

Dr n. hum. lek. Natalia Szejko

**Charakterystyka wybranych tików u pacjentów z
zespołem Gillesa de la Tourette'a**

**Rozprawa na stopień naukowy doktora nauk medycznych
w zakresie medycyny**

Promotor: dr hab. n. med. Piotr Janik

Zakład Etyki Lekarskiej i Medycyny Paliatywnej



Obrona rozprawy doktorskiej przed Radą Dyscyplin Nauk Medycznych
Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego
Warszawa 2019

Streszczenie w języku polskim

GTS (zespół Gillesa de la Tourette'a) jest schorzeniem neuropsychiatrycznym występującym u dzieci i dorosłych, z początkiem zachorowania w dzieciństwie, w przebiegu którego stwierdzane są tiki ruchowe i głosowe. Podstawowa klasyfikacja tików obejmuje tiki proste i złożone. Do innych rodzajów tików w GTS zaliczamy: tiki toniczne, dystoniczne, mentalne czy wyzwalane bodźcem. Dodatkowo, u 90% pacjentów są stwierdzane współistniejące zaburzenia psychiczne, zwłaszcza zespół nadpobudliwości psychoruchowej (ADHD), zaburzenie obsesyjno – kompulsyjne (OCD), zaburzenia lękowo-depresyjne czy zachowanie autoagresywne (SHB). Przedmiotem rozprawy doktorskiej było określenie częstości występowania i korelacji klinicznych tików dystonicznych (DTs) oraz SHB wśród polskich pacjentów z GTS. Wielu chorych skarży się z powodu gwałtownych tików, które powodują obrażenia ciała. Część z tych obrażeń może także wynikać z nasilonych tików dystonicznych. Zarówno DTs, jak i SHB należą do fenomenologii tików i w mojej pracy doktorskiej chciałam ustalić czy oba zjawiska korelują z nasileniem tików a zatem, pośrednio, łączą się ze sobą.

Do analizy SHB włączono 165 pacjentów z GTS (mediana wieku: 14 lat (IQR 9-22), 125 mężczyzn, 75.8%; 100 dzieci, 60.6%). Przeprowadzono dwie analizy: SHB występujące chociaż raz: w okresie całego życia (*lifetime SHB*) i SHB stwierdzone w okresie krótko poprzedzającym badanie kliniczne (*current SHB*). Oddzielnie analizowano także częstość tych objawów u dzieci i dorosłych. Pacjenci byli diagnozowani i leczeni przez opiekuna pracy doktorskiej. Zgromadzone dane kliniczne pochodziły z lat 2013-2018. Przeprowadzono badanie podmiotowe, w szczególności zebrano wywiad pod kątem różnych rodzajów tików i współistniejących zaburzeń psychiatrycznych diagnozowanych wg. DSM-IV-TR (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 4th Edition, Text Revision, Diagnostyczny i statystyczny podręcznik zaburzeń psychicznych, wydanie czwarte). Użyto klasyfikacji DSM-IV-TR w celu ujednoczenia metodologii, ponieważ część pacjentów była badana przed wydaniem DSM-5 (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 5th Edition, Diagnostyczny i statystyczny podręcznik zaburzeń psychicznych, wydanie piąte). W celu oceny nasilenia tików zastosowaliśmy skalę YGTSS (the Yale Global Tic Severity Scale, Globalna Skala Nasilenia Tików z Yale). Za SHB uznano „akt polegający na celowym lub przypadkowym zadawaniu bólu i/lub ran swemu ciału, pozbawiony intencji samobójczej” [11, 21]. Jako przypadkowe, potraktowano uderzenie się, natomiast wszystkie

pozostałe rodzaje SHB, takie jak drapanie się, gryzienie się czy rozdrapywanie ran określono jako zamierzone. Ponadto, podzieliliśmy SHB na łagodne, kiedy nie pozostawiały żadnych śladów, umiarkowane, gdy obrażenia były przemijające i nie wymagały interwencji lekarskiej i ciężkie kiedy wymagane było zaopatrzenie lub pomoc lekarska.

