

John Sebastián Carvajal – Gavilanes; José Andrés Plazarte -Mullo; Odalis Abigail Peñaloza – López;
Marcia Alexandra Silva - Mata

<http://dx.doi.org/10.35381/s.v.v6i3.2270>

Síndrome de gilles de la tourette en la actualidad

Gilles de la tourette syndrome today

John Sebastián Carvajal-Gavilanes

ma.johnscg61@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua
Ecuador

<https://orcid.org/0000-0001-8227-8206>

José Andrés Plazarte-Mullo

ma.joseapm04@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua
Ecuador

<https://orcid.org/0000-0001-8043-6821>

Odalis Abigail Peñaloza-López

ma.odalisapl30@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua
Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-2702-8455>

Marcia Alexandra Silva-Mata

ua.marciasilva@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua
Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-9462-9605>

Recibido: 15 de junio 2022

Revisado: 10 de agosto 2022

Aprobado: 15 de septiembre 2022

Publicado: 01 de octubre 2022

John Sebastián Carvajal – Gavilanes; José Andrés Plazarte -Mullo; Odalis Abigail Peñaloza – López;
Marcia Alexandra Silva - Mata

RESUMEN

Objetivo: Evaluar la situación actual del Síndrome de Gilles de la Tourette (SGT). **Método:** Se utilizaron métodos analíticos sintéticos y documental, la técnica documental permitió usar literatura desde el año 2016 hasta 2021 para obtener un contraste de conocimiento y direccionar la investigación a la actualidad. **Resultados y conclusiones:** En lo que respecta a su diagnóstico y tratamiento del SGT, se ha logrado identificar un abordaje que no siempre es correcto. Un procedimiento incorrecto, puede deberse a casos con signos y síntomas leves, disminución de la severidad de los tics con los años, falta de experticia clínica del profesional, entre otros. El SGT está relacionado con un desequilibrio cuantitativo de interneuronas excitatorias e interneuronas inhibitorias, y con daño estructural y de crecimiento del núcleo estriado también se presenta una disminución generalizada de los neurotransmisores del SNC, principalmente de la dopamina, así como GABA, acetilcolina (ACh) y somatostatina.

Descriptor: Síndrome de Tourette; consejo genético; evaluación de síntomas. (Fuente: DeCS).

ABSTRACT

Objective: To evaluate the current situation of Gilles de la Tourette Syndrome (GTS). **Method:** Synthetic and documentary analytical methods were used, the documentary technique allowed the use of literature from 2016 to 2021 to obtain a contrast of knowledge and direct the investigation to the present. **Results and conclusions:** Regarding the diagnosis and treatment of GTS, it has been possible to identify an approach that is not always correct. An incorrect procedure may be due to cases with mild signs and symptoms, decreased severity of tics over the years, lack of professional clinical expertise, among others. SGT is related to a quantitative imbalance of excitatory and inhibitory interneurons, and with structural damage and growth of the striatum, there is also a generalized decrease in CNS neurotransmitters, mainly dopamine, as well as GABA, acetylcholine (ACh) and somatostatin.

Descriptors: Tourette syndrome; genetic counseling; symptom assessment. (Source: DeCS).

John Sebastián Carvajal – Gavilanes; José Andrés Plazarte -Mullo; Odalis Abigail Peñaloza – López;
Marcia Alexandra Silva - Mata

INTRODUCCIÓN

El trastorno de Gilles de la Tourette (SGT) diagnosticado en 1885 por Georges Albert Édouard Brutus Gilles de la Tourette, médico francés, siendo su primer cuadro el de la Marquesa de Dampierre, el SGT es definido como un trastorno neuropsiquiátrico hereditario, que se inicia comúnmente en la niñez y que se caracteriza por un curso fluctuante de tics motores crónicos múltiples y tics verbales. Estos tics motores y verbales se caracterizan por algunos factores como; su inexactitud de movimiento, frecuencia y permanencia. A su vez estos tics pueden ser graves e incluso incapacitantes dependientemente de los factores antes nombrados. En algunos casos hay presencia de un comportamiento antisocial y molesto como blasfemar o hacer gestos obscenos involuntariamente. Es una enfermedad que suele iniciarse en la primera infancia y que dura toda la vida. Los problemas de conducta son habituales y a menudo la sociedad estigmatiza a quien la padece ².

