

# Síndrome de Tourette

• AB Pires ; a20180214@agepm.pt • B Mesquita ; a18200@agepm.pt • C Andorinha ; a17853@agepm.pt

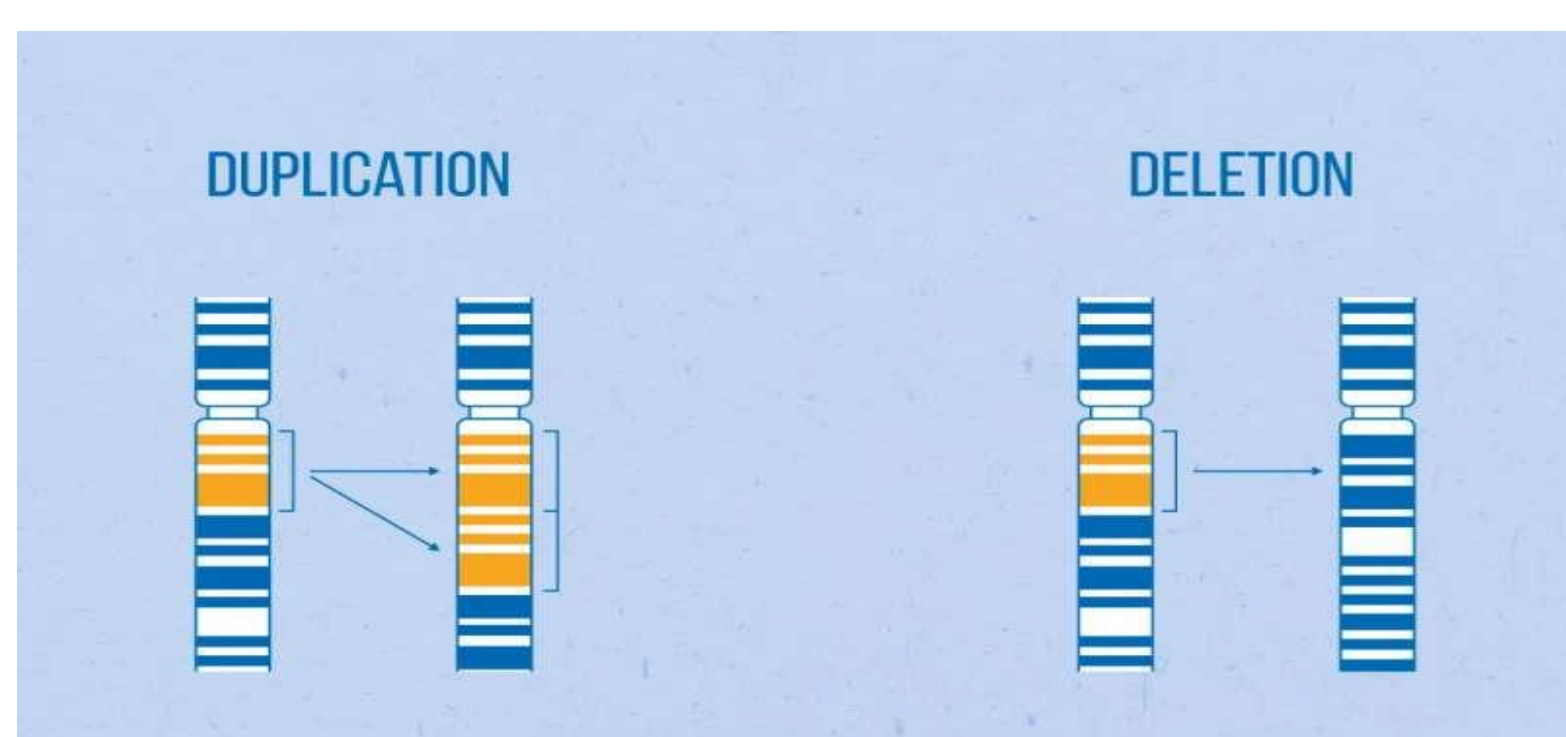
**Palavras chave:** Síndrome de Tourette; doença autossómica recessiva; mutações; linkage; investigações em curso; Tiques; patologia complexa; fatores externos; neurotransmissores; investigações em curso

## Introdução:

A síndrome de Tourette é uma **doença muito complexa** diagnosticada depois das pessoas sofrerem de tiques motores e vocais por mais de um ano. Foi descrita pela primeira vez em 1825 e trata-se de uma patologia neuropsiquiátrica comprometendo o indivíduo e a sua família a nível psicológico e social causando impacto nas suas vidas.

## Causas:

A causa desta patologia consiste numa desordem do sistema nervoso central que é frequentemente herdada, podendo ser ou não influenciada por **fatores externos** tais como distúrbios de ansiedade e hiperatividade. Conforme um estudo publicado num artigo da revista *Neuron* revela que milhares de pessoas portadoras de Síndrome de Tourette possuem pontos de mutação e significativos rearranjos genéticos que podem levar a **deleções**, fragmentos perdidos de genes ou à **duplicação** de genes com regiões cromossómicas repetidas nos **genes NRXN1 e CNTN6**. Essas mutações afetam a quantidade de proteínas codificadas pelo gene (neurexina 1 e contactina 6) que estão envolvidas no processo de **fusão celular no sistema nervoso**, o que aumenta o risco de desenvolver a condição.

