

O impacto social e qualidade de vida de um indivíduo portador da Síndrome de Tourette

The social impact and quality of life of an individual with Tourette's Syndrome

DOI:10.34119/bjhrv6n6-145

Recebimento dos originais: 13/10/2023

Aceitação para publicação: 15/11/2023

Marília Lúcia Costa Silva

Graduanda em Medicina

Instituição: Faculdade da Saúde e Ecologia Humana (FASEH)

Endereço: Rua Teodomira Diniz Lara, 28, Sagrada Família, Belo Horizonte - MG

E-mail: marilialuciacostasilva@hotmail.com

Letícia de Sales Ramalho

Graduanda em Medicina

Instituição: Faculdade da Saúde e Ecologia Humana (FASEH)

Endereço: Rua Cecília Fonseca Coutinho, 370, Castelo, Belo Horizonte - MG

E-mail: leticiasalees@gmail.com

Núbia Andrade da Cunha Pereira

Graduanda em Medicina

Instituição: Faculdade da Saúde e Ecologia Humana (FASEH)

Endereço: Rua Lavras, 792, São Pedro, Belo Horizonte - MG

E-mail: nubia.acp@hotmail.com

Ana Carolina Branquinho Ribeiro

Graduanda em Medicina

Instituição: Faculdade da Saúde e Ecologia Humana (FASEH)

Endereço: Rua Santa Rita Durão, 152, Funcionários, Belo Horizonte - MG

E-mail: aninhacbranquinho@hotmail.com

Paula Stefanne Ribeiro dos Reis

Graduanda em Medicina

Instituição: Faculdade da Saúde e Ecologia Humana (FASEH)

Endereço: Rua Garumã, 376, Jaraguá, Belo Horizonte - MG

E-mail: paulaparadela28@hotmail.com

Karoline Isabelle Nunes Costa

Graduanda em Medicina

Instituição: Faculdade da Saúde e Ecologia Humana (FASEH)

Endereço: Rua Atlântida 262, Caiçara, Belo Horizonte - MG

E-mail: karol-10bh@hotmail.com

Letícia Lopes Costa

Graduanda em Medicina

Instituição: Faculdade da Saúde e Ecologia Humana (FASEH)

Endereço: Rua Acácias 101, Eldorado, Contagem - MG

E-mail: lelelopes28@hotmail.com

Paloma Carvalho Martins

Graduanda em Medicina

Instituição: Faculdade da Saúde e Ecologia Humana (FASEH)

Endereço: Teodomira Diniz Lara, 28, Sagrada Família, Belo Horizonte - MG

E-mail: paloma97carvalho@gmail.com

RESUMO

A Síndrome de Tourette (ST) representa um transtorno complexo do sistema nervoso central, que afeta preponderantemente o circuito mesolímbico. Sua manifestação inicial ocorre, em sua maioria, durante a infância ou adolescência, podendo persistir por um período extenso na ausência de intervenções terapêuticas apropriadas. Caracterizada clinicamente pela presença de tiques motores e vocais, a ST exerce um impacto substancial na qualidade de vida e nas relações sociais dos indivíduos acometidos. Apesar de sua etiologia ainda não estar plenamente elucidada, há evidências sugerindo que fatores genéticos e alterações no desenvolvimento neurobiológico desempenhem papéis cruciais em sua manifestação. O diagnóstico é primariamente clínico, carecendo de exames de imagem ou laboratoriais específicos para sua confirmação. Uma avaliação cuidadosa voltada para a identificação de comorbidades psiquiátricas associadas é mandatória, visto que há uma prevalência acentuada desses distúrbios neuropsiquiátricos concomitantes em pacientes com ST. Dada a complexidade da ST e o profundo comprometimento funcional associado, uma abordagem terapêutica individualizada e centrada nas necessidades específicas do paciente se faz necessária. O tratamento deve ser orientado para o manejo dos sintomas mais graves ou que mais prejudicam a qualidade de vida do indivíduo. Portanto, este estudo visa analisar, à luz das evidências atuais, as comorbidades frequentemente associadas à Síndrome de Tourette, bem como elucidar o impacto destas na vida social e no bem-estar dos pacientes afetados.

Palavras-chave: síndrome de Tourette, comorbidades, qualidade de vida.

