O Tortuoso Caminho no Diagnóstico da Síndrome de Tourette: Relato de Um Caso

The Tortuos Way in The Diagnosis of Tourette Syndrome: a Case Report

Claudia Maciel Szobot[1]
Lislane Segatto[2]
Christian Haag Cristensen[3]
Renato Zamora Flores[4]

Resumo

O presente artigo mostra um caso de síndrome de Tourette que, por diagnósticos e tratamento inadequados, não conseguia progressos educacionais e foi tratado incorretamente durante anos.

Palavras-Chave: Síndrome de Gilles de la Tourette, Tiques

Summary

The presente paper shows a Tourette sindrome boy who recived incorrects diagnostics and terapeutics. By this, he did not achieve educational progress and was inadequately care for years.

Key Words: *Gilles de la Tourette Syndrome; Tics*

Relato do Caso

É a história de uma criança do sexo masculino, Apgar 4 e 6, que aos 5 meses iniciou com "tremores" no braço e perna esquerdos e ainda no queixo. Foi encaminhado a um neurologista que constatou desenvolvimento neuropsicomotor e eletroencefalograma (EEG) normais na época. Os "tremores", agora acompanhados por emissão de sons estranhos, bem como inquietude e sono agitado, foram queixas freqüentes nas revisões pediátricas até os 3 anos. Em busca de esclarecimento consultou outro neurologista, realizando novo EEG, que também foi normal. A conduta foi um encaminhamento a um psicólogo, de quem recebeu alta após al-

1. Bolsista de iniciação científica CNPq, Depto. de Genética, Instituto de Biociências, UFRGS
2. Monitora, Depto. de Genética, Instituto de Biociências, UFRGS
3. Psicólogo, CPG em Psicologia, UFRGS
4. Professor, Depto. de Genética, Instituto de Biociências, UFRGS

* Os autores participam de um programa de pesquisa e extensão para atendimento de casos de abusos físicos e sexuais em populações de baixa renda

Endereço para correspondência: Cláudia M. Szobot, Praça Raul Pilla, nº 25, apto. 406. 90040-090, Porto Alegre, RS

gumas consultas, continuando a manifestar os mesmos sintomas. Passou a apresentar, gradativamente, dificuldade para iniciar o sono, agitação em visitas, hábito de interromper conversas, falar excessivamente e contorcer-se ao assistir televisão e durante as refeições, que se intensificaram com a entrada na escola, aos 6 anos. Apresentou dificuldade importante no aprendizado, que, em conjunto com os problemas anteriores, resultou em reprovação escolar. Consultou ainda um psiquiatra e recebeu os diagnósticos de disfunção cerebral mínima (DCM) e de distúrbio de hiperatividade com déficit de atenção (DHDA). Iniciou com imipramina, recomendando-se também que frequentasse temporariamente classe especial. A medicação foi interrompida no terceiro mês de tratamento pela ausência de melhora clínica. Aos 8 anos retornou à primeira série, com os mesmos problemas. Os "tremores" eram frequentes, com distribuição variada, bem como os sons emitidos: gritos ou palavras incompreensíveis. Então consultou novamente e realizou outro EEG, sem alterações focais, recebendo o diagnóstico de epilepsia. Foi tratado com carbamazepina por 4 meses, sem efeito sobre as "crises". Mais uma vez foi reprovado na escola. Exceto a dificuldade cognitiva, não houve relato de alterações nos exames neurológicos realizados ao longo deste período. Com 9 anos, pela terceira vez na primeira série, foi encaminhado à equipe para uma avaliação, que iniciou-se devido a uma queixa de ter sido vítima de abuso sexual. Foram realizadas entrevistas com o paciente isoladamente e com sua mãe. É uma criança fenotipicamente normal, estágio zero de Taner. Pensamento de produção lógica, curso lentificado, conteúdo predominantemente concreto, pobre e com dificuldade para descrever situações, como a sua própria queixa de abuso. Comporta-se de modo hiperativo, levanta-se diversas vezes, interrompe as perguntas e brinca com tudo que há na mesa. A mãe forneceu a história devidamente documentada: carteira de saúde, prescrições, atestados, laudos de exames. Informou que as "crises" nunca foram presenciadas por algum profissional e que durante elas não há perda de consciência, liberação de esfíncteres ou alterações perceptivas. Na quarta consulta com a equipe, o paciente apresentou sucessivos movimentos abruptos do braço direito e caretas, acompanhados por grunhidos. A mãe confirmou tratar-se das "crises" pelas quais consulta desde os 5 meses. O paciente refere que às vezes consegue controlar esses movimentos, sentindo-se porém mais calmo após a sua execução. Realizou um quarto EEG normal. Caracterizados os tiques motores e vocais, fez-se o diagnóstico de Síndrome de Tourette com base nos critérios do DSM-III-R e iniciou-se o tratamento com haloperidol, havendo importante diminuição dos tiques. Diagnosticou-se também retardo mental (ainda sem testagem psicológica) e confirmou-se o diagnóstico prévio de DHDA. A queixa de abuso sexual permanece em investigação.