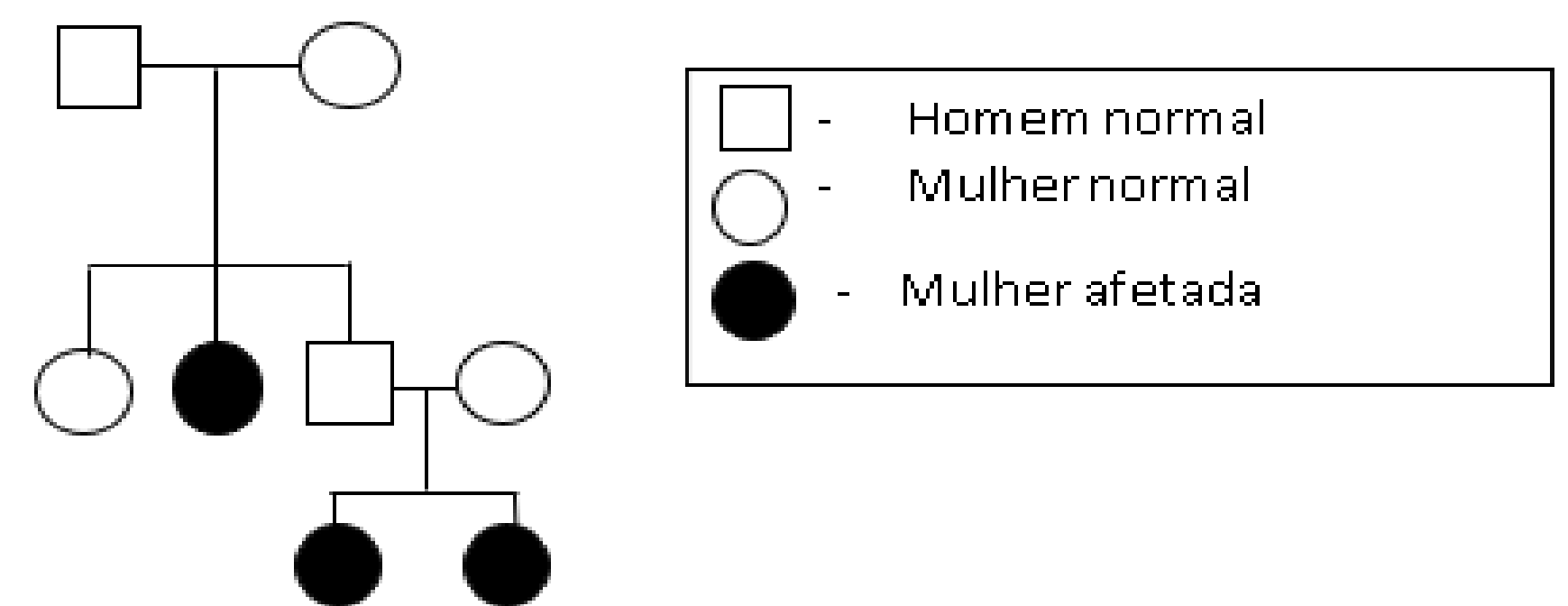


## Consequências:

Uma das consequências desta patologia são os **tiques** (movimentos ou sons involuntários, rápidos, sem propósito e repetitivos). Os indivíduos portadores desta síndrome são também mais propensos a terem condições como: TOC (Transtorno Obsessivo-Compulsivo) e deficit de atenção com hiperatividade.

## Modo de transmissão e predominância na população:

A síndrome de Tourette é **uma doença autossómica recessiva** e estudos mais recentes evidenciam um modo de transmissão por ligação fatorial (linkage). Levantamentos recentes demonstraram que esta não é rara, afetando cerca de 1% da população infantil sendo que a ocorrência em rapazes é cerca de 4 vezes maior que em raparigas.



## Tratamentos:

- **Terapia cognitivo-comportamental:** Pode ajudar algumas crianças mais velhas a controlar seus tiques. Isto inclui, técnicas de relaxamento e educação sobre os tiques, por exemplo.
- **Medicamentos:** São recomendados apenas se os tiques persistirem e interfiram com as atividades ou a autoimagem da criança. É usada a dose mais baixa necessária para tornar os tiques toleráveis que vai diminuindo conforme os tiques amenizam. A clonidina é um medicamento que pode ocasionalmente ajudar.

## Investigação/ Ponto situação:

Está científica e estatisticamente comprovado quais são as mutações genéticas que provocam a patologia todavia, ainda há diversos fatores a descobrir sobre a forma como estas mutações afetam as transmissões celulares. Vasily Ramensky, membro do *Genome Engineering Lab* do *MIPT's Life Sciences Center*, afirma: "Gradualmente, passo a passo, estamos a juntar informações sobre a arquitetura genética da síndrome de Tourette."

## Conclusão:

A síndrome de Tourette é uma patologia complexa causada por diversos fatores sendo um dos principais as mutações genéticas nos genes NRXN1 e CNTN6 que, por sua vez, provocam movimentos e sons involuntários (tiques) nos indivíduos afetados. Esta síndrome é autossómica recessiva e transmite-se hereditariamente por linkage. Há no entanto, apesar da imensa quantidade de estudos, um grande desconhecimento sobre certos fatores que causam a Síndrome de Tourette.