La incidencia del STG es de 1 entre 100 niños y 1 entre 600 niñas, sin embargo, es importante considerar también las formas incompletas y completas de este padecimiento los valores cambian y se tornan en 1 de cada 2500 personas. También se habla de una incidencia patológica de 5 a 1 siendo mayor la de niños. Dentro de las valoraciones de la incidencia de este síndrome se debe tener en cuenta el factor de desarrollo del paciente junto a la sociedad pues, muchas veces son discriminados o víctimas de bullying (acoso escolar). La comunidad científica ha propuesto que la etiología principal del SGT es por causas genéticas, ya que se ha encontrado en varios pacientes con pruebas de cariotipo o análisis cromosómico con SGT, alteraciones en el cromosoma 11 brazo p y en el cromosoma 13, también se ha visto alteraciones en los genes como CNTNAP2, HDC y NLGN4, que posiblemente explican los trastornos que ocurren a nivel del SNC de quienes padecen SGT ⁴⁷.

John Sebastián Carvajal – Gavilanes; José Andrés Plazarte -Mullo; Odalis Abigail Peñaloza – López;
Marcia Alexandra Silva - Mata

MÉTODOS

Analítico-sintético

Este método nos permite analizar los aspectos inmersos en el manejo y diagnóstico de pacientes con Síndrome de Gilles de la Tourette para realizar un inequívoco tratamiento de esta patología poco frecuente.

Técnica documental

Esta técnica nos permitió usar literatura desde el año 2016 hasta 2021 para obtener un contraste de conocimiento y direccionar la investigación a la actualidad.

RESULTADOS

La relevancia de comprender el perfil neurofuncional y genético del SGT radica en la identificación, diagnóstico y análisis de la problemática que genera este tipo de enfermedad en el paciente, en la familia y en la comunidad donde reside, las personas que lo rodean deben tener un conocimiento pleno sobre la enfermedad, de este modo focalizar sus esfuerzos en cuanto a la adecuación del lugar y el tratamiento a seguir para de esa forma mejorar el estado del paciente. El valor familiar y círculo social influye mucho cuando intentamos reducir estos valores pues el estado anímico y la autoaceptación del paciente juegan un rol importante. Quienes padecen el Síndrome de Gilles Tourette y no se encuentran en un ambiente de calma y seguridad pueden llegar a padecer depresión, aislamiento social e incluso terminar con el suicidio. El perfil neurofuncional es variable en dependencia de la intensidad de los síntomas, los síntomas graves son una rareza en una edad avanzada; razón que establece ciertos parámetros a la hora de manejo del SGT e incrementar el bienestar de los pacientes siempre estudiando los factores de diagnóstico, valoración, manejo, tratamiento y terapia sea o no farmacológica ^{5 6}.

De esta manera, el SGT representa una entidad que refleja el punto de unión existente entre los trastornos del movimiento y síntomas complejos de la esfera psiquiátrica como

John Sebastián Carvajal – Gavilanes; José Andrés Plazarte -Mullo; Odalis Abigail Peñaloza – López;
Marcia Alexandra Silva - Mata

son las obsesiones-compulsiones o los trastornos por déficit de atención, es decir, el SGT presenta comorbilidades que afectan al paciente limitando su estilo de vida aún más que los tic motores o fonéticos que varían en complejidad, duración e intensidad. A su vez las diversas manifestaciones clínicas del síndrome del Gilles de la Tourette dejan un cuadro amplio y sin definir completamente para la acción debido a la complejidad de la sintomatología variable. Aunque hoy son muchos los interrogantes que plantea esta enfermedad, los avances en los conocimientos sobre genética, imagen funcional, fisiopatología y terapéutica aclararán mucho no sólo sobre el origen, sino también sobre la base orgánica de varias situaciones psiquiátricas. Siendo así que el SGT ha sido enmarcado en una serie de complejas interacciones donde los profesionales de diversos campos se ven inmersos para conseguir un correcto tratamiento.

