresenta un modello molto interessante, a conferma del fatto che la sindrome di Tourette sia un disturbo sensitivo-sensoriale-motorio-comportamentale. Infatti il paziente <<tipo>> sente qualcosa in gola. Si schiarisce la

voce, oppure dice frasi non controllate. Al suo cervello arrivano sensazioni dalla periferia e il cervello risponde (senza controllo) con dei tic. Se viene intrapreso un trattamento con tossina botulinica gli stimoli provenienti dalla periferia vengono alterati, perché la tossina diminuisce di fatto la <<tensione>> delle corde vocali.

In questi pazienti è stato segnalato, oltre al miglioramento dei tic focali, anche un discreto beneficio globale. I risultati ottenuti fin'ora sono molto soddisfacenti: l'unico effetto collaterale, ma transitorio, per cinque o sei settimane, è l'abbassamento della voce nell'85-90% dei casi.

4. LA SINDROME DI TOURETTE NELLA VITA DI UN BAMBINO: COME AFFRONTARE LA SCUOLA

La sindrome di Tourette come detto in precedenza, può condizionare la vita del soggetto, sia in ambito sociale che lavorativo e scolastico.

Spesso i bambini tourettici provano frustrazione nel vivere giorno dopo giorno con un disturbo che non permette loro di essere tranquilli. Non hanno mai il controllo del loro corpo e della loro mente e ci vuole molto poco per far esplodere questi bambini che vengono sovraeccitati e sovraccaricati dalle pressioni esterne. È noto che molti bambini affetti da questa sindrome riscuotono meno successo tra il gruppo dei pari e tendono a ritirarsi socialmente, trovando grosse difficoltà nel relazionarsi. Fin dall'infanzia, molti tourettici sono perfettamente a conoscenza dell'impatto negativo che i loro tic hanno sugli altri, infatti il 75% di essi riferisce di sentirsi vittima di atti svalutanti e stigmatizzanti e di essere rifiutato dai coetanei a causa dei tic (Jagger et al., 1982). Inoltre secondo alcuni autori, le persone affette da ST svilupperebbero un'immagine negative di sé a causa del loro disturbo (Stefl, 1983). Per questo è opportuno che vengano applicati degli interventi da parte degli insegnanti nel contesto scolastico. È fondamentale sapere che non devono essere sottovalutati né mal valutati disturbi comportamentali, sia per quanto riguarda l'aspetto del rendimento e dell'apprendimento che quello relazionale. Inoltre la sindrome di Tourette non è correlata ad un QI inferiore alla media, tuttavia, i soggetti tourettici hanno difficoltà di apprendimento scolastico, di attenzione e concentrazione.

Mauro Porta¹² elenca molteplici strategie da considerare valide nell'ambito scolastico e queste sono:

- a) *Ignorare i tic*: non commentarli a voce alta e non fissare il bambino mentre esegue un tic. Infatti sottolineare o accennare ad esso provoca inevitabilmente un aumento della frequenza dei tic stessi.
- b) *Dare al bambino la costante possibilità di lasciare autonomamente la classe o la stanza per qualche istante, per <<fare i tic>> in un luogo appartato o quando i tic diventano incontrollabili.*

¹² M.Porta *Il nuovo manuale dei tic*, 2011 pp 45

- c) *Concedere tempo aggiuntivo per i compiti di lettura o scrittura, soprattutto se il bambino presenta tic agli occhi, alla testa, alle spalle o alle braccia.*
- d) *Alcuni studenti migliorano i risultati alle verifiche se possono usufruire di un luogo appartato*
- e) *Sperimentare metodi alternativi per le spiegazioni o per presentare il materiale scolastico*
- f) *Se lo studente presenta tic vocali, concordare preventivamente insieme se interrogarlo davanti a tutta la classe e se farlo leggere ad alta voce*
- g) *Se la scrittura è pregiudicata dai tic, consentire il ricorso a metodi alternativi*
- h) *Concordare se suddividere i compiti in più parti, concedendo opportunità di movimento.*
- i) *Librerie, musei, biblioteche, auditorium e teatri, dove è richiesto massimo silenzio, possono risultare particolarmente stressanti per chi presenta tic vocali: concordare con il bambino se esonerarlo dalle attività svolte in questi ambienti o suggerire una soluzione alternativa.*
- j) *Cercare con lo studente una collaborazione nella classe che risulti il più confortevole possibile*
- k) *I farmaci prescritti possono avere importanti effetti collaterali. I medici sono disponibili per ogni informazione a riguardo*
- l) *I soggetti con Sindrome di Tourette sono spesso intellettivamente molto dotati, si dovrebbero incoraggiare a lavorare con più impegno nei periodi di remissione della malattia*
- m) *Se il bambino presenta tic o compulsioni che lo inducono a toccare i compagni o gli oggetti, prevedere uno <<spazio libero>> attorno a lui , per ridurre lo stress di tutti*
- n) *Consentire al bambino di lavorare nella posizione che ritiene più comoda*
- o) *Incoraggiare il bambino a fidarsi di voi, e a farvi sapere di cosa ha bisogno, concedendogli spazi di colloquio riservato, e promuovendo un clima di collaborazione con i compagni e gli amici.*
- p) *Se il bambino riferisce di essere oggetto di derisione o scherzi, provvedere ad una maggiore sorveglianza negli spazi comuni (mensa, spogliatoi, cortile, ecc) prima di intervenire.*

