

Síndrome de Gilles de la Tourette

JR Fernández García¹, ML Mellado Fernández², JA Bazuzaga Portillo², MA Ruiz Jiménez³

¹Servicio de Pediatría. ²Medicina Familiar y Comunitaria. ³Enfermería Infantil. Escuela Universitaria de Ciencias de la Salud. Hospital Universitario de Puerto Real (Cádiz). Universidad de Cádiz. Cádiz.

RESUMEN

El síndrome de Gilles de la Tourette es una enfermedad neuropsiquiátrica, de transmisión autosómica-dominante, que comienza en la infancia o adolescencia, de curso crónico y características clínicas atípicas.

Los autores describen el caso de un niño de once años de edad, que presentaba desde hacía varios años múltiples tics motores y vocales, coprolalia, trastornos de conducta, agresividad y fracaso escolar. Diagnosticado de síndrome de Gilles de la Tourette fue enviado a una Unidad de Salud Mental Infantil para su tratamiento.

Palabras clave: Síndrome de Gilles de la Tourette. Enfermedad de los múltiples tics. Niños.

GILLES DE LA TOURETTE'S SYNDROME

ABSTRACT

Gilles de la Tourette's syndrome is a chronic neuropsychiatric disorder with an autosomal dominant pattern of inheritance. It has a typical symptomatology and an onset during the childhood or the adolescence.

The authors report a case of Gilles de la Tourette's syndrome in a 11-year-old boy with an history of several years of multiple motor and vocal tics, coprolalia, behavioral disorders such as aggressivity, and school problems.

Once he was diagnosed of Gilles de la Tourette's syndrome, he was submitted to the Unity of Child Mental Diseases to be treated.

Key words: Gilles de la Tourette's syndrome. Chronic multiple tic disorder. Children.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Gilles de la Tourette o enfermedad de los múltiples tics fue descrita por este autor en 1885. Se trata de una enfermedad de curso crónico caracterizada por la aparición de múltiples tics motores y vocales. Los síntomas se agravan con las situaciones de tensión emocional y desaparecen durante el sueño.

Aunque en las formas típicas faltan los signos de lesión orgánica se cree que están afectados los núcleos basales, como consecuencia de un trastorno en el metabolismo de la dopamina.

El tratamiento consiste, generalmente, en un abordaje multidisciplinario que incluye una guía educativa, psicoterapia y medicación.

CASO APORTADO

Paciente varón de 11 años de edad que acudió a consulta por presentar desde dos años antes una serie de tics motores complejos que consistían en muecas, movimientos estereotipados generalizados, flexiones violentas en el cuello, guiños, movimientos de imitación de los padres y de distintos animales. A la vez emitía sonidos guturales, zumbidos, ladridos, maullidos, chillidos y graznidos. Con el paso del tiempo su vocabulario se había vuelto procaz, con presencia de coprolalia y copropraxia; había comenzado a presentar trastornos de conducta y agresividad en el entorno familiar y su círculo de amigos. Con esta sintomatología, el fracaso escolar surgió como una consecuencia lógica y esperada. Tras la realización de una serie de pruebas complementarias: hemograma, bioquímica, serología reumática, estudio oftalmológico, resonancia magnética nuclear de cráneo y electroencefalograma, que fueron normales, fue derivado a una Unidad de Salud Mental para que recibiera tratamiento adecuado.

COMENTARIOS

El síndrome de Gilles de la Tourette (SGT) o enfermedad de los múltiples tics fue descrita por este autor en 1885. Se trata de una alteración neuropsiquiátrica que comienza antes de los 21 años, generalmente de larga evolución, que se trasmite de forma autosómica dominante y que se caracteriza por tics vocales y motores múltiples y cambiantes⁽¹⁾. Los tics suelen comenzar en los hombros y en la cara y finalmente pueden afectar al resto del cuerpo. Consisten en parpadeos, muecas, sacudidas y movimientos espasmódicos. A diferencia de otros tics, en este síndrome apa-

recen multitud de tics vocales por afectación de los músculos respiratorios y de la deglución y el paciente puede presentar carraspeo, toses, resoplidos, olfateo, chasquidos, gruñidos, ladridos, aullidos y otros ruidos⁽¹⁾. Esta sintomatología suele agravarse en la etapa prepuberal, se atenúa en la pubertad y se estabiliza en la vida adulta⁽²⁾. A veces cursan con conductas agresivas, con fluctuaciones del ánimo y alteraciones de los impulsos e, incluso, con conductas autolíticas, consecuencias de la disfunción neurológica que padecen estos pacientes⁽¹⁾. Con el avance de la enfermedad puede aparecer coprolalia, ecolalia, copropraxia, juramentos y gestos elaborados. Los síntomas acompañantes consisten en movimientos de imitación de una persona observada por el paciente (ecocinesis), repetición de sus propias palabras o frases (palilalia), realizar movimientos complicados o tocar objetos de forma compulsiva⁽²⁾. Es frecuente la aparición de alteraciones del sueño, siendo su prevalencia significativamente superior a la población sana de la misma edad, sintomatología que es más frecuente cuando el SGT se asocia al síndrome de déficit de atención-hiperactividad (SDAH)⁽⁵⁾. Por otra parte, algunos autores han encontrado un déficit de atención con o sin hiperactividad en el 49-83% de los pacientes con SGT y más del 50% de pacientes con SDAH presentan ellos o su familia una historia de tics crónicos⁽⁶⁾.