Diagnóstico

Las manifestaciones clínicas del SGT se presentan durante la infancia y adolescencia temprana, entre los cinco y 18 años. No hay claridad sobre la aparición de los signos y síntomas en un período específico, ya que puede ser muy diverso, o el diagnóstico de SGT se hace de forma tardía. Los trastornos del movimiento son manifestaciones neurológicas de diversas etiologías. Algunos de los trastornos del movimiento más frecuentes en la población son los tics, los temblores, las mioclonías y el síndrome de piernas inquietas, y demás manifestaciones relacionadas con el SGT. Los principales síntomas que presenta el paciente son los tics motores múltiples, los tics fónicos crónicos y tics sensitivos, estos son descritos como sensaciones de molestia, picazón, calor, frío, etc. Pero a su vez, algunos pacientes presentan hipersensibilidad táctil, olfativa, y sonora desencadenando en experiencias irritantes o incómodas. Todos los síntomas anteriormente descritos pueden ser catalogados de muy leves, leves, moderados, fuertes, severos y muy severo, además de por su frecuencia y complejidad ^{3 6}.

John Sebastián Carvajal – Gavilanes; José Andrés Plazarte -Mullo; Odalis Abigail Peñaloza – López;
Marcia Alexandra Silva - Mata

Criterios de diagnóstico; Según el DSM-IV el trastorno de la Tourette debe de cumplir con los siguientes criterios:

- A.** Los tics motores múltiples y uno o más tics vocales han estado presentes en algún momento durante la enfermedad, aunque no necesariamente de forma concurrente.
- B.** Los tics pueden aparecer intermitentes en frecuencia, pero persisten durante más de un año desde la aparición del primer tic.
- C.** Comienza antes de los 18 años.
- D.** El trastorno no se puede atribuir a los efectos fisiológicos de una sustancia (p. ej., cocaína) o a otra enfermedad médica (p. ej., enfermedad de Huntington, encefalitis posviral).

Por otra parte, gracias a las diversas comorbilidades que entran en juego durante el padecimiento del Síndrome de Gilles de la Tourette llegan a presentarse diversos factores como el enfoque diagnóstico neurológico, el perfil y rol psicológico además del rol genético. Siendo así el rol psicológico un factor esencial en el diagnóstico, valoración y tratamiento del Síndrome de Gilles de la Tourette.

Tabla 1.
Diagnóstico Diferencial.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL
Hay que diferenciar el ST de dos Trastornos de tics frecuentes:
1) Trastorno crónico de tics motores o fónicos
Mismos criterios diagnósticos que para el trastorno de Tourette, pero no pueden coexistir tics motores y tics fónicos. Tanto si son motores como fónicos pueden ser simples o múltiples.
2) Trastorno de tics transitorios
Mismos criterios diagnósticos que para el trastorno de Tourette, pero no se cumple el criterio de una duración superior a un año.

John Sebastián Carvajal – Gavilanes; José Andrés Plazarte -Mullo; Odalis Abigail Peñaloza – López;
Marcia Alexandra Silva - Mata

Tratamiento

Si hablamos del desarrollo psicomotor de una persona con SGT se pueden presentar problemas con la coordinación motora fina o gruesa, organización espacial, disociación del movimiento, disturbios en el esquema e integración del control motor. Según estudios realizados en Perú a 21 sujetos se obtuvieron resultados donde el 72% presentaba problemas en la motricidad fina y el 38% en coordinación motora gruesa. En este punto se desencadena un análisis neurológico además del psicológico. Aunque la causa del síndrome de Tourette aún es desconocida, las investigaciones actuales revelan la existencia de anomalías en ciertas regiones del cerebro (incluyendo los ganglios basales, los lóbulos frontales y la corteza cerebral), los circuitos que hacen interconexión entre estas regiones y los neurotransmisores (dopamina, serotonina y norepinefrina) que llevan a cabo la comunicación entre las células nerviosas ⁵.