q) Per i motivi etici, richiedere il consenso dei genitori e dello studente prima di rivelare la natura della malattia ai compagni

5. CONCLUSIONE

La Sindrome di Tourette è un disturbo molto complesso, divenuto recentemente argomento di ricerche cliniche, genetiche, neurobiochimiche e terapeutiche.

Questa sindrome ancora in parte sconosciuta necessita di grandi progressi in campo di ricerca, in particolar modo gli obiettivi che ci si auspica vengano perseguiti in futuro sono molteplici. Innanzitutto urge incentivare la ricerca per individuare l'eziologia, dato che le cause precise sono ancora sconosciute. Infatti se si conoscesse la fonte del disturbo, la diagnosi sarebbe facilitata e si potrebbe agire precocemente con dei trattamenti che garantiscano e incentivino il benessere psicofisico della persona affetta dalla ST e della sua famiglia.

La molteplicità degli studi effettuati fino ad ora, rende necessario chiarire qual è il ruolo giocato dai fattori organici e da quelli ambientali nella diffusione del disturbo. Inoltre per migliorare realmente la qualità di vita dei tourettici e delle loro famiglie, è necessario che in un futuro quanto più prossimo venga data importanza alla sensibilizzazione sui problemi che le persone affette dalla ST incontrano nella loro vita, alla formazione di tutti coloro che si relazionano con essi (insegnanti, colleghi di lavoro, amici, compagni di classe) e offrire strumenti conoscitivi riguardanti il disturbo, così da migliorare l'integrazione e il loro funzionamento adattivo.

Infine, nonostante non sia ancora stata compiuta in Italia una campagna di sensibilizzazione sulla ST che agisca su vasta scala, esistono poche ma valide associazioni che si impegnano a dare informazioni, stimolare la ricerca, indicare cure possibili e incentivare l'auto-mutuo-aiuto tra tutti coloro che si trovano a stretto contatto con questo disturbo.

6. BIBLIOGRAFIA

Porta M., Sironi V.A. (2009). *Il cervello irriverente, storia della malattia dei mille tic.*

Roma-Bari: Laterza.

Fastame M.C. (2009). *La Sindrome di Tourette.* Roma: Carocci Faber.

Porta M. (2011). *Il nuovo manuale dei tic.* Lecce: B.A. Graphis.

Savron G. (1991). *La Sindrome di Gilles de la Tourette*, Rivista di Psichiatria, Vol.26,

N.4. Genova: Caleidoscopio.

Leckman J.e Cohen D. (1999) *Tourette's Syndrome, Tics, Obsession, Compulsions, Developmental Pychopathology and Clinical Care.* New York: Wiley.

Devinsky O. (1983). *Neuroanatomy of Gilles de la Tourette's Syndrome: Possible Midbrain involvement.* Arch Neurol; 40:508-514.

Jankovich J. (1997). Phenomenology and Classification of Tics, in << Neurologic Cinics>>, 15, pp. 267-275.

Jankovic J., *Diagnosis and Classification of Tics and Tourette's Syndrome*, in T. Chase.

Friedhoff A., Cohen D.J. (1982). *Tourette's Syndrome*, in <<Advances in Neurology>> , 58, pp. 7-14.

Schrauwers C.J.M., *Diagnostic differential entre iactatio et tic*, in <<Acta Paedo Psychiatrica>> VII, p. 225.

Pescetto G. (1969). Maffei G., *I tic*. Torino: Minerva Medica.

Brissaud E. (1896). *La chorée variable des dégénérés*, in <<Revue neurologique>>, 4, pp. 417-431.

Kozak, Michael J., Berez, John M. (1993) *Tourette's Syndrome and Obsessive-Compulsive Disorder: Focus on Function*. United States: America Psychological Association.

7. RINGRAZIAMENTI

Con i migliori ringraziamenti ai miei genitori che hanno sostenuto i miei studi in questi anni e al mio adorato fratello,
al Chiarissimo relatore prof. Enrico Molinari,
alla Dottoressa Carlotta Zanaboni,
a tutti i professori di Scienze e Tecniche Psicologiche,
al Rettore Magnifico Lorenzo Ornaghi
e all'Università Cattolica del Sacro Cuore di Milano.