REVIEW

TOURETTOV SYNDRÓM A JEHO VPLYV NA KVALITU ŽIVOTA

Tourette syndrome and its effects on the quality of life

Zuzana Škodová¹, Veronika Maheľová², Petra Lajčiaková²

¹Univerzita Komenského v Bratislave, Jesseniova lekárska fakulta v Martine, Ústav nelekárskych študijných programov, Martin, SK

²Katolícka univerzita v Ružomberku, Filozofická fakulta, katedra psychológie, Ružomberok, SK

Summary

Tourette syndrome is a lifelong neuropsychiatric disease exerting its onset in the childhood and characterized by the presence of tics, which are also frequently accompanied by behaviour disorders and further co-morbid conditions. Genetic factors frequently participate in its development, but epigenetic effects also cannot be excluded. In addition to tics, individuals with Tourette syndrome suffer from rather numerous locomotor and other specific symptoms in the behavioural and mental areas. The target of the present outline was to bring a summarization of topical knowledge from the scientific literature concerning the quality of life of patients with this disease in the most important fields and thus, to help explaining the impact of this disease on the everyday life.

Professional licensed databases of scientific journals and e-books, such as Medline, EBSCO complete, Springer and Blackwell, were employed to acquire relevant sources of special information and compilation of the outline of scientific studies published in this field.

Tourette syndrome is not a degenerative disease, but it affects several areas of the development and life. Numerous research studies bring data about a generally lower quality of life with this disease, where the most important predictors are the severity of tics and also occurrence and severity of associated co-morbidity, particularly in the sense of obsessive-compulsive disorders, Attention Deficit Hyperactivity Disorder. The area of the social function can be considered as the most markedly negatively affected dimension of the quality of life. Due to tics, the Tourette syndrome considerably affects the locomotor development, which is frequently also associated with problems in the field of the cognitive capacity. There is, however, a particularly important impact on the social and emotional development, due to which particularly adolescent patients suffer from a reduction in their self-confidence and lack of experience in interactions with other people.

The present study also attempts to show that people suffering from Tourette syndrome are able to live in adequate manner provided that they are appropriately and beneficially supported. Early and accurate diagnosis provides the background necessary for the treatment. There are numerous alternatives in the field of pharmacotherapy and rehabilitation and improving the general quality of the life in the presence of the disease. An important factor affecting the quality of life is also the attitude and support by the family and also professionals providing the care.

Key words: Tourette syndrome – tic disease – quality of life – social and emotional development

Souhrn

Tourettov syndróm je celoživotné neuropsychiatrické ochorenie s nástupom v detskom veku, charakterizované prítomnosťou tikov, ktoré často sprevádzajú i poruchy správania a ďalšie komorbidné poruchy. Na jeho vzniku sa podieľajú zväčša genetické faktory, no nevylučuje sa ani vplyv epigenetických činiteľov. Ľudia s Tourettovým syndrómom trpia okrem tikov viacerými motorickými a inými špecifickými príznakmi v behaviorálnej a psychickej oblasti. Cieľom prehľadovej štúdie bolo priniesť zhrnutie aktuálnych poznatkov z vedeckej literatúry o kvalite života pacientov s týmto ochorením v najdôležitejších oblastiach, a pokúša sa tak priblížiť dopad tohto ochorenia na každodenný život.

Pre získanie relevantných zdrojov odborných informácií a zostavenie prehľadu vedeckých štúdií publikovaných k danej téme boli využité odborné licencované databázy vedeckých časopisov a e-knží – Medline, EBSCO complete, Springer a Blackwell.

Tourettov syndróm nie je degeneratívnym ochorením, hoci ovplyvňuje viaceré oblasti vývinu a života. Početné výskumné štúdie prinášajú zistenia o všeobecne nižšej kvalite života pri tomto ochorení, pričom za jej najvýznamnejšie prediktory možno považovať závažnosť tikov, a tiež výskyt a závažnosť pridruženej komorbidity, najmä v zmysle obsedantne- kompulzívnej poruchy a porúch pozornosti a hyperaktivity. Za dimenziu kvality života najviac negatívne ovplyvnenú ochorením možno považovať oblasť sociálneho fungovania. V dôsledku vykonávania tikov má Tourettov syndróm značný vplyv na vývin motorický, často je spájaný aj s problémami v oblasti kognitívnych schopností. Významný je však najmä dopad na sociálny a emocionálny vývin, v dôsledku čoho trpia prevažne dospelávajúci pacienti úbytkom sebavedomia a nedostatkom skúseností v interakcii s ostatnými.

Ako sa snaží poukázať aj táto štúdia, ľudia postihnutí Tourettovým syndrómom môžu za priaznivej podpory a primeraného prístupu svojho okolia viesť plnohodnotný život. Základom liečby je včasná a správna diagnóza; existuje značný počet alternatív v oblasti farmakoterapie a rehabilitácie a skvalitňovania celkového života s ochorením. Dôležitým faktorom ovplyvňujúcim kvalitu života je aj postoj a podpora rodiny a tiež odborníkov poskytujúcich starostlivosť.