Se cree que el SGT está provocado por una alteración de los ganglios basales⁽¹⁾. En un estudio comparativo por resonancia magnética nuclear de diferentes estructuras de los ganglios basales, se observó que no existían diferencias de tamaño de los núcleos caudado, putamen, globo pálido o de los ventrículos cerebrales de pacientes afectados de SGT con respecto a la población normal. Sin embargo, sí existían diferencias significativas cuando se comparaba la simetría derecha-izquierda⁽⁷⁾. Además de estos núcleos han sido implicadas otras estructuras. Peterson et al. aseguran que el estriado ventral, el cuerpo caloso, el tálamo y el mesencéfalo son importantes sustratos potenciales en la formación o modulación de los tics, y que el sistema límbico, incluyendo el hipotálamo y el *cingulus*, así como el núcleo caudado parecen ser importantes en la neurobiología del trastorno obsesivo-compulsivo⁽⁸⁾. Los datos hallados en un trabajo realizado por Baumgardner et al. sugieren un aumento de tamaño del cuerpo caloso en niños con SGT, y que esa diferencia es independiente de la edad, del volumen intracraneal y de la existencia o no del SDAH⁽⁹⁾.

En la fisiopatología del SGT se ha implicado al sistema dopaminérgico, detectándose alteraciones en neurotransmisores, tales como una disminución en los niveles urinarios de 3-metoxi-4-hidroxifenilglicol y de serotonina, así como de metabolitos del ácido indolacético y del ácido m- y p-hidroxifenilacético⁽¹⁰⁾. La capacidad máxima de fijación de la proteína transportadora de la serotonina en las plaquetas se encuentra disminuida en los pacientes con trastorno obsesivo-compulsivos en relación con los controles normales y con los pacientes con SGT. Niveles reducidos de AMPc se han encontrado en la corteza cerebral y el putamen de pacientes con SGT. En individuos con alteración de los movimientos (SGT, tics vocales y/o motores, corea y movimientos coreiformes) hay mayor probabilidad de encontrar anticuerpos antineuronales y un título antiestreptocócico elevado que en los que no tienen estas alteraciones⁽¹¹⁾. En un estudio con 38 pacientes con síntomas obsesivo-compulsivos, se hallaron anticuerpos dirigidos contra el núcleo caudado, el putamen contra ambos⁽¹²⁾.

The Tourette Syndrome Classification Study Group ha tomado para sí la misión de definir los criterios diagnósticos para los trastornos de los tics. Con respecto al SGT los criterios son:

- a. Tics motores múltiples y uno o más tics vocales que se manifiestan simultáneamente a lo largo de la enfermedad.
- b. Tics que se presentan diariamente o casi diariamente de forma intermitente durante, al menos, un año.
- c. La localización anatómica, número, frecuencia, complejidad o severidad de los tics cambian a lo largo del tiempo.
- d. El comienzo es anterior a los 21 años de edad.
- e. No existen factores neurológicos o médicos concurrentes que puedan explicar los tics⁽¹³⁾.

El tratamiento del SGT consiste en un abordaje multidisciplinario, que incluye una guía educativa, psicoterapia y medicación, que en la práctica siempre es necesaria^(1,14). Los niños con SGT precisan una educación especial al presentar con frecuencia dificultades para el aprendizaje⁽¹⁵⁻¹⁶⁾. Abwender et al. afirman que en torno al 22% de los pacientes con SGT tienen alteraciones en el aprendizaje y en el resto se observan casos de dificultades en la retención. Para estos autores el SDAH puede servir como predictor de problemas escolares⁽¹⁵⁾. Asimismo, se ha demostrado que el mejor conocimiento de la enfermedad por parte de los educadores, el apoyo social y el entrenamiento del

paciente en las respuestas competitivas, son efectivos en la eliminación de los tics motores.