ABSTRACT

Tourette Syndrome (TS) represents a complex disorder of the central nervous system, predominantly affecting the mesolimbic circuit. Its initial manifestation mostly occurs during childhood or adolescence and can persist for an extended period in the absence of appropriate therapeutic interventions. Clinically characterized by the presence of motor and vocal tics, TS substantially impacts the quality of life and social relationships of affected individuals. Although its etiology is not fully elucidated, there is evidence suggesting that genetic factors and alterations in neurobiological development play crucial roles in its manifestation. The diagnosis is primarily clinical, lacking specific imaging or laboratory tests for confirmation. A careful assessment aimed at identifying associated psychiatric comorbidities is mandatory, given the marked prevalence of these neuropsychiatric disorders in patients with TS. Given the complexity of TS and the profound functional impairment associated, a patient-centered and individualized therapeutic approach is necessary. Treatment should be oriented toward managing the most severe symptoms or those that most significantly impair the patient's quality of life. Therefore, this study aims to analyze, in light of current evidence, the comorbidities

frequently associated with Tourette Syndrome, as well as to elucidate their impact on the social life and well-being of affected patients.

Keywords: Tourette syndrome, comorbidities, quality of life.

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Tourette é caracterizada por um distúrbio neurológico em que o paciente apresenta múltiplos tiques motores e tiques vocais ou fônicos. Essas apresentações clínicas variam desde sintomas leves, como movimentos súbitos, curtos e repetitivos que envolvem pequeno número de grupos musculares, a sintomas graves, como padrões distintos e coordenados de movimento envolvendo vários grupos musculares. Esse distúrbio psiquiátrico é resultado das interações genéticas, sociais e ambientais que o indivíduo é exposto. A localização anatômica exata para que ocorra os movimentos do tique é incerta, no entanto a síndrome de tourette provavelmente resulta de um distúrbio no circuito córtico-estriatal-talâmico-cortical (mesolímbico), que leva à desinibição do sistema motor e límbico (Joseph Jankovic, MD). Assim, durante uma fase vulnerável na infância, uma hipersensibilidade dos receptores de dopamina 2, induzida por defeitos genéticos ou trauma perinatal, leva a uma ausência de supressão de programas subcorticais que descarregam como tiques (H Schauenburg).

Esse distúrbio de movimento tem prevalência de aproximadamente 1% em crianças em idade escolar sendo mais frequente no sexo masculino, em uma proporção entre homens e mulheres estimada em 4:1. Os tiques têm uma idade média de início de 6 a 7 anos, atingem o pico de gravidade por volta dos 10 a 12 anos e geralmente melhoram na adolescência ou posteriormente (Valsamma Eapen). Observa-se nesses indivíduos outras comorbidades comportamentais e psicossociais associadas como transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH) e transtorno obsessivo-compulsivo (TOC). Além disso, pode coexistir outros distúrbios, menos frequentes, que comprometem a qualidade de vida do indivíduo como dificuldades de aprendizagem, ansiedade, depressão, irritabilidade, impulsividade, raiva e alterações circadianas.

O diagnóstico dessa síndrome é clínico, ou seja, a partir da análise do médico poderá ser realizada a confirmação do diagnóstico, não havendo necessidade de confirmação laboratorial e de exames de imagens, visto que esses geralmente encontram-se sem alterações. No entanto, faz-se necessário a exclusão de outras enfermidades que podem apresentar sintomatologia semelhante à síndrome de tourette.

Os tiques trazem um grande impacto na qualidade de vida e contexto social do indivíduo, visto que ele pode tornar o paciente incapacitante. Assim, o manejo dessa síndrome vai além da medicação para controle dos sintomas motores, necessitando de uma gestão que inclua educação do paciente e familiares, esclarecimentos sobre a doença e seus potenciais aspectos clínicos, tratamentos comportamentais e tratamento de todos os distúrbios associados. Assim, o objetivo desse estudo é avaliar, através de evidências atuais, as comorbidades frequentemente associadas à Síndrome de Tourette, bem como seu impacto na qualidade de vida e social desse indivíduo.