Kľúčové slová: Tourettov syndróm – tikové ochorenia – kvalita života – sociálny a emocionálny vývin

ÚVOD

Podobne ako každé iné chronické ochorenie aj Tourettov syndróm (TS) prináša do života pacientov a ich blízkych okrem problémov i veľké výzvy; súboj, ktorý denne zvädzajú so sebou a svojím okolím. Informovanosť o Tourettovom syndróme je pomerne malá a často sa spája najmä so sociálne neakceptovateľným správaním, akým je napríklad koprolália, ktorou však podľa výskumných štúdií trpí len 10–30 percent pacientov s TS.

Nápadné abnormálne pohyby a vokalizácie ľudí s Tourettovým syndrómom vyvolávali vždy pozornosť spoločnosti, ktorá ich obvykle chápala ako prejavy negatívnych rysov osobnosti postihnutého, ktorý sa preto stával objektom posmechu, odsúdenia či dokonca prenasledovania. Popisy pravdepodobných prípadov Tourettovho syndrómu sa nachádzajú v súdnych spisoch, v literatúre i v životopi-

soch slávnych osobností. Niektorí autori predpokladajú, že prvým literárnym zachytením TS môžu byť niektoré prípady exorcizmu popísané v *Malleus maleficarum* z roku 1489 (Růžička et al., 2003). Prvý odborný popis Tourettovho syndrómu vznikol, keď v roku 1825 francúzsky neurológ Itard popísal prípad 26ročnej markýzy de Dampierre, francúzskej vzdelanej dámy, u ktorej sa prvé príznaky objavili v siedmich rokoch. Itard si ju všimol v antikvariáte, kde nahlas čítala knihy, občas vykrikla nejaký vulgarizmus a robila zvláštne pohybové rituály, ktoré boli tak spoločensky neakceptovateľné, že žila takmer osamote. Dožila sa 85 rokov. Jej prípad bol zaradený do súboru 9 chorých, ktorý vypracoval v roku 1885 Gilles de la Tourette. Tento Charcotov žiak poskytol prvý ucelený popis a klasifikáciu ľudí trpiacich, a preto bol neskôr tento syndróm pomenovaný práve po ňom (Malá, 2000).

Cieľom práce bolo zmapovať problematiku kvality života u pacientov s Tourettovým syndrómom zhrnutím a analyzovaním informácií z odborných domácich a zahraničných zdrojov, a tak priblížiť z rôznych aspektov problematiku, ktorej je najmä v domácej odbornej literatúre dosiaľ venovaná menšia pozornosť.

Zdrojom informácií pre prehľadovú štúdiu boli relevantné zahraničné publikácie, vedecké články a odborné monografie, identifikované na základe systematického vyhľadávania odborných publikácií v licencovaných databázach vedeckých časopisov Medline a EBSCO complete a tiež na základe doplnkového vyhľadávania v databázach knižných publikácií Springer a Blackwell. Ako kľúčové slová vyhľadávania boli zvolené „Tourettov syndróm“, „kvalita života“ a „tikové poruchy“ v názve a/alebo abstrakte publikovaných článkov. Vyhľadávanie bolo vzhľadom k špecifickosti témy a pomerne malému počtu publikácií obmedzené na časové obdobie rokov 1992–2012. Zo všetkých takto identifikovaných publikácií boli na základe preštudovania abstraktov vybrané publikácie, ktorých kľúčovou témou bola kvalita života u pacientov s Tourettovým syndrómom, z ktorých boli následne čerpané informácie v prehľadovej štúdii.

Tourettov syndróm

Tourettov syndróm (F95.2 podľa MKCH10) je neuropsychiatrické ochorenie definované aj ako kombinovaná vokálna a mnohopočetná motorická porucha s chronickým ondulujúcim priebehom od detstva do staroby. Prejavuje sa mimovoľnými pohybmi jednej alebo viacerých svalových skupín – ide najčastejšie buď o motorické tiky s neúmyselnými vokalizáciami, alebo len vokálne tiky (Malá, 2000). Motorické i vokálne tiky sa môžu vyskytnúť viackrát do minúty, alebo iba raz za deň. Môžu byť mierne, teda sotva badateľné, ale i tak závažné, že pôsobia veľmi rušivo a obmedzujúco (Jankovic, Kurlan, 2011).

Prvé príznaky Tourettovho syndrómu (TS) sa môžu objaviť od raného detstva až po adolescenciu, zvyčajne medzi druhým a šiestym rokom života, hoci sa objavili aj prípady, keď symptómy vypukli neskôr. Tourettov syndróm sa vyskytuje v pomere 1:3 u dievčat a chlapcov. Prejav TS sa väčšinou začínajú u detí v mlad-

šom školskom veku (6–8 rokov) tikmi tváre, ako je žmurkanie a šklbanie ústami či nosom. Tendencia k začiatku prejavov na tvári je výrazná a môže sa prejavovať i atypicky, napr. valivými pohybmi očí. Časté bývajú taktiež pohyby šije, ktoré môžu pripomínať torticollis, sú však variabilnejšie a spravidla obsahujú hádzavú zložku pripomínajúcu účelný pohyb, napr. odhadzovanie vlasov z čela, a pod (Růžicka et al., 2003). Objavujú sa tiež tiky v svaloch, ktoré ovládajú reč a spôsobujú nekontrolovateľné zvuky ako napr. kašeľ, syčanie, poťahovanie nosom, krochkanie či výbuchy slov a fráz. Tiky v iných svaloch produkujú mimovoľné pohyby ako napr. grimasy, šklbanie hlavou či končatinami (Jankovic, 2001).

Tiky môžu byť do istej miery potlačené vôľou, obvykle však za cenu značného duševného úsilia, nárastu výstražných pocitov a vnútorného napätia. Táto čiastočná ovplyvniteľnosť vôľou je významným diferenciálne diagnostickým indikátorom. Pri dlhšom potlačovaní tikov teda narastá napätie a po skončení príslušného obdobia dochádza k *rebound* fenoménu; intenzívne vybijaniu nazhromaždených tikov (Růžicka et al., 2003). Shimberg (1995) uvádza príklady komplexných tikov, ktoré môžu tiež sprevádzať Tourettov syndróm: *Koprolália* (vybuchnutie obscénnych alebo spoločensky neakceptovateľných slov či viet), objavuje sa iba u 10–30 % pacientov, *Kopropaxia* (motorický tik, ktorý zahŕňa obscénne či inak spoločensky neprijateľné činnosti), *Echolália* (opakovanie počutých slov, fráz), *Echopraxia* (napodobovanie gest ostatných).

Najčastejšími komorbidnými problémami pri TS býva OCD – obsedantne kompulzívna porucha, ADHD (poruchy pozornosti a hyperaktivita), agresívne prejavy v správaní (najmä u detí), zmyslové integračné problémy (narušenie procesu, ktorým mozog organizuje a spracúva informácie získané zo zmyslových orgánov a s tým súvisiace neprimerané reakcie na niektoré podnety), ďalej tiež špecifické poruchy učenia; treba však upozorniť, že TS nemá priamy vplyv na inteligenciu (Hansen, 1992; Malá, 2008).

Etiológia a liečba

Pri TS bolo ako príčinné preukázaná predovšetkým biologické poškodenie neurotransmiterových systémov v cortexe, najmä dopamínového. Genetická väzba pri vzniku TS je nesporná, nejedná sa však o jednoduchý model dedičnosti.

Tourettov syndróm patrí medzi polygénne dedičné ochorenie, kde na vzniku choroby nezávisle participuje niekoľko génov. O tom, či sa gény prejavujú a do akej miery bude TS závažný, spoluurohodujú i epigenetické faktory. Sú to predovšetkým vplyvy pôsobiace na plod v priebehu vnútromaternicového vývinu (stres matky počas tehotenstva, užívanie niektorých liekov, alkohol, fajčenie, infekcie, pôrodné komplikácie atď.), ale i vplyvy vonkajšieho prostredia (Fiala, Růžička, 2006; Neimat et al. 2006).

Prvým krokom v liečbe pacienta s Tourettovým syndrómom je správna edukácia pacienta, členov jeho rodiny, učiteľov a ďalších osôb, ktoré sú v interakcii s pacientom. Edukácia sa zameriava predovšetkým na využitie kognitívnych metód zvyšujúcich všeobecnú informovanosť o ochorení a tiež korekciu maladaptívnych presvedčení o ochorení a vlastnej osobe a venuje sa tiež behaviorálnym metódam nácviku vhodných reakcií v rôznych sociálnych situáciách. Významnou súčasťou edukácie sú tiež behaviorálne metódy nácviku zvládania tikov v dôležitých sociálnych momentoch. Farmakoterapia je indikovaná podľa závažnosti vyskytujúcich sa tikov a iných obmedzujúcich prejavov, nutná je najmä v prípadoch, ak symptómy začnú zasahovať do sociálnych interakcií, akademického i pracovného výkonu alebo činnosti každodenného života. Ako možnej alternatíve sa čoraz častejšie venuje najmä výskumná pozornosť aj neurochirurgickým možnostiam ovplyvnenia TS (Paclt, Florian, 1999; Jankovic, 2001). Psychotherapia môže zohrávať veľmi významnú funkciu v procese vyrovnávania sa s diagnózou, posilnenia sebavedomia pacientov a pri asistencii vo vzťahových problémoch. Využívajú sa tiež kognitívno-behaviorálne stratégie na redukciu stresu a lepšie zvládanie stresových situácií zhoršujúcich príznaky TS, vrátane relaxácie či biofeedbacku (Shimberg, 1995; Piacentini et al., 2010).

Kvalita života a Tourettov syndróm

Napriek určitej nejednotnosti názorov v ponímaní pojmu kvality života je možné konštatovať, že tento pojem chápeme predovšetkým ako jedincovo vnímanie vlastnej pozície v živote v kontexte svojej kultúry a hodnotového systému a vo vzťahu k svojim cieľom, očakávaniam, normám a obavám. Koncept kvality života je komplexný

a multidimenzionálny, skúma biologické ako aj psychosociálne, environmentálne či spirituálne podmienky pre zdravý a šťastný život človeka (Křivohlavý, 2002). Je tiež dôležité vymedziť, že ak chápeme kvalitu života predovšetkým ako subjektívne vyjadrenú spokojnosť zo životom, môžeme rozlišovať celkovú spokojnosť so životom a tiež špecifickú spokojnosť; napr. so vzdelaním, zamestnaním, bývaním, vzťahmi, zdravotným stavom, s liečbou, s ošetrovateľskou starostlivosťou atď. (Ondrejka, Adamicová, 2003). V kontexte chronických ochorení potom hovoríme najmä o tzv. health related quality of life čiže o kvalite života vo vzťahu k zdraviu, ktorá zohľadňuje najmä dopad ochorenia na jednotlivé dimenzie života človeka (Nagyova, 2009).

