

Síndrome de Tourette

A stylized, light-colored human figure is depicted in a dynamic, almost dancing pose, with one arm raised and the other bent. The figure is composed of smooth, flowing lines. Below the figure, a thick, light-colored line resembling an ECG pulse or a stylized signature extends across the bottom of the page. The background is a solid, vibrant red, with a dark grey rectangular block in the top left corner and a light beige vertical bar on the right side.

U.S. DEPARTMENT OF HEALTH
AND HUMAN SERVICES
Public Health Service
National Institutes of Health



Síndrome de Tourette

¿Qué es el síndrome de Tourette?

El síndrome de Tourette (TS, siglas en inglés) es un trastorno neurológico caracterizado por movimientos repetitivos, estereotipados e involuntarios y vocalizaciones denominadas tics. El trastorno recibe su nombre del Dr. Georges Gilles de la Tourette, el neurólogo pionero francés quien en 1885 describió por primera vez la afección en un noble francés de 86 años de edad.

Los síntomas precoces de TS típicamente se notan por primera vez en la infancia, con el inicio promedio entre los 3 y 9 años de edad. El TS aparece en personas de todos los grupos étnicos; los varones se ven afectados con una frecuencia de alrededor de 3 a 4 veces más que las mujeres. Se estima que 200,000 estadounidenses tienen la forma más grave de TS, y que uno de cada 100 exhibe síntomas más leves y menos complejos como tics vocales o motores crónicos. Aunque el TS puede ser una afección crónica con síntomas que duran toda la vida, la mayoría de las personas con la afección tiene sus peores síntomas de tic en la adolescencia temprana, con mejoría que se produce al final de la adolescencia y que continúa a la edad adulta.

¿Cuáles son los síntomas?

Los tics se clasifican como simples o complejos. Los tics motores simples son movimientos súbitos, breves y repetitivos que involucran a un número limitado de grupos musculares. Algunos de los tics simples más comunes incluyen el parpadeo de los ojos y otros movimientos de los ojos, muecas faciales, encogimiento de los hombros, y sacudidas de la cabeza y el hombro. Las vocalizaciones simples pueden incluir aclararse la garganta repetidamente, el olfateo o gruñidos. Los tics complejos son patrones de movimientos diferenciados y coordinados que involucran a diversos grupos musculares. Los tics motores complejos pueden incluir las muecas faciales combinadas con una torsión de la cabeza y un encogimiento del hombro. Otros tics motores complejos pueden parecer realmente intencionales, incluyendo olfatear o tocar objetos, brincar, saltar, doblarse o contorsionarse. Los tics vocales simples pueden ser aclararse la garganta, olfatear/resoplar, gruñir o ladrar. Los tics vocales más complejos incluyen palabras o frases. Probablemente los tics más dramáticos y discapacitantes incluyen movimientos motores que producen daño auto-infligido como golpearse uno mismo en la cara o tics vocales que incluyen coprolalia (balbucear palabras socialmente inapropiadas tales como decir palabrotas) o ecolalia (repetir las palabras o frases de los demás). Sin embargo, la coprolalia solamente está presente en un pequeño número (10 a 15 por ciento) de individuos con TS. Algunos tics están

precedidos por una urgencia o sensación en el grupo muscular afectado, comúnmente llamado urgencia premonitoria. Algunas personas con TS describirán la necesidad de completar un tic de una cierta manera o un cierto número de veces con el fin de aliviar la urgencia o disminuir la sensación.

A menudo los tics empeoran con la excitación o la ansiedad y mejoran durante actividades calmas y enfocadas. Ciertas experiencias físicas pueden desencadenar o empeorar los tics, por ejemplo los cuellos ajustados pueden desencadenar tics en el cuello, o escuchar a otra persona olfatear o aclararse la garganta puede desencadenar sonidos similares. Los tics no desaparecen durante el sueño pero a menudo disminuyen significativamente.

¿Cuál es el curso de TS?

Los tics vienen y se van con el correr del tiempo, variando en tipo, frecuencia, ubicación y gravedad. Los primeros síntomas generalmente aparecen en el área de la cabeza y el cuello y pueden evolucionar hasta incluir músculos del tronco y las extremidades. Generalmente los tics motores preceden al desarrollo de tics vocales y los tics simples a menudo preceden a los tics complejos. La mayoría de los pacientes experimenta intensidad máxima de tics antes de los años de la adolescencia media, con mejoría para la mayoría de los pacientes en los años de la adolescencia tardía y del adulto joven. Aproximadamente 10-15 por ciento de los afectados tiene un curso progresivo o discapacitante que dura en la edad adulta.

¿Pueden las personas con TS controlar sus tics?

Aunque los síntomas de TS son involuntarios, a veces algunas personas pueden suprimir, esconder o por otra parte controlar sus tics esforzándose para minimizar su impacto sobre el funcionamiento. Sin embargo, a menudo las personas con TS informan sobre una acumulación sustancial en la tensión cuando suprimen sus tics hasta el punto en el que sienten que deben expresar el tic. Los tics en respuesta a un desencadenante ambiental parