

SINDROM TOURETTE

dr. Fira Thiodorus

Mediez Health Center, Jakarta Pusat, DKI Jakarta

What is tourette syndrome

Sindrom Tourette merupakan gangguan perkembangan saraf yang pertama kali dijelaskan secara lengkap pada tahun 1885 oleh seorang dokter saraf berkebangsaan Prancis bernama Georges Albert Gilles de la Tourette. Gejala khas pada sindrom Tourette adalah *motor* dan *phonic tics* yang berulang dan tiba-tiba.¹ Tics merupakan gerakan yang tidak disadari, tiba-tiba, cepat, berulang, non ritmik (*motor tics*) dan vokalisasi (*vocal / phonic tics*).² Sindrom Tourette saat ini disebut sebagai gangguan Tourette menurut DSM-5. Kriteria gangguan Tourette meliputi ada setidaknya 2 gejala *motor tic* dan 1 *vocal tic* selama 1

tahun, terjadi hampir tiap hari, onset sebelum umur 18 tahun, dan menyingkirkan penyebab sekunder lainnya. Sindrom Tourette lebih banyak terjadi pada anak-anak daripada dewasa. Hal ini mungkin karena tics yang membaik sejalan dengan pertambahan umur dan strategi untuk mengatasinya.³ Komorbid utama pada sindrom Tourette adalah *obsessive-compulsive disorder (OCD)*, *attention deficit/ hyperactivity disorder (ADHD)*, gangguan cemas dan mood, gangguan kontrol impuls dan kecanduan, *rage attacks*, *impulsive tic like behaviors*, dan *autism spectrum disorders (ASD)*.⁴ Gejala pada sindrom Tourette

Tabel Pembagian Tic.¹

Klasifikasi	Pembagian	Deskripsi	Contoh
Simple (sederhana)	Motor (gerakan)	Tic mempengaruhi satu otot atau sekumpulan otot-otot	Pergerakan mata; pergerakan hidung, mulut, lidah, atau ekspresi wajah; sentakan atau pergerakan kepala; sentakan atau pergerakan bahu; sentakan atau pergerakan lengan atau tangan; pergerakan tungkai, kaki atau jari-jari kaki; pergerakan perut, batang tubuh, pinggul
	Phonic (suara)	Sederhana, suara yang tidak lengkap	Batuk, berdehem, mengendus, bersiul, suara binatang atau burung
Complex (kompleks)	Motor (gerakan)	Tic terdiri dari pergerakan yang terkordinasi dan progresif (pada beberapa kasus tidak pantas di masyarakat)	Menyentuh, mengetap, menarik sesuatu dengan jari, terbangun malam hari, perilaku ugal-ugalan, gerak anggota tubuh kasar, gerak tangan atau jari tangan yang saru, postur yang tidak biasa, membungkuk, berputar, mengikuti gerakan orang lain (<i>echopraxia</i>), kebiasaan tic yang dapat melukai, kebiasaan tic yang melukai diri sendiri
	Phonic (suara)	Pasien mengucapkan kata atau kalimat yang bisa dipertimbangkan	Kata atau kalimat kasar (<i>coprolalia</i>), mengulangi yang dikatakan orang lain, baik dalam bentuk suara, satu kata, atau kalimat (<i>echolalia</i>), mengulangi sesuatu yang dikatakan pasien berulang-ulang (<i>palilalia</i>)

TOURETTE SYNDROME

1st described by French neurologist Dr George Gilles de la Tourette in 1885

Male to female ratio is 3-4:1

Average age at diagnosis is 3-9 years

200,000 Americans suffer with the most severe form

Affect 3.8% of children and adolescents between ages 5 and 18 years

Symptoms include repetitive movements, eye blinking and facial movements

50% of the patients suffer with obsessive compulsive symptoms

10% patients utter socially objectionable words

Diagnosed by clinical assessment & brain imaging

Treatment includes medicines, behavioral & psychological therapy

Complications include depression sleep problems & self-injury

CONDITION WITH CHILDREN

Condition	Children with Tourette (%)	Children without Tourette (%)
Learning Disability	~45	~10
Speech/Language Problems	~35	~5
Intellectual Disability/Developmental Delay	~25	~5
Autism Spectrum Disorder	~20	~5
ADHD	~55	~10
Behavioral Problems	~30	~5
Depression	~15	~5
Anxiety	~40	~5

