****

**[Touretteblomsten](http://ugeskriftet.dk/debat/touretteblomsten)**

**Debat**

****

**Dato**

13. Apr 2012

Forfattere

Praktiserende læge Robert Pind, Klinikgården, Bjerringbro. E-mail: Dr.robert@dadlnet.dk

Interessekonflikter: ingen

I en statusartikel i Ugeskrift for Læger anfører Bertelsen et al om genetikken bag Gilles de la Tourettes syndrom (GTS), at: »GTS er en kompleks sygdom, hvor flere gener i samspil med miljøfaktorer og formentlig også epigenetiske modifikationer indgår i patogenesen« [1]. Der lægges op til en øget forståelse for dette syndrom, der efterhånden er registreret til en prævalens på 1%.

Allerede i faktaboksen fornemmes stor usikkerhed omkring den eksisterende viden om syndromet, som yderligere har stor komorbiditet: »Den genetiske baggrund for og de patofysiologiske mekanismer, der indgår i sygdommen, er stort set ukendte« (undertegnedes kursivering).

Når vi intet ved om GTS, bliver mulighederne legio. Det kursiverede illustrerer efter min opfattelse, at artiklen lægger op til en manipulering - ikke af generne, men af læseren. For ifølge artiklen tyder tvillingestudier på, at genetiske faktorer spiller en afgørende rolle, men da konkordansen ikke er 100%, bekræfter dette miljømæssige faktorer.

Segregationsanalyser indikerer en autosomal dominant arvegang med ufulstændig penetrans, men nyere studier tyder imidlertid på en mere kompleks arvegang, hvor miljømæssige faktorer skal være til stede samtidig. Koblingsanalyser har vist mulig kobling til kromosom 2p23.2, men resultatet var forbundet med usikkerhed.

I et familiestudie med otte børn fandt man en mutation i L-histidin-decarboxylase-genet hos faderen og samtlige børn. Man har ikke kunnet genfinde genet hos 720 andre patienter med GTS, men alligevel indgik genet formentlig hos denne ene familie. Eller måske havde de en anden lidelse, synlig eller ej?

I undersøgelser af balancerede kromosomændringer er der fundet mutationer, hvor der næppe er tale om major gener, men nok snarere gener, som disponerer for GTS. Fundet af kromosomændringer i forskellige sammenhænge hos enkeltstående familier har ikke kunnet overføres til studier af flere patienter med GTS. Submikroskopiske deletioner er ligeledes testet, men uden at der er statistisk signifikante resultater.

Artiklen er ledsaget af Touretteblomsten, som symboliserer, at patienter med GTS ofte er ledsaget af komorbiditeter som ADHD, ADD, ritualer, vaner, OCD, stammen, raserianfald, empatiproblemer, søvnproblemer, tristhed, vinterdepression, indlæringsproblemer, migræne, Aspergers syndrom og autisme. Et BBC-program fulgte for nogle år siden et engelsk barn med GTS og barnets deltagelse på en amerikansk lejr for børn med GTS. I løbet af den første uge diskuterede børnene indbyrdes rigtigheden af de enkeltes symptomer på GTS, og i løbet af et par uger enten forsvandt eller minimeredes flere af symptomerne. Et tivolibesøg, hvor patienterne atter blev konfronteret med helt »almindelige« mennesker, afslørede hurtigt recidiv af mange symptomer. Ved at lade sig forblænde af en ikkeeksisterende genetisk forklaring mistes muligheden måske for at knække kurven på såvel GTS som de forskellige komorbiditeters fremmarch - og derved uden grund gøre disse børn til ofre for grundforskning i en i øvrigt interessant akademisk blindgyde.