No todas las personas con síndrome de Tourette tienen trastornos diferentes además de los tics. Sin embargo, muchas personas experimentan morbilidad asociada, como el trastorno obsesivo-compulsivo (TOC), en el cual la persona siente que algo "debe" hacerse repetidamente o el trastorno de déficit de atención (TDAH), en el cual la persona tiende a desarrollar una dificultad al concentrarse y se distrae fácilmente. Diversos trastornos del desarrollo del aprendizaje, los cuales incluyen dificultades de lectura, escritura, aritmética y problemas perceptuales; y trastornos del sueño, que incluyen despertarse frecuentemente o hablar dormido ⁵.

Las comorbilidades presentes junto al Síndrome de Gilles de la Tourette han llevado a la comunidad médica a cuestionarse la frecuencia y la afectación real de estas comorbilidades en la vida diaria siendo así que los diversos estudios muestran una afectación mucho mayor debido a estas comorbilidades que a la presencia natural e individual del SGT. En un estudio en Chile, se obtiene que el trastorno conductual más frecuente es el trastorno de déficit atencional e hiperactividad (35,7 %), prevalencia que está en el rango menor descrito por otros autores. La prevalencia del trastorno obsesivo

John Sebastián Carvajal – Gavilanes; José Andrés Plazarte -Mullo; Odalis Abigail Peñaloza – López;
Marcia Alexandra Silva - Mata

compulsivo (22,8 %) está en el rango menor descrito en la literatura que varía entre 20,0 % a 60,0 %, sin embargo, considerablemente mayor que en la población general que es de 1,0 % a 3,0 %. El hallazgo de que la mayoría de los familiares con trastorno obsesivo-compulsivo se da en las progenitoras de los pacientes con Tourette, apoya fuertemente la noción de que el gen o los genes involucrados en el síndrome de Tourette se expresan a través de esta alteración conductual, predominantemente en el sexo femenino ⁵.

Los profesionales en Medicina como lo son, neurólogos y psiquiatras; en Psicología, los psicólogos clínicos, psicólogos de la salud y neuropsicólogos clínicos, han realizado contribuciones significativas al tratamiento del SGT. El tratamiento del SGT requiere un abordaje nosológico del trastorno, puesto que es necesario la evaluación de la gravedad de los signos y síntomas que presenta el paciente, además si se trata de un caso de SGT con o sin comorbilidad, para poder orientar su manejo de manera pertinente. Los principales tratamientos utilizados para el SGT se dividen en farmacológicos y no farmacológico (psicológico).

En el tratamiento farmacológico, se puede usar los medicamentos como haloperidol y pimozida, y en los tratamientos no farmacológicos las terapias conductuales, entre las cuales están, la inversión de hábitos y las intervenciones conductuales integrales para reducir los tics, han probado ser un recurso valioso. Es imprescindible resaltar que el STG no tiene cura, sin embargo, un tratamiento eficiente tiene como objetivo mejorar la calidad de vida de las personas que presentan el trastorno^{1 2}.

Las terapias conductuales llevadas a cabo por los psicólogos y psiquiatras ayudan a aliviar las comorbilidades que desencadenan en problemáticas para quienes padecen el SGT. Alrededor de un 30% de pacientes con SGT tienen dificultades académicas; estas dificultades van siempre tomadas de la mano con las morbilidades antes mencionadas, así mismo debemos hacer alusión al manejo correcto de lo que el SGT significa en la vida diaria de los niños o adolescentes, esto significa que algunos de los pacientes afectados por el SGT requieren educación especializada, aunque por otra parte diversas

John Sebastián Carvajal – Gavilanes; José Andrés Plazarte -Mullo; Odalis Abigail Peñaloza – López;
Marcia Alexandra Silva - Mata

bibliografías cambian este valor del 30% por un 40 a 50% de valor estimado para la dificultad de aprendizaje escolar en personas con SGT.

Dentro de la acción farmacoterapéutica encontramos:

Clonidina: (Dosis 0.05-0.3 mg/día). Es una alternativa útil hasta en un 40% de los casos y como manera de evitar uso de neurolépticos. La acción del fármaco puede encontrarse en un intervalo de tres a seis semanas y presentar efectos adversos específicos como son sedación e hipotensión, por lo cual la recomendación debe ser gradual al igual que la retirada. Puede mejorar síntomas del déficit atencional y por su efecto sedante es muy útil en niños muy hiperactivos. Dependiendo de la tolerancia puede llegarse a dosis mayores sin un riesgo alto (0.5mg/día). Pero, hay que tener en cuenta que su suspensión brusca puede provocar una hipertensión de rebote, aumento de tics y ansiedad.

Puede combinarse clonidina con algunos de los neurolépticos (lo que permite reducir la dosis de estos últimos y evitar una polifarmacia) si se ha obtenido algún grado de beneficio con clonidina, pero aún es insuficiente.

La aplicación de placebo ha confirmado por primera vez su utilidad sobre el control sintomático de tics y déficit de atención con una dosis promedio de 0.3 mg/día lo que podría considerarse como una opción de tratamiento ⁸.

Neurolépticos: El gran riesgo de este grupo es la aparición de manifestaciones extrapiramidales, especialmente disquinesia tardía y la posibilidad remota pero existente de un síndrome neuroléptico maligno. Los pacientes con Tourette serían especialmente sensibles a los efectos extrapiramidales en su forma aguda (distonía aguda). La clásica forma de discinesia tardía es muy infrecuente en niños, pero sí hay casos en adultos. En niños la disquinesia tardía toma la forma de disquinesia por suspensión, expresándose por un corea generalizado que puede durar seis a ocho semanas ¹⁴. Dentro de los neurolépticos encontramos a: Pimozide, haloperidol, sulpiride, risperidona, clozapina (aunque no se ha demostrado su efectividad), Olanzapina y ziprasidone ⁸.

John Sebastián Carvajal – Gavilanes; José Andrés Plazarte -Mullo; Odalis Abigail Peñaloza – López;
Marcia Alexandra Silva - Mata

CONCLUSIONES

En la actualidad El SGT ha dejado de ser considerado una enfermedad muy rara, sin embargo, en lo que respecta a su diagnóstico y tratamiento se ha logrado identificar un abordaje del SGT que no siempre es correcto. Un diagnóstico y tratamiento generados de manera incorrecta, puede deberse a casos con signos y síntomas leves, disminución de la severidad de los tics con los años, falta de experticia clínica del profesional, entre otros ⁴⁷.

El SGT está relacionado con un desequilibrio cuantitativo de interneuronas excitatorias e interneuronas inhibitorias, y con daño estructural y de crecimiento del núcleo estriado también se presenta una disminución generalizada de los neurotransmisores del SNC, principalmente de la dopamina, así como GABA, acetilcolina (ACh) y somatostatina. Aún se desconoce el mecanismo molecular que provocan estas fisiopatologías. Siendo así explicado en parte el factor genético hereditario además se habla del factor hereditario de comorbilidades, que se plantea afectan el desarrollo de los pacientes. Esto desencadena en varios puntos de consideración como todos los anteriormente mencionados en la caracterización, diagnóstico y modelos de intervención de los profesionales encargados de pacientes con SGT ⁸.