El tratamiento farmacológico está dirigido a mejorar la sintomatología en los tics crónicos, el SDAH y los trastornos de conducta. La desipramina se ha mostrado eficaz en el control de los tics crónicos (82%) y del SDAH (80%), porcentajes que la nortriptilina no alcanza en el caso de los tics crónicos (67%), pero que supera en SDAH (92%). El metilfedinato actúa preferentemente en niños con moderada hiperactividad y gran déficit de atención, y reduce de forma significativa la conducta alterada y agresiva. La clonidina es un fármaco útil para el SGT asociado con trastornos obsesivo-compulsivos y SDAH, en cambio, debe evitarse en niños depresivos. La guanfacina reduce la severidad de los tics motores y fónicos. El deprenilo mejora la sintomatología del SDAH en un 90% de los casos, aunque en alguna ocasión los pacientes han visto agravados sus tics. En un ensayo clínico controlado aleatorio a doble ciego durante 24 meses se testaron dos antagonistas dopaminérgicos: el haloperidol y la pimocida. Se demostró que, a dosis equivalentes, la pimocida es superior al haloperidol en el control de los síntomas del SGT en niños y adolescentes, mejorando la puntuación de la "Escala Global para el síndrome de la Tourette", siendo los efectos adversos severos mayores para este último. Además, la pimocida también es superior al haloperidol en la mejora de las pruebas de memoria en pacientes con SGT⁽¹⁶⁾.

De muy reciente aportación es el trabajo realizado en Sevilla por Cruz Guerrero et al. en el que señalan la excelente respuesta a la risperidona en un paciente adolescente diagnosticado de SGT. Tras diez meses de tratamiento asociado a haloperidol, carbamazepina y clorhidrato de biperideno desaparecieron los tics, las estereotipias de tocamientos y las crisis de agresividad. Completan los datos de su evolución favorable la integración voluntaria del paciente en su entorno escolar y su círculo de amigos⁽¹⁷⁾.

BIBLIOGRAFÍA

- Cohen DJ. Tourette's syndrome: psychopathology of development in a model of neuropsychiatric dysfunction in children. *Psychiatr Infant* 1992; **35**:365-419.
- Castells P. Trastornos emocionales y de conducta. En: Cruz M, dir. Tratado de Pediatría. 6ª ed. Vol II. Barcelona. Espaxs S A, 1989. pp. 1603-1618.
- Peterson BS. Considerations of natural history and pathophysiology in the psychopharmacology of Tourette's syndrome. *J Clin Psychiatry* 1996; **57** Suppl 9:24-34.
- Buitelaar JK. Self-injurious behaviour in retarded children: clinical phenomena and biological mechanisms. *Acta Paedopsychiatr* 1993; **56**:105-111.
- Allen RP, Singer HS, Brown JE et al. Sleep disorders in Tourette syndrome: a primary or unrelated problem? *Pediatr Neurol* 1992; **8**:275-280.
- Knell ER, Comings DE. Tourette's syndrome and attention-deficit hyperactivity disorder: evidence for a genetic relationship. *J Clin Psychiatry* 1993; **54**:331-337.
- Singer HS, Reiss AL, Brown JE, et al. Volumetric MRI changes in basal ganglia of children with Tourette's syndrome. *Neurology* 1993; **43**:950-956.
- Peterson BS, Bronen RA, Duncan CC. Three cases of symptom change in Tourette's syndrome and obsessive-compulsive disorder associated with paediatric cerebral malignancies. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1996; **61**:497-505.
- Baumgardner TL, Singer HS, Denckla MB, et al. Corpus callosum morphology in children with Tourette syndrome and attention deficit hyperactivity disorder. *Neurology* 1996; **47**:477-482.
- Bornstein RA, Baker GB. Urinary amines in adults with Tourette's syndrome. *Psychiatry Res* 1992; **43**:277-285.
- Kiessling LS, Marcotte AC, Culpepper L. Antineuronal antibodies in movement disorders. *Pediatrics* 1993; **92**:39-43.
- Kiessling LS, Marcotte AC, Culpepper L. Antineuronal antibodies: tics and obsessive-compulsive symptoms. *J Dev Behav Pediatr* 1994; **15**:421-425.
- Definitions and classification of tic disorders. The Tourette Syndrome Classification Study Group. *Arch Neurol* 1993; **50**:1013-1016.
- Sallee FR, Nesbitt L, Jackson C et al. Relative efficacy of haloperidol and pimozide in children and adolescents with Tourette's disorder. *Am J Psychiatry* 1997; **154**:1057-1062.
- Abwender DA, Como PG, Kurlan R, et al. School problems in Tourette's syndrome. *Arch Neurol* 1996; **53**:509-511.
- Eapen V, Robertson MM, Zeitlin H et al. Gilles de la Tourette's syndrome in special education schools: a United Kingdom study. *J Neurol* 1997; **244**:378-382.
- Cruz Guerrero G, Benjumea Pinto P, Ródenas Luque G et al: Síndrome de Gilles de la Tourette: Tratamiento con Risperidona. *Vox Paediatrica* 1998; **6**:75-76.

Correspondencia:
José Ramón Fernández García
San Ignacio, 1 ático
11100 San Fernando (Cádiz)