Tourettov syndróm nemusí nutne obmedzovať jedincov potenciál. Je ťažké presne predpovedať, aký bude mať toto ochorenie vplyv na vývin dieťaťa a celkovú kvalitu života, avšak môžeme tvrdiť, že tento vývin bude záležať na mnohých faktoroch, vrátane závažnosti a typov tikov, prítomnosti pridružených ochorení (ADHD, OCD), kvality liečby a tiež podpory, ktoré pacient s TS dostane v rodine, počas vzdelávacieho procesu a celkove od svojho sociálneho okolia (Shimberg, 1995; Woods et al., 2008).

Výskumné štúdie zameriavajúce sa na rozličné prediktory kvality života u pacientov s Tourettovým syndrómom sa objavujú najmä v posledných rokoch, hoci stále možno povedať, že ide o relatívne menej skúmanú oblasť. Longitudinálna štúdia autorov Cavanna et al. (2012) zahŕňajúca dlhodobé sledovanie skupiny 46 pacientov s TS od detstva po obdobie dospievania bola zameraná na preskúmanie prediktorov kvality života práve pri tomto neuropsychiatrickom ochorení. Autori štúdie považujú závažnosť tikov vyskytujúcich sa počas detstva za najvýznamnejší faktor predikujúci kvalitu života u pacientov s Tourettovým syndrómom v dospelosti. K podobným výsledkom dospeli aj autori rozsiahlej prierezovej štúdie zahŕňajúcej 672 pacientov s TS, ktorá skúmala vzájomnú súvislosť prejavov TS a jednotlivých aspektov kvality života u dospelých jedincov. Závažnosť tikov výrazne ovplyvňovala rôzne aspekty kvality života, predovšetkým v oblasti zhoršeného psychického fungovania, celkove obmedzeného funkčného stavu a tiež v oblasti sociálnych

vzťahov – značné percento pacientov udávalo vyhýbanie sa sociálnym situáciám kvôli tikom a tiež početné zážitky diskriminačného prístupu zo strany sociálneho okolia (Conelea et al., 2012).

Ďalšia výskumná štúdia porovnávajúcich kvalitu života a klinický priebeh ochorenia u pacientov s Tourettovým syndrómom bez komorbidít a u pacientov s TS s pridruženou komorbiditou (OCD, ADHD) zdôrazňuje, že výrazným prediktorom kvality života je najmä závažnosť vyskytujúcej sa komorbidít, ktorá značne zhoršuje kvalitu života. Autori uzatvárajú, že pacienti, ktorí nemali pridruženú komorbiditu, mali vcelku dobrú klinickú prognózu a tiež signifikantne vyššiu kvalitu života (Rizzo et al., 2011). Podobne ďalší výskum autorov Bernarda et al. (2009) zdôrazňuje signifikantný vzťah medzi kvalitou života pacientov s TS a výskytom komorbidných problémov, pričom autori vyvodzujú záver, že závažnosť komorbidných psychiatrických problémov ako OCD a ADHD (skôr v zmysle porúch pozornosti než problémov s hyperaktivitou) ovplyvňuje kvalitu života ešte do väčšej miery ako samotná porucha. V štúdií však boli zahrnutí prevažne pacienti s miernejšími prejavmi ochorenia, čo je nutné brať do úvahy pri interpretácii týchto výsledkov.

Je potrebné podotknúť, že všetky výskumné štúdie týkajúce sa kvality života spomenuté vyššie používali klasický kvantitatívny výskumný prístup a na meranie kvality života bola v nich využitá najčastejšie kombinácia štandardizovaných generických (všeobecných) meracích nástrojov spolu s tzv. „disease-specific“ dotazníkmi (čiže dotazníkmi vyvinutými a upravenými na meranie kvality života pri konkrétnej diagnóze tikových porúch).

Výskumné dôkazy teda naznačujú, že najviac postihnutou oblasťou kvality života pri Tourettovom syndróme je sociálna oblasť, ale pomerne časté v dospelosti u pacientov s TS sú tiež depresívne a úzkostné problémy, ktoré by si vyžadovali väčšiu klinickú pozornosť (Müller-Vahl et al., 2010; Eddy et al., 2011).