2 METODOLOGIA

Neste estudo, optamos pela utilização da metodologia de revisão integrativa da literatura, abordando uma análise crítica acerca dos métodos e resultados oriundos de pesquisas preexistentes, assim como reflexões pertinentes visando a condução de futuros estudos no domínio da Síndrome de Tourette. A estratégia de busca por publicações científicas foi meticulosamente delineada, abrangendo a consulta a bases de dados consagradas, tais como Pubmed, UpToDate, ScientiaMedica e os arquivos da Sociedade Brasileira de Psiquiatria. Selecionamos artigos redigidos tanto em inglês quanto em português, compreendendo o intervalo temporal de 2013 a 2023. Os descritores empregados na busca incluíram termos nos dois idiomas, como “Mental Disorders”, “Tourette Syndrome”, “Transtornos Mentais”, “Síndrome de Tourette” e “Transtorno Vocal e Motor Múltiplo”, aplicados de maneira simultânea ou alternada.

Dessa busca emergiram 80 artigos, e então procedemos com um minucioso processo de triagem, objetivando a seleção dos trabalhos que atendessem aos critérios preestabelecidos para a inclusão em nossa revisão integrativa. Os critérios de inclusão englobaram estudos publicados nos últimos 10 anos, que apresentassem alta relevância científica e rigor metodológico. Foram excluídos da análise aqueles artigos que apresentavam desfechos ambíguos, amostras pouco representativas, baixa qualidade metodológica e não congruência com a temática central da pesquisa.

Posteriormente à fase de busca, os estudos foram avaliados de forma independente por todos os revisores envolvidos no estudo, iniciando pela análise dos títulos, seguindo para os resumos e, finalmente, para a avaliação completa do texto. Eventuais discordâncias acerca da elegibilidade dos artigos foram resolvidas mediante diálogo consensual entre os revisores. Adicionalmente, as referências bibliográficas dos artigos identificados como pertinentes foram submetidas à análise de outros revisores, visando a assegurar a integridade e a abrangência do

processo de seleção. Ao término desse rigoroso processo de triagem, 10 artigos foram selecionados e devidamente incorporados à presente revisão integrativa, contribuindo significativamente para a robustez e a profundidade da análise realizada.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

A Síndrome de Tourette é um distúrbio hereditário crônico do neurodesenvolvimento associada a outros transtornos psiquiátricos, com cerca de 90% das pessoas com ST apresentando psicopatologia comórbida (ST-plus) e o restante apresentando apenas tiques motores e vocais (ST-pura; Eapen e Robertson, 2015; Freeman et al., 2000). Em um estudo internacional relatou que as condições comórbidas incluíam TDAH, TOC, comportamento obsessivo-compulsivo, transtorno de aprendizagem e transtorno de conduta/transtorno desafiador opositivo (Freeman RD, et al, 2000). Entre as principais manifestações desses tiques motores incluem: piscar os olhos, franzir a testa, contrair outros músculos do rosto ou de outras partes do corpo e balançar a cabeça. Eles podem, ainda, estar relacionados ao toque e à movimentação de objetos próximos, que geralmente, envolvem ações mais complexas e que podem ser confundidas com atos intencionais. A presença de TDAH na ST está associada a dificuldades de planejamento, memória de trabalho, atenção visual, aprendizado e desempenho escolar, e com capacidade funcional diminuída, e geralmente surgem de dois a três anos antes do início dos tiques. A expressão do TOC na ST pode afetar a execução dos tiques de modo que ocorram de uma maneira e ordem particulares e parem somente após um determinado “perfeito” ou “sentimento alcançado”. Os pacientes podem ter pensamentos bizarros, impulsos, ruminações ou imagens de natureza agressiva, sexual ou religiosa. Compulsões ou rituais podem incluir contagem repetitiva, organizar, acumular, tocar, bater, esfregar e verificar erros. Além de TDAH e TOC que são os mais observados, os pacientes portadores da ST podem apresentar outros distúrbios comportamentais e psicossociais menos prevalentes, como por exemplo, transtorno de ansiedade, transtorno de humor, risco de suicídio e distúrbios do sono. Há relatos também de um aumento na prevalência de obesidade, diabetes mellitus 2, distúrbios cardiovasculares, enxaqueca, cefaléia tensional e distúrbios da coluna cervical.