SHB było obecne u 65 chorych (39.4%), wiek początku objawów był znany u 55 chorych (84.6%) a średnia wieku wynosiła 11.4 ± 6.8 lat. U 55 chorych objaw ten występował w momencie badania. Wiek, w którym SHB się rozpoczęło był możliwy do ustalenia u 84,6% chorych i mediana wynosiła 10 lat (IQR 7-13). U 30 osób (46.2%) nasilenie SHB określono jako łagodne, u 26 (40%) jako umiarkowane i tylko u 9 osób (13,9%) jako ciężkie. Analiza wieloczynnikowa pokazała zależność pomiędzy SHB występującym chociaż raz w okresie całego życia pacjenta a ADHD i OCD, podczas gdy czynnikiem ryzyka dla SHB występującego w momencie badania było jedynie nasilenie tików. Przy porównaniu grupy dzieci i dorosłych, nasilenie tików było jedynym predyktorem choć jednego epizodu SHB w ciągu życia u dzieci, podczas gdy zaburzenia lękowe były czynnikiem ryzyka dla dorosłych. Podobnie, nasilenie tików było predyktorem dla SHB w momencie badania w grupie dzieci, ale nie zostało to potwierdzone w grupie dorosłych. Grupy pacjentów z zamierzonym i przypadkowym SHB nie różniły się między sobą.

W grupie włączonej do badania nad tikami dystonicznymi było 207 pacjentów (mediana wieku 13 lat, IQR 9-22; 162 mężczyzn, 78.3%; 131 dzieci, 63.3%). Tiki dystoniczne definiowano jako powolne ruchy prowadzące do krótkotrwałej, wymuszonej pozycji ciała, które zostały podzielone na podgrupy w zależności od zajętego obszaru ciała. DTs stwierdzono u 153 osób (73.9%). Wiek początku DTs znany był u 86 chorych (57%). Częstość występowania była podobna u dzieci i dorosłych a tiki te najczęściej zaczynały się w dzieciństwie (74.4%), rzadziej w wieku nastoletnim (17.4%), a najrzadziej w dorosłości (8.2%). Rozpoczynały się średnio 3.7 ± 4.2 lata od początku choroby. Najczęściej dotyczyły głowy i szyi. Analiza wieloczynnikowa wykazała korelację DTs z ilością tików prostych i ilością tików złożonych.

Podsumowując, zarówno DTs, jak i SHB są istotnym i częstym objawem GTS. Wydaje się, że przypadkowe i zamierzone SHB są nakładającym się zjawiskiem i często intencjonalność nie jest możliwa do określenia. Moja praca, w odróżnieniu od poprzednich badań, wydaje się lepiej oddawać różnorodność kliniczną SHB, ponieważ użyliśmy podziału

na SHB występujące aktualnie, w momencie badania oraz SHB występujące w ciągu całego życia pacjenta. Moje badanie oddaje zatem lepiej bezpośredni związek między SHB występującym w momencie badania i czynnikami klinicznymi. Jest to także pierwsza praca, w której próbowano oddzielić intencjonalne SHB od przypadkowych. Chociaż nie dostarcza informacji dlaczego pacjenci z GTS cierpią z powodu SHB, w pewien sposób ułatwia zrozumienie czemu dochodzi do zachowania autoagresywnego. Związek pomiędzy tikami, SHB i kompulsjami jest, w naszej opinii, związany z tym, iż należą one do tego samego spektrum behawioralnego i są związane z neutralizacją negatywnych emocji. W przypadku tików dystonicznych istotne jest branie ich pod uwagę w badaniu klinicznym, ponieważ pacjenci z tymi tikami zazwyczaj wykazują się większym stopniem upośledzenia codziennego funkcjonowania.

dr hab. med. Piotr Janik
specjalista neurolog
7716438

Natalia Szejko
lekarz

258538
N. Szejko