Motorická oblasť

U niektorých detí s Tourettovým syndrómom sa neprejavujú problémy týkajúce sa pohybového aparátu, s výnimkou vykonávania tikov, avšak častejšie je, že deti aj dospelí s TS majú určité ťažkosti so svojou jemnou a hrubou motorickou

koordináciou. Nemusia mať žiadne zrejmé vývinové oneskorenie v motorických medzníkoch, ale prejavujú sa tzv. *tiché príznaky*, naznačujúce drobné neurologické problémy. Medzi tieto príznaky spadá napríklad nevhodná pozícia tela pri fyzických aktivitách, ochabnutosť tela a končatín pri pohybe, ťažkosti pri identifikovaní ľavej a pravej strany a pri aktivitách vyžadujúcich si koordináciu oboch strán tela (bowling, basketbal) či neobratnosť v dôsledku perцепčno-motorických problémov. Deti s TS majú tiež často narušený zmysel pre dotyk buď v zmysle hyper-reaktivity (cítia bolesť viac než ostatní, na nečakaný kontakt reagujú hnevom, vyhýbajú sa kontaktu so špinavými vecami a istými materiálmi oblečenia), alebo naopak hypo-reaktivity (môžu pociťovať bolesť menej ako ostatní a zdajú sa byť nemotorní pri zdvíhaní malých objektov). Zlá jemná motorika môže mať za výsledok problémy pri náviku a vykonávaní samoobslužných aktivít, pri písaní, obliekaní, jedení a pod. Príznaky ADHD a OCD môžu tiež prispieť k motorickým problémom, hyperaktivita môže zvýšiť problémy s nešikovnosťou, a tak prispieť k viacerým nehodám, zatiaľ čo chabá pozornosť sťažuje plnenie si školských úloh. Podobne i rituály, ako je neustále gumovanie napísaných viet či počítanie istých písmen, môžu spôsobovať problémy najprv počas školského vzdelávania, ale aj neskôr v pracovnom živote, najmä pri dokončovaní a promptnom plnení úloh v stanovenom časovom limite (Hansen, 1992; Woods et al., 2008).

Kognitívny vývin a schopnosti

Väčšina detí s TS má priemerné IQ, výnimkou nie sú ani pacienti s TS s nadpriemerným IQ; len malá časť detí s TS trpí tiež mentálnou retardáciou. Hoci Tourettov syndróm neznižuje celkovú inteligenciu, často je spájaný s obmedzením konkrétnych kognitívnych schopností. Viaceré štúdie preukázali, že deti i dospelí s TS majú lepšie verbálne než perцепčno-motorické schopnosti, často môžu pokladať písomnú aritmetiku za náročnú a lepšie riešia aritmetické príklady ústne. Ďalšou oblasťou, ktorá je pre deti s TS náročná, sú časovo limitované testy a písomky. Najmä ak sa pridružia problémy s ADHD a OCD, môžu vznikať problémy s pamäťou, ovplyvňujúce kognitívny vývin a výkon doma aj v škole, často zabúdajú na svoje úlohy alebo

ich nedokončia. Popísané problémy nezasahujú iba do kognitívneho rozvoja, ale tiež spôsobujú, že intelektuálny potenciál detí s TS je nezriedka podceňovaný. Dôvodom môže byť tiež to, že niektoré motorické a vokálne tiky priamo zasahujú do výkonu určitých aktivít a tiež je tu možný vedľajší vplyv farmák predpisovaných na zvládnutie tikov (Papadopoulos, 1992; Jankovic, Kurlan, 2011).

Oblasť reči a komunikácie

Vývin reči u detí s TS obvykle prebieha normálne. Ich vokálne tiky neprerušujú bežnú reč; často sa vyskytujú v miestach, kde ľudia robia vo vetách pauzy alebo vetu prerušia váhaním. Len čo sa vokálne tiky rozvinú, s väčšou pravdepodobnosťou budú zasahovať do formálneho jazykového vyjadrenia než do porozumenia. Výskum dokázal, že deti, ale i dospelávajúci a dospelí pacienti s TS, majú dobrú schopnosť opakovať zvuky, ktoré počujú, a pamätať si, čo bolo povedané. Zároveň sa však aj zajakávajú, majú problém v spracovaní príbehov, hľadani správnych slov a prednášaní pred publikom. Vyjadrené tiky dokážu tiež narušiť medziľudskú komunikáciu. Stáva sa tak najmä vtedy, keď tiky zahŕňajú perseveráciu či echoláliu, koproláliu alebo sú hlasné a rušivé (Rubin, 1992).

Sociálna a emocionálna oblasť

Hoci tiky môžu začať už vo veku jedného alebo dvoch rokov, obvykle sa objavujú okolo piateho roku života a ostatné problémy ako záchvaty hnevu, hyperaktivita, zmeny nálad sa objavujú v predškolskom veku. Predtým, než sa u dieťaťa objavia tiky, je možné spozorovať opakovanú a závažnú separačnú úzkosť. Ak má dieťa vo svojom predškolskom veku niektoré z problémov emocionálnych a sociálnych zručností, môže jeho správanie narušiť rodinný život, rodičia sa môžu domnievať, že ich dieťa neposlúcha úmyselne, čo vedie k frustrácii a hnevu; môžu sa opakovane, no neúspešne snažiť zlepšiť správanie svojho dieťaťa a prinútiť ho k disciplíne. Dieťa, na strane druhej, neznesá kritiku a cíti sa izolované od ostatných členov rodiny. V období dospievania môže príznaky pribúdať: tiky sú závažnejšie a objavujú sa častejšie, prichádzajú alebo sa zhoršujú príznaky kompulzívneho správania a symptómy ADHD pretrvávajú v nezmenenej miere. Nedostatočne rozvinuté sociál-

ne schopnosti sú viac viditeľnými a dospelávajúci s TS majú väčšie problémy pochopiť a zmeniť svoje správanie. Práve v období, keď je akceptácia rovesníkmi veľmi potrebná, si tieto deti môžu pripadať ako obeť správania, ktoré sa ich priateľom môže zdať veľmi bizarné. Nezapájajú sa do bežných činností mladistvých a čím nižšie je ich sebavedomie, tým ťažšie je pre nich hľadať nové príležitosti v sociálnych vzťahoch (Papadopoulos, 1992; Woods et al., 2008).