A qualidade de vida é um termo multidimensional que inclui domínios de funcionamento relacionados à saúde e não relacionados à saúde. A qualidade de vida relacionada à saúde se refere aos efeitos físicos, mentais e sociais percebidos de uma doença e terapias associadas sobre um indivíduo ao longo do tempo (Organização Mundial da Saúde, 2006). A infância e a adolescência são períodos vulneráveis, os quais incluem o processo de construção social e de identidade. Vários estudos relataram um sofrimento significativo e um

impacto negativo que o comprometimento relacionado aos tiques tem na qualidade de vida relacionada à saúde de crianças e jovens com ST, e isso também se aplica a seus pais. A auto-estima do indivíduo, suas relações sociais e sua capacidade de desempenho em ambientes acadêmicos podem ser afetados por tiques e comorbidades que ele traz. A ST sem comorbidades tem sido associada com pior qualidade de vida percebida, mas muitas vezes as comorbidades contribuem mais para essa percepção do que os próprios tiques (Eapen V, 2016). Foi feito um estudo em que investigaram preditores durante a infância, de futura qualidade de vida relacionada à saúde, e descobriram que a maior gravidade do tique, a presença de um desejo premonitório e história familiar de ST explicaram 32% da variância para a Escala de Qualidade de Vida da Síndrome de Gilles de la Tourette (GTS- QV).

O manejo da ST requer uma avaliação cuidadosa do grau de comprometimento funcional e efeito na qualidade de vida causado por tiques e comorbidades. O tratamento específico da ST é guiado pela necessidade de tratar os sintomas, incluindo tiques e condições comórbidas, portanto, é importante determinar qual dessas condições está causando o maior comprometimento. A intervenção está indicada quando os sintomas da ST estão interferindo nas interações sociais, do desempenho escolar ou no trabalho, nas atividades cotidianas ou causando desconforto subjetivo, dor ou lesão. O principal objetivo do tratamento é reduzir a frequência dos tiques para melhorar a função e qualidade de vida. A abordagem deve incluir o esclarecimento da história natural dos transtornos de tiques, a psicoeducação para professores e colegas, a avaliação de transtornos comórbidos e reavaliação periódica da necessidade de terapia contínua. As opções de tratamento devem ser individualizadas, e a escolha deve ser o resultado de uma decisão colaborativa entre paciente, cuidador e médico, durante a qual são considerados os benefícios e malefícios dos tratamentos individuais, bem como a presença de comorbidades.

Pacientes com ST que apresentam tiques leves e não incapacitantes devem receber educação, aconselhamento e cuidados de suporte. Em pacientes com ST e tiques que estão causando comprometimento psicossocial, físico, funcional ou outros, o treinamento de reversão de hábito (TRH) com Intervenção Comportamental Abrangente para tiques está indicado, onde o acesso a essa terapia está disponível. O TRH tem como componentes, a conscientização de tiques, que ensina os pacientes a reconhecer os primeiros sinais que precedem o início de um tique e o treinamento de resposta competitiva, que ensina os pacientes a realizar um movimento voluntário incompatível com o tipo específico de tique. Quando a intervenção comportamental não é uma opção para pacientes com ST e tiques debilitantes, o tratamento medicamentoso pode ser usado, incluindo a flufenazina, aripiprazol e risperidona. Para paciente com tiques motores

focais e fônicos, e para aqueles que apresentam tiques repetitivos e violentos de extensão do pescoço, a injeção de toxina botulínica é uma alternativa. Os pacientes com a associação entre ST e TDAH, intervenções comportamentais são preferidas à medicação como tratamento inicial para TDAH em crianças em idade pré-escolar e como adjuvantes à medicação para crianças em idade escolar e adolescentes. Quando estimulantes do sistema nervoso central (SNC) são necessários para controlar os sintomas de TDAH no contexto de tiques, é preferível tratar os tiques primeiro com medicações dopaminérgicas antes de iniciar os estimulantes do SNC, já que essas drogas tendem a desencadear ou exacerbar os tiques. As opções de medicamentos que tratam tanto os tiques quanto o TDAH incluem os agonistas alfa-adrenérgicos, guanfacina ou clonidina. Crianças com ST e TOC leve a moderado, tem como terapia inicial preferida a terapia cognitivo-comportamental. Para apresentações mais graves do TOC, o tratamento geralmente envolve uma combinação de terapia comportamental e um inibidor seletivo da recaptação da serotonina. Em relação à duração do tratamento, é recomendado reduzir gradualmente a terapia medicamentosa para tiques em pacientes com idade acima de 18 anos, período em que os tiques desaparecem espontaneamente. É concebível que a influência das comorbidades esteja acima da gravidade dos tiques no impacto da qualidade de vida, e a identificação precoce por meio da avaliação do paciente como um todo e o manejo assertivo das comorbidades são indicados quando estão causando sofrimento e prejuízo.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Síndrome de Tourette se configura como um transtorno neuropsiquiátrico multifacetado, que se manifesta por meio de tiques motores e apresenta uma ampla gama de comorbidades comportamentais. Este artigo de revisão tem como objetivo elucidar que os indivíduos acometidos pela Síndrome de Tourette frequentemente enfrentam desafios que transcendem as manifestações motoras diretas do distúrbio, visto que diversos transtornos psicológicos estão frequentemente associados, adicionando complexidade ao seu manejo clínico. Dessa maneira, torna-se imperativo avaliar minuciosamente a intensidade dos tiques, o impacto resultante na qualidade de vida do paciente, bem como os transtornos comórbidos associados, uma vez que esses fatores exercem influência direta na integração social do indivíduo. Esta condição pode se revelar particularmente desafiadora, tendo em vista a possibilidade de que esses indivíduos se tornem alvos de práticas discriminatórias e preconceituosas, ressaltando a necessidade de abordagens terapêuticas holísticas e programas de conscientização social para mitigar tais adversidades.