Los trastornos de tics son trastornos del neurodesarrollo caracterizados por tics motores y/o vocales recurrentes. Los tics pueden ser transitorios, como se representa en el diagnóstico Trastorno de tics provisional en la quinta edición del Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales (DSM-5) ⁹. Los médicos deben evaluar el deterioro funcional relacionado con los tics desde la perspectiva del paciente y, en su caso, del Cuidador ¹⁰.

CONFLICTO DE INTERÉS

Los autores declaran que no tienen conflicto de interés en la publicación de este artículo.

John Sebastián Carvajal – Gavilanes; José Andrés Plazarte -Mullo; Odalis Abigail Peñaloza – López;
Marcia Alexandra Silva - Mata

FINANCIAMIENTO

No monetario.

AGRADECIMIENTO.

A la Universidad Regional Autónoma de los Andes; por impulsar el desarrollo de la investigación.

REFERENCIAS

1. Guzmán-González J, Arroyo-Medrano MM, Villaseñor-Cabrera T. “Desempeño neuropsicológico en un adolescente con síndrome de Tourette”. [Neuropsychological performance in an adolescent with Tourette syndrome]. Estudio de caso. *Sal Jal.* 2021;8(1):59-65.
2. Parra-Parra B, Canales-Mejicano J. Síndrome de Tourette: Necesidad de un tratamiento integral e interdisciplinario. [Tourette Syndrome: Need for a comprehensive and interdisciplinary treatment]. *RHCS.*2021;6(4):236-7.
3. Macías García D. Otros trastornos del movimiento: Tics y síndrome de Tourette, temblor, mioclonías y síndrome de piernas inquietas. [Other movement disorders: Tics and Tourette's syndrome, tremor, myoclonus, and restless legs syndrome]. *Medicine.* 2019;12(73):4285–99.
4. Betancourt JD, Becerra L. Síndrome de Tourette, Etiopatogenia. [Tourette syndrome, Etiopathogenesis]. *Salutem Scientia Spiritus* 2018; 4(1):62-64.
5. Valdés King M, Ayodeji Uwagboe O. Síndrome de Gilles de la Tourette. *Rev cuba med gen integral.* 2018;34(1):63–70.
6. Cortes, M, y Soto, P. (2019). Perfil neurofuncional bajo el modelo ecológico en un adolescente con trastorno de Tourette en Villavicencio. [Neurofunctional profile under the ecological model in an adolescent with Tourette's disorder in Villavicencio]. <https://n9.cl/7t5ea>

John Sebastián Carvajal – Gavilanes; José Andrés Plazarte -Mullo; Odalis Abigail Peñaloza – López;
Marcia Alexandra Silva - Mata

7. Flórez JAR, Gutiérrez CRL. Enfoque clínico y neurofuncional del Síndrome Gilles de la Tourette. [Clinical and neurofunctional approach to Gilles de la Tourette Syndrome]. *Psicoespacios: Revista virtual de la Institución Universitaria de Envigado*. 2016;10(17):155-67.
8. Martelo Gómez RJ, Cabezas MM. Tics y síndrome de Tourette: ¿Son psicogénicos los tics? ¿Cuál es su fisiopatología y qué opciones terapéuticas existen? [Tics and Tourette syndrome: Are tics psychogenic? What is its pathophysiology and what therapeutic options are there?]. 2021. <https://n9.cl/cnesq>
9. Andrén P, Jakubovski E, Murphy TL, Woitecki K, Tarnok Z, Zimmerman-Brenner S, et al. European clinical guidelines for Tourette syndrome and other tic disorders-version 2.0. Part II: psychological interventions. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 2022;31(3):403–23. <https://n9.cl/7muqi>
10. Pringsheim T, Okun MS, Müller-Vahl K, Martino D, Jankovic J, Cavanna AE, et al. Practice guideline recommendations summary: Treatment of tics in people with Tourette syndrome and chronic tic disorders. *Neurology*. 2019;92(19):896–906. <https://n9.cl/jxpho>