Histórico

A Síndrome de Tourette (ST) foi descrita pela primeira vez, em 1885, pelo neurologista francês

George Gilles de la Tourette, discípulo, como Freud e Babinski, de Charcot[1,2]. Foi compreendida como "um excesso de energia nervosa e um a grande produção de extravagância de atitudes estranhas: tiques, movimentos súbitos e bruscos, maneirismos, trejeitos, barulhos, blasfêmias, imitações e compulsões involuntárias de todos os tipos, com um estranho humor élfico e uma tendência a brincadeiras grotescas e exóticas"[2].

Na primeira metade do século XX, com a evolução em separado das ciências biológicas (fisiologia, genética, etc.) e das ciências da mente e do social, houve uma cisão entre a medicina "do corpo" e a "da alma", dificultando a compreensão da ST. Na década de 70 voltou a ser estudada com uma concepção predominantemente orgânica. A Tabela 1 lista os critérios do DSM-III-R[3] para o seu diagnóstico.

Manifestações Clínicas

É um distúrbio psiquiátrico heterogêneo, com manifestações motoras (tiques) e comportamentais. Os tiques motores — movimentos involuntários, breves e abruptos — surgem tipicamente como movimentos da face e/ou pescoço, como piscar de olhos e fazer caretas[4,5]; evoluem no sentido crânio-caudal, acometendo ombros, membros superiores, etc., podendo se manifestar como movimentos mais complexos e bizarros, como pular[6]. Alguns meses após surgem os tiques vocais: gritos, grunhidos, imitação de sons de animais, sons sem sentido, ecolalia ou coprolalia. A natureza dos tiques motores e vocais se diversifica num mesmo paciente ao longo do tempo[4,5,6]. As manifestações comportamentais envolvem principalmente o distúrbio obsessivo-compulsivo (DOC), presente em 50% dos casos, e o DHDA[7]. Está também associado com dificuldades no aprendizado[7], agressividade, exibicionismo e problemas disciplinares[4]. Os sinais costumam iniciar antes dos 10 anos, com média em 7,4 anos[5]. Segue um curso crônico com ativações e exacerba-

Tabela 1 - Critérios Diagnósticos de Distúrbio de Tourette

A. Tiques motores múltiplos e um ou mais tiques vocais devem estar presentes em algum momento durante a doença, embora não necessariamente ao mesmo tempo.
B. Os tiques ocorrem muitas vezes ao dia (geralmente em acessos), quase todos os dias ou intermitentemente, durante um período de mais de um ano.
C. A localização anatômica, o número, a freqüência, a complexidade e a gravidade dos tiques mudam com o tempo.
D. Aparecimento antes dos 18 anos.
E. Não ocorre exclusivamente durante intoxicação por substância psicoativa ou doença do sistema nervoso central conhecida, como doença de Huntington e encefalopatia pós viral.

DSM-IV,Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, American Psychiatric Association, Washington D.C., 1994

ções[6,8]. Alguns pacientes relatam sensações premonitórias e necessidade de realizar o tique para que se sintam melhor[8]. Um estudo de 50 casos constatou que o EEG é anormal em 50%, mas se tratam de alterações inespecíficas, não indicativas de patologia focal[6].

Prevalência e Etiologia

A prevalência da ST é certamente subestimada em decorrência da pouca familiaridade do meio médico com a mesma e do fato da maioria dos casos ser de intensidade leve, não necessitando atendimento[7]. É mais comum no sexo masculino[8]. Existem várias sugestões de modelos etiológicos para a ST, que incluem, por exemplo, hiperatividade dopaminérgica - apoiada pela boa resposta ao haloperidol; alteração no metabolismo dos opióides[7], e exposição fetal a andrógenos[8]. Contudo, a melhor compreensão da ST é sob o ponto de vista genético. Estudos com famílias com casos de ST indicam que o distúrbio é herdado num padrão autossômico dominante, com penetrância incompleta e sexo-específica, com expressão variável incluindo ST, DOC e tiques crônicos[7,2]. Comings e Comings concluem que o gene da ST pode ser expresso por tiques ou por distúrbios comportamentais isolados (DHDA, dislexia, distúrbios da conduta, ataques de pânico, fobias, DOC, depressão, mania e ansiedade) e que a ST é uma das desordens genéticas que mais afetam humanos[7]. Mais especificamente, os genes envolvidos na ST parecem serem os mesmos envolvidos na DHDA e no uso abusivo de drogas psicotrópicas e álcool: aqueles do receptor D^2 da dopamina[9].