Gambar ilustrasi sindrom Tourette.⁵

Sumber : Wownutrition Team.Tourette Syndrome and Tic Disorders Treatment. Available at <https://www.thewownutrition.com/about-tourette-syndrome-and-tic-disorders-treatment/>

mulai muncul pada masa kanak-kanak dan diperkirakan prevalensi terjadi pada 3-9/1.000 anak yang lebih muda dari anak sekolah. Umur rata-rata terjadinya episode pertama *motor tics* adalah 4-6 tahun. Sindrom Tourette lebih banyak terjadi pada anak laki-laki daripada perempuan dengan prevalensi 3-4 : 1. Literatur menyebutkan puncak keparahan manifestasi sindrom Tourette pada umur 10-12 tahun. Kebanyakan pasien akan mengalami remisi total atau hampir total setelah umur 21 tahun. Pada 10-20% kasus, sindrom Tourette dapat berfluktuasi, menetap, atau bahkan memburuk. Penyebab sindrom Tourette belum diketahui secara pasti. Diperkirakan sindrom ini terjadi karena gangguan perkembangan yang dipengaruhi dari genetik dan non genetik. Sindrom Tourette termasuk dalam gangguan herediter *polygenic*, di mana beberapa gen yang berbeda berhubungan. Penyebab genetik pada sindrom Tourette belum bisa dijelaskan secara jelas, walaupun aberasi kromosom jarang terjadi pada pasien sindrom Tourette. Efek negatif dari lingkungan pada masa kehamilan misal stress pada ibu hamil, merokok, infeksi, *fetal hypoxia* serta kejadian trauma pada masa kanak-kanak diperkirakan mempengaruhi terjadinya sindrom Tourette. Ada pula kemungkinan dari teori autoimun yang menyebabkan sindrom Tourette. Mekanisme patofisiologi sindrom Tourette belum jelas. Hipotesis yang paling menarik tentang penyebab sindrom Tourette adalah gangguan perkembangan yang menyebabkan

hiper-inervasi dopamine pada striatum. Hubungan anatomi dan fungsional antara basal ganglia dan sistem limbik dapat menjelaskan terjadinya tics dan masalah perilaku kompleks pada sindrom Tourette. Gangguan tic dapat didiagnosa secara umum dari riwayat anamnesis, riwayat keluarga, dan pemeriksaan neurologis. Tic dapat diklasifikasikan menjadi *simple* atau *complex tic* dan dibagi menjadi divisi *motor tic* atau *phonic tic*. Yale Global Tic Severity Scale (YGTSS) dapat digunakan untuk mengetahui secara detail tipe tic yang dialami pasien atau yang sedang dialami pasien serta pada umur berapa tic terjadi pada pasien. Kuisisioner ini mengevaluasi tingkat keparahan tic menurut jumlah, frekuensi, intensitas, tingkat kesulitan, intervensi, dan juga perburukan. Hasil dapat berupa Total Tic Severity Score (0-50) atau Total YGTSS Score (0-100).¹ Penanganan pertama pada sindrom Tourette adalah menyusun diagnosis dan menentukan penanganan yang penting bersama pasien. Sebagai penanganan lini pertama adalah edukasi tentang tic yang dapat dijelaskan kepada pasien, keluarga pasien, guru, dan teman pasien. Pada penanganan lini kedua dapat diberikan farmakoterapi yang rasional. Operasi merupakan pilihan penanganan lini terakhir terutama dengan metode *deep brain stimulation*. Pilihan operasi diberikan pada pasien yang tidak memberi respon dengan intervensi neurokognitif maupun farmakoterapi, atau pada pasien yang memberi respon pada pengobatan tetapi memiliki

efek samping yang serius. Pada intervensi neuropsikologi dapat membantu meningkatkan rasa percaya diri pasien, menghilangkan depresi yang dialami pasien karena sindrom ini. Pengobatan yang paling umum dilakukan berupa *habit reversal training (HRT)*, *exposure and response prevention (ER)*, dan *comprehensive behavioral intervention (CBIT)*. Pada penanganan farmakologi dapat diberikan golongan antipsikotik terutama antagonis reseptor dopamine. Beberapa klinisi keberatan dalam pemberian antagonis reseptor dopamine karena efek samping ekstrapiramidal terutama *tardive dyskinesia*. Obat yang paling efektif yakni antipsikotik haloperidol, pimozide, dan risperidone. Sindrom Tourette merupakan gangguan kompleks yang mempengaruhi kualitas hidup pasien dan keluarganya. Walaupun penyakit ini seumur hidup dan kronik, pasien masih dapat hidup secara normal. Sindrom Tourette tidak mempengaruhi kecerdasan. Diagnosa yang dini serta penanganan tepat diperlukan untuk menurunkan atau menghilangkan gejala dan efek sosial pasien.¹ MD

DAFTAR PUSTAKA

- Novotny M, Valis M, Klimova B. Tourette Syndrome: A Mini-Review. *Frontiers in Neurology*. 2018; 9:139
- Cavanna AE, Seri S. Tourette's syndrome. *BMJ* 2013; 347.
- Stern JS. Tourette's syndrome and its borderland. *Practical neurology*. 2018 Aug;18(4):262-270.
- Hartmann A, Worbe Y. Tourette syndrome: clinical spectrum, mechanisms and personalized treatments. *Current opinion in neurology*. 2018 Aug;31(4):504-509.
- Wownutrition Team.Tourette Syndrome and Tic Disorders Treatment. Available at <https://www.thewownutrition.com/about-tourette-syndrome-and-tic-disorders-treatment/>