Väčšina ľudí vstupuje do dospelosti vyzbrojená sociálnymi zručnosťami, získanými a zdokonaľujúcimi sa vo svojom detstve a dospievaní, avšak u mnohých ľudí s Touretteovým syndrómom boli tieto udalosti poznačené traumou zapríčinenou ich ochorením. Pre deti s TS nie je nezvyčajné zažívať pravidelný výsmech od svojich rovesníkov v škole i ponížením od dospelých vrátane učiteľov – výsledkom často býva izolácia a následné nízke sebahodnotenie. Zatiaľ čo ostatné deti nadobúdajú prostredníctvom športových a iných aktivít sebavedomie a získavajú predstavu o tom, čo je to úspech, deti s TS sú do športových tímov vyberaní ako poslední a sú v školskom kolektíve zahanbovaní. Mnoho z nich vstúpi do dospelosti váhajúci pri nadväzovaní nových známostí zo strachu pred ďalším zahanbením a vysmieváním. Pri prvom kontakte sa tak môžu javiť ako chladní, racionálni, agresívni a uzavretí, alebo naopak v spoločenských situáciách pokračujú v hre na triedneho klauna, tak ako boli zvyknutí v detstve; pokračujú vo vlastnom zosmiešňovaní, keďže to bola jediná situácia, ktorá im v detskom kolektíve prinášala sociálny úspech. Niektorí sa dokonca stanú tak dobrými v tomto type sublimácie, že sa stávajú profesionálnymi komikmi, a tak zamieňajú výsmech niekdajších rovesníkov za uznanie od priaznivcov (Rubin, 1992; Woods et al., 2008).

Mnohí ľudia s TS môžu mať ťažkosti pri nadväzovaní a udržiavaní úzkych priateľstiev z dôvodu nedostatku skúseností v interakcii s rovesníkmi a rozvoja zručností v detstve. Často nie sú verbálne a motorické tiky tým, čo ničí vzťahy; sú to problémy so správaním, výbuchmi hnevu a impulzivitou. Veľa ľudí s TS má málo skúseností pri riešení sociálnych situácií s druhým pohlavím; nielenže trpia extrémne nízkym sebavedomím, mávajú i zlý sociálny úsudok. Pri podporovaní sociálnych interakcií často ľuďom

s TS pomáhajú podporné skupiny. Prínosom týchto skupín je fakt, že ľudia trpiaci TS zdieľajú svoje skúsenosti, metódy, zvládanie frustrácie a podobne. Pre pacientov s Tourettovým syndrómom je potrebné rozvíjať si vo vzťahoch vlastnú hodnotu. Vysoká sebaúcta a prijatie je súčasťou dobrého duševného zdravia. Problémy vznikajú aj v sexuálnej oblasti, sexuálna intimita môže byť ohrozená, keď má jeden z partnerov TS a trpí znížením sexuálnej túžby alebo funkcie dôsledkom vedľajších účinkov liekov, rušivého pôsobenia tikov a všeobecného presvedčenia o vlastnej nedostatočnej atraktivite (Shimberg, 1995; Verdellen et al., 2011).

Význam rodinnej opory pri zvládaní tikov a redukcii stresových situácií

Domov by mal byť pre pacienta s TS bezpečnou zónou, miestom, kde nie je potrebné potláčať svoje tiky, kde zvuky a pohyby môžu byť uvoľnené, preto je prospešné, ak sa pacient a zvyšok jeho rodiny naučia tiky prijímať ako súčasť života pacienta s TS. Pri tikoch, ktoré môžu niekoho zraniť alebo poškodiť, sa musí hľadať riešenie okamžite, takisto pre pacientov s koprofáliou je potrebné naučiť sa behaviorálnej kontrole svojich vokálnych tikov, pričom sa niekedy využíva aj nahrádzanie pôvodného tiku iným, menej obťažujúcim a spoločensky neprijateľným (Shimberg, 1995; Piacentini et al., 2010). Zvládanie tikov mimo svojho domova je omnoho náročnejšie, je ťažké predvídať reakcie druhých, osoba s TS sa musí naučiť zvládať rôzne reakcie na jeho tiky. Pacienti s TS sa môžu vyhýbať očnému kontaktu, niektorí sa za svoje tiky ospravedlňujú, iní zas okamžite poskytnú informácie o svojej diagnóze. Problematická môže byť i bežná návšteva lekára; pre osobu s rôznymi motorickými tikmi sa môže zdať nemožné sedieť v pokoji dostatočne dlho počas rutinného vyšetrenia či zákroku u lekára, preto najmä invazívnejšie vyšetrenia u lekára, pri ktorých je potrebné zostať v pokoji, je nutné vopred prediskutovať s ošetroujúcim lekárom, resp. zdravotníckym pracovníkom (Shimberg, 1995).

Zvládanie TS a problémov, ktoré prináša, môže vytvoriť značný emocionálny stres tak pre pacienta, ako aj pre rodinu, zvlášť pri závažnejších príznakoch. Tento negatívny stres môže vyvolať množstvo fyzických i emocionálnych problémov vrátane zažívacích ťažkostí, bolesti

hlavy, vysokého krvného tlaku i depresii; dlhotrvajúci stres môže dokonca spôsobiť oslabenie imunitného systému či srdcovocievne problémy. Rodiny s pacientom s TS musia vynaložiť väčšiu snahu na vyhľadávanie a efektívne využívanie stratégií vyrovnávania sa s negatívnym stresom. Práve v tejto problematike môže byť nápomocná aj psychoterapia, pričom nielen na zvládanie tikov, ale aj pri zvládaní a redukcii stresu sa využíva u pacientov s Tourettovým syndrómom predovšetkým kognitívno-behaviorálne orientovaná psychoterapia. Svoje významné miesto však majú pre mnohých pacientov s TS aj podporné skupiny a svojpomocné organizácie (Verdellen et al., 2011).

ZÁVER

Práca si vytýčila za cieľ zmapovať problematiku kvality života u pacientov s Tourettovým syndrómom. Klinický obraz Tourettovho syndrómu ho definuje ako neuropsychiatrické dlhodobé ochorenie s ondulujúcim priebehom od detstva do staroby. Typické symptómy poruchy sú motorické a vokálne tiky, ktoré môže pacient maskovať alebo za cenu značného úsilia potlačiť vôľou. Najčastejšie poruchy sprevádzajúce Tourettov syndróm sú na základe dôkazov z výskumných štúdií a klinickej praxe obsedantno-kompulzívne správanie a poruchy pozornosti spolu/alebo bez hyperaktivity, problémy s agresivitou, učením a zmyslové integračné problémy. Medzi rizikové faktory poruchy patria biologické faktory, a to konkrétne chemické abnormality v mozgu a alternácia v normálnom usporiadaní génov. O tom, či sa gény prejavajú a do akej miery bude Tourettov syndróm závažný, spolu-rozhodujú i epigenetické faktory, predovšetkým vplyvy pôsobiace na plod v priebehu vnútromaternicového vývinu. Pri liečbe Tourettovho syndrómu okrem klasickej farmakoterapie existuje značný počet doplnujúcich postupov v oblasti rehabilitácie a skvalitňovania života po psychosociálnej stránke, využívajú sa najmä prístupy kognitívno-behaviorálne, stratégie na redukcii stresu či metódy podpornej psychorehabilitácie.

Viacere výskumné štúdie venujúce sa problematike kvality života u detí a najmä dospelých pacientov s TS prinášajú zistenia o všeobecne nižšej kvalite života pri tomto ochorení. Za najvýznamnejšie prediktory kvality života možno na základe výskumných dôkazov považo-

vať závažnosť tikov a tiež výskyt a závažnosť pridruženej komorbidity, najmä v zmysle obsedantne-kompulzívnej poruchy, vráťanie porúch pozornosti a hyperaktivitu. Za dimenziu kvality života najviac negatívne ovplyvnenú Touretteovým syndrómom možno považovať oblasť sociálneho fungovania.

Stručne možno zhrnúť, že Tourettov syndróm má v dôsledku vykonávania tikov najväčší vplyv na vývin motorický, problémy tak zahŕňajú hyper-reaktivitu alebo hypo-reaktivitu, nevhodnú pozíciu tela pri fyzických aktivitách, ochabnutosť tela a končatín pri pohybe, ťažkosti pri identifikovaní ľavej a pravej strany a pri aktivitách vyžadujúcich si koordináciu oboch strán tela. Hoci Tourettov syndróm neznižuje celkovú inteligenciu, často je spájaný s problémami v kognitívnych schopnostiach. Veľký dopad máva Tourettov syndróm i na emocionálny a sociálny vývin, pretože práve v období dospievania, kedy je akceptácia rovesníkmi najdôležitejšia, sa príznaky ochorenia stávajú závažnejšími a po-

ruchy správania sa zhoršujú. V dôsledku toho môžu trpieť aj dospelí s TS nedostatkom skúseností v interakciách s ostatnými a strácajú sebavedomie nevyhnutné pre nadväzovanie nových známostí a vytváranie intímnych vzťahov.

Problematika kvality života pri Tourettovom syndróme patrí k dosiaľ menej preskúmaným; výskum sa sústreďuje najmä na oblasť farmakologických a neurochirurgických spôsobov liečby. Informácie o ochorení chýbajú nielen v širokej verejnosti, ale sú menej často spracované aj v odbornej literatúre. Z tohto dôvodu boli podkladom pre získavanie informácií predovšetkým materiály a poznatky zo zahraničnej literatúry, kde je tejto problematike v porovnaní s domácou vedeckou a odbornou literatúrou venovaná vyššia pozornosť. Zámerom tejto prehľadovej práce bolo oboznámiť s povahou Tourettovho syndrómu a jeho vplyvom na rôzne oblasti pacientovho života. Autori veria, že práca sa môže stať inšpiráciou pre jej ďalšie – či už teoretické alebo výskumné – rozšírenie.

LITERATÚRA

1. Bernard BA, Stebbins GT, Siegel S, Schultz TM, Hays C, Morrissey MJ, Leurgans S, Goetz CG (2009). Determinants of quality of life in children with Gilles de la Tourette syndrome. *Movement Disorders*. 24/7: 1070–1073. ISSN 1531-8257.
2. Cavanna AE, David K, Orth M, Robertson MM (2012). Predictors during childhood of future health-related quality of life in adults with Gilles de la Tourette syndrome. *European Journal of Paediatric Neurology*. [online] [cit. 2012-22-06]. Dostupné z: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1090379812000463>
3. Conelea CA, Woods DW, Zinner SH, Budman CL, Murphy TK, Scahill LD, Compton SN, Walkup JT (2012). The Impact of Tourette Syndrome in Adults: Results from the Tourette Syndrome Impact Survey. *Community Mental Health Journal*. [online] [cit. 2012-15-06]. Dostupné z: <http://www.springerlink.com/content/51782n44hl715682/>
4. Eddy CM, Rizzo R, Gulisano M, Agodi A, Barchitta M, Calì P, Robertson MM, Cavanna AE (2011). Quality of life in young people with Tourette syndrome: a controlled study. *Journal of Neurology*. 258/2: 291–301.
5. Fiala O, Růžička E (2006). Dyskinetické syndromy dětského věku. *Postgraduální medicína*. 8/5: 925–930.
6. Hansen C (1992). What is Tourette syndrome? In *Children with Tourette Syndrome*. Fishers Lane: Woodbine House, p. 1–25. ISBN 0-933149-44-1.
7. Jankovic J (2001). Tourette's Syndrome. *The New England Journal of Medicine*. 345/16: 1184–1192.
8. Jankovic J, Kurlan R (2011). Tourette syndrome: evolving concepts. *Movement Disorders*. 26/6: 1449–1156. ISSN 1531-8257.
9. Křivohlavý J (2002). *Psychologie nemoci*. Praha: Grada Publishing, 198 s. ISBN 80-247-0179-0.
10. Malá E (2000). Tikové poruchy. *Remedia*. 10/6: 415–423.
11. Malá E (2008). Tikové poruchy. In Hort V a kol.: *Dětská a adolescentní psychiatrie*, Praha: Portál, ISBN 80-7367-404-1.

12. Müller-Vahl K, Dodel I, Müller N, Münchau A, Reese JP, Balzer-Geldsetzer M, Dodel R, Oertel WH (2010). Health-related quality of life in patients with Gilles de la Tourette's syndrome. *Movement Disorders*. 15/3: 309–314. ISSN 1531-8257.
13. Nagyova I (2009). *Measuring Health and Quality of Life in Chronically Ill*. Košice: Equilibria, 267 p. ISBN 978- 80- 89284-46-7.
14. Neimat J, Patil P, Lozano A (2006). Novel Surgical Therapies for Tourette Syndrome. *Journal of Child neurology*. 21/8: 715–718. ISSN 1708- 8828.
15. Ondrejka I, Adamicová K (2003). Komplexne o kvalite života pacienta. *Sestra*. 2/3: 8–9. ISSN 1335-9444.
16. Paclt I, Florian J (1999). *Psychofarmakoterapie dětského a dorostového věku*. Praha: Grada, ISBN 80-7169-506-8.
17. Papadopoulos W. 1992. Your Child's Development. In *Children with Tourette Syndrome*. Fishers Lane: Woodbine House, p. 139–168. ISBN 0-933149-44-1.
18. Piacentini J, Woods DW, Scahill L, Wilhelm S, Peterson AL, Chang S, Ginsburg GS, Deckersbach T, Dziura J, Levi-Pearl S, Walkup JT (2010). Behavior therapy for children with Tourette disorder. *Journal of American Medical Association*. 303/19: 1929–1937. ISSN 1538-3598.
19. Rizzo R, Gulisano M, Cali PV, Curatolo P (2011). Long term clinical course of Tourette syndrome. *Brain & Development*. [online] [cit. 2012-20-06]. Dostupné z: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0387760411003317>
20. Rubin W (1992). Living with Tourette Syndrome: "I Am Not My Tics!" In *Children with Tourette Syndrome*. Fishers Lane: Woodbine House, p. 245–270. ISBN 0-933149-44-1.
21. Růžička E, Malá E, Fiala O (2003). Touretteův syndrom – klinická diagnóza a léčba. *Postgraduální medicína*. 5/4: 436–443.
22. Shimberg E (1995). *Living with Tourette Syndrome*. New York: Simon & Schuster. ISBN 0-684-81160-X.
23. Verdellen C, van de Griendt J, Hartmann A, Murphy T- ESSTS Guidelines Group (2011). European clinical guidelines for Tourette syndrome and other tic disorders. Part III: behavioural and psychosocial interventions. *European Child & Adolescent Psychiatry*. 20/4: 197–207. ISSN 1435-165X.
24. Woods D et al. (2008). *Managing Tourette Syndrome: A Behavioral Intervention*. New York: Oxford University Press. ISBN 978-0-19-534130-0.

✉ **Kontakt:**

Mgr. Zuzana Škodová, PhD., Univerzita Komenského v Bratislave, Jesseniova lekárska fakulta v Martine, Ústav nelekárskych študijných programov, Malá Hora 5, 036 01 Martin, SK
E-mail: skodova@jfmed.uniba.sk