Comentários

O caso relatado, além das manifestações clínicas típicas de ST, expressa outra importante particularidade da doença: a dificuldade do seu diagnóstico pelos profissionais de saúde. Os dados relativos ao diagnóstico da ST são, no mínimo, instigantes. Wand et al,em 1992[5] verificaram que o intervalo entre o aparecimento dos sintomas e o diagnóstico da ST é, em média, 7,3 anos. Também constataram que 26% dos pacientes receberam outros diagnósticos antes dos de ST: DCM, DHDA e Distúrbio do Aprendizado. Nos pacientes em idade escolar, a taxa de diagnósticos prévios eleva-se para 48%. Outro fato interessante é que 69% dos pacientes receberam as primeiras informações sobre ST através de outra fonte que não a médica. Comings e Comings, em 1985[4], demonstraram que 76% dos diagnósticos só foram feitos depois que familiares ouviram relatos de Tourette a partir de amigos ou meios de comunicação. Até o diagnóstico, ouviam mais frequentemente dos médicos afirmações como: "não se preocupe, é apenas um hábito e passará" ou "é de fundo psicológico". Estes dados refletem, em conjunto, a carência, no meio médico, de informações a respeito da ST.

Por que a ST é pouco e tardiamente diagnosticada, mesmo com apresentações às vezes tão típicas como no caso relatado? Fatores próprios da doença e fatores relacionados com a formação médica influenciam na situação. Relativos à própria ST, destacam-se: a) curso com atenuação dos sintomas[4,5,6]; b)

o fato da maioria dos casos ser de leve intensidade[7]; c) supressibilidade dos sintomas, ou seja, a capacidade que a maioria dos pacientes tem para suprimir os tiques por até várias horas, sendo típico o relato de que a criança tem "crises" que não aparecem nas consultas médicas. Assim, a supressão, vista como ausência de tiques em determinadas situações, fortalece a hipótese de ST, não sendo um critério de exclusão, portanto, não ver os sintomas numa consulta médica[4,5].

Associados aos profissionais de saúde estão: a) pouca familiaridade com a ST[4,5,6,7]; b) não suspeitar que relatos de movimentos e de sons possam ser tiques, tratando-os como "convulsões" ou como "compulsões"[5]; c) crença de que a coprolalia é essencial ao diagnóstico (sabe-se, entretanto, que esta ocorre em apenas cerca 1/3 dos casos)[2,4,5,6,7]. O fundamental é a presença de algum tique vocal, independente do conteúdo.

Mesmo com o complexo diagnóstico diferencial e não havendo marcadores biológicos para a ST, existem situações específicas nas quais este diagnóstico deve ser considerado. Crianças e adolescentes com tiques necessariamente exigem uma investigação para ST. Também, sabendo-se que 50% apresentará concomitantemente DOC ou DHDA, ao diagnosticar-se tais distúrbios, deve-se estar alerta para a possibilidade de concomitância com ST. Problemas comportamentais como agressividade, exibicionismo e dificuldades no aprendizado recomendam a investigação de ST, pela forte associação que existe entre estes distúrbios.

A atenção a todos os fatores mencionados como envolvidos no processo de investigação de ST pode facilitar a precocidade da sua detecção, diminuindo a incrível defasagem de quase uma década com que o diagnóstico atualmente é feito. Assim evita-se que pacientes fiquem expostos a complicações como baixo rendimento escolar e prejuízo no relacionamento interpessoal em fases de extrema importância do desenvolvimento, infância e adolescência, vulneráveis a sérias repercussões negativas nas diversos aspectos de suas vidas.

Referências Bibliográficas

1. Sacks O. Ray e seus tiques espirituosos. In O homem que confundiu sua mulher com um chapéu. 2ª edição Rio de Janeiro editora IMAGO, 1988: 95 -102
2. Nee LE, Caine ED, Polinsky RJ, Eldridge R, Ebert MH. Gilles de la Tourette syndrome: clinical and family study of 50 cases. Ann Neurol 1980; 7: 41-9
3. American Psychiatric Association.DSM-IV, Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Washington D.C., 1994
4. Comings DE, Comings BG. Tourette syndrome: clinical and psychological aspects of 250 cases. Am J Hum Genet 1985, 37:435 - 50
5. Wand R, Shady G, Broder R, Furer P, Staley D. Tourette Syndrome: issues in diagnosis. Neuroscience and Biobehavioral Reviews 1992;16:449 - 51
6. Woodrow KM. Gilles de la Tourette's disease - a review. Am J Psychiatry 1974, 131:1000-3
7. Kurlan R. Tourette's syndrome: current concepts. Neurology 1989; 39: 1625 - 30
8. Leckman JF, Peterson BS. The pathogenesis of Tourette's syndrome: epigenetic factors active in early CNS development. Biol Psychiatry 1993; 34:425 - 27
9. Comings, DE. Genetic factors in substance abuse based on studies of Toutette syndrome and ADHD probands and relatives drug abuse. Drugs and Alcohol Dependence, 1994;35:1-16.