Adicionalmente, é perceptível que os impactos sociais permeiam o cotidiano dos pacientes com Síndrome de Tourette, o que evidencia a necessidade de uma avaliação abrangente e minuciosa, a fim de assegurar um diagnóstico preciso e, conseqüentemente, o desenvolvimento de um plano de cuidados individualizado. Este plano deve englobar a educação acerca da patologia e de suas comorbidades associadas, tanto para o paciente quanto para seus familiares, fomentando assim a criação de uma rede de suporte sólida e promovendo a intervenção terapêutica precoce, a qual pode abarcar tanto estratégias comportamentais quanto farmacológicas. Ademais, os ambientes nos quais o indivíduo está inserido necessitam adotar uma postura compreensiva e inclusiva, visando eliminar julgamentos e atitudes preconceituosas, contribuindo assim para a minimização de possíveis traumas e promovendo uma melhor qualidade de vida para aqueles que convivem com essa síndrome tão complexa.

REFERÊNCIAS

EAPEN, Valsamma; USHERWOOD, Tim. Tourette syndrome in children. *Australian journal of general practice*, v. 50, n. 3, p. 120-125, 2021.

GROTH, Camilla. Tourette syndrome in a longitudinal perspective. *Clinical course of tics and comorbidities, coexisting psychopathologies, phenotypes and predictors*. *Dan Med J*, v. 65, n. 4, p. 1-24, 2018.

Eapen V, Snedden C, Črnčec R, Pick A, Sachdev P. Tourette syndrome, co-morbidities and quality of life. *Australian & New Zealand Journal of Psychiatry*. 2016;50(1):82-93. doi:10.1177/0004867415594429

Singer HS, Augustine F. Controversies Surrounding the Pathophysiology of Tics. *Journal of Child Neurology*. 2019;34(13):851-862. doi:10.1177/0883073819862121

Andrén P, Holmsved M, Ringberg H, et al. Therapist-Supported Internet-Delivered Exposure and Response Prevention for Children and Adolescents With Tourette Syndrome: A Randomized Clinical Trial. *JAMA Netw Open*. 2022;5(8):e2225614. doi:10.1001/jamanetworkopen.2022.25614

Porta, M., Maggioni, G., Ottaviani, F. et al. Treatment of phonic tics in patients with Tourette's syndrome using botulinum toxin type A. *Neurol Sci* 24, 420–423 (2004).

Pandey S, Srivanitchapoom P, Kirubakaran R, Berman BD. Botulinum toxin for motor and phonic tics in Tourette's syndrome. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2018, Issue 1. Art. No.: CD012285. DOI: 10.1002/14651858.CD012285.pub2.

Cothros N, Medina A, Pringsheim T. Current pharmacotherapy for tic disorders. *Expert Opin Pharmacother*. 2020 Apr;21(5):567-580. doi: 10.1080/14656566.2020.1721465. Epub 2020 Apr 14. PMID: 32286097.

Singer HS. Tics and Tourette Syndrome. *Continuum (Minneapolis, Minn)*. 2019 Aug;25(4):936-958. doi: 10.1212/CON.0000000000000752. PMID: 31356288.

Nussey C, Pistrang N, Murphy T. How does psychoeducation help? A review of the effects of providing information about Tourette syndrome and attention-deficit/hyperactivity disorder. *Child Care Health Dev*. 2013 Sep;39(5):617-27. doi: 10.1111/cch.12039. Epub 2013 Mar 5. PMID: 23461278.