

口吃與妥瑞症

Stuttering and Tourette's Syndrome

甚麼是妥瑞症？

妥瑞症（Tourette's Syndrome, TS）於 1885 年由法國醫生 Georges Gilles de la Tourette 首次描述為一種獨立的疾病。它其中一個主要特徵，是同時出現多種動作抽動和發聲抽動。抽動是一些不由自主、突然、快速、短暫而重複的刻板動作或發聲。抽動可以是「簡單」的，只牽涉個別肌肉群（例如眨眼、頭部抽動）；也可以是「複雜」的，由一連串協調的動作組成（例如跳躍、複雜的臉部動作）。發聲抽動可以是清喉嚨、抽鼻子等簡單聲音，也可以是字詞、短句，甚至完整句子等較複雜的聲音。其中一種常與妥瑞症扯上關係的發聲抽動，是「穢語」（coprolalia，即說出不合社交規範的言語）；事實上，穢語只出現於少數個案，而且往往只是短暫出現。沒有兩個妥瑞症患者的抽動特徵會完全相同。

診斷準則包括：在 18 歲前發病、抽動持續超過一年、抽動的頻率和身體分布會有變化、舊有症狀逐漸被新症狀取代，以及排除其他足以解釋抽動的醫學原因。抽動在情緒亢奮時往往會增加，在專心投入某項工作時則會減少。

妥瑞症影響約每 1,000 人中 0.5 至 3 人。與口吃一樣，妥瑞症在男性中較女性常見（4 比 1）。平均發病年齡為 6 歲，13 歲後才發病的極少。多達七成的妥瑞症兒童，其抽動會在青春期後期明顯減少或消失。

妥瑞症的成因是甚麼？

孖生及家族研究的結果，令人信服地顯示妥瑞症有很強的遺傳因素。對於擁有相同基因的孖生兒，兩人同時患上妥瑞症的機率介乎 53% 至 77%；家族研究則顯示，親屬之間的患病率介乎 9.8% 至 15%。一般認為，妥瑞症與一個主要基因的突變有關，並受幾個次要基因所影響。此外，大多數科學家相信，妥瑞症與大腦中一組神經迴路的缺陷有關，這組迴路連接大腦皮層的區域與大腦深處的區域，對控制和協調動作行為起著重要作用。由於能阻斷多巴胺受體的藥物往往可減輕抽動的嚴重程度，因此一般認為，作為重要神經傳遞物質的多巴胺，在妥瑞症患者體內過度活躍。

妥瑞症患者的言語及語言特徵

研究普遍顯示，妥瑞症的兒童或成年人並沒有整體的語言問題，但他/她們在言語的產生上會出現干擾。這些困難亦未見與發聲抽動的嚴重程度有關，因此看來兩者並沒有共同的成因。

口吃與妥瑞症

不少人曾提出，妥瑞症兒童口吃的頻率，可能高於一般人。這引伸出兩種障礙之間可能存在因果關連的猜想——尤其是因為有說法指出，口吃的兒童和成年人，其大腦深處一個稱為「基底核」（basal ganglia）的部位，功能可能異於常人，而基底核正是控制動作的重要中樞。

應該怎麼辦？

雖然妥瑞症與口吃之間未必有直接關連，但這兩個問題往往同時出現。

當你認為孩子患有妥瑞症時

妥瑞症最初的症狀，往往是臉部抽動，例如快速眨眼或嘴巴周圍的抽搐；經常清喉嚨或抽鼻子的聲音，也常在早期出現。如果你認為孩子有這類症狀，應與家庭醫生或神經科醫生預約，作詳細評估。要留意的是，目前並沒有任何化驗可以確定一個人是否患有妥瑞症，因此，要確診就只能倚靠一位在處理妥瑞症患者方面經驗豐富的臨床醫生的判斷。有需要時，妥瑞症可透過藥物、行為管理和適當的輔導有效地治療。

當你認為孩子口吃時

許多妥瑞症兒童的言語都會頻繁地出現不流暢；有時，他/她們的發聲抽動，可能與口吃常見的言語表現相似。如果你對孩子是否口吃有疑問，應與一位在處理口吃兒童方面有經驗的言語治療師預約。言語治療師會與作為家長或照顧者的你交談，以取得所需的背景資料，並會為你的孩子作詳細的言語評估，以判斷是否存在發展性口吃。

本資料由多倫多大學（University of Toronto）言語病理學研究生系系主任 Luc De Nil 博士，以及大學健康網絡（University Health Network）妥瑞症診所主任 Paul Sandor 醫生編寫。© 2019, Stuttering Foundation of America。

翻譯: Samuel Lam, 林傑郎, Class of 2027, Thomas Jefferson High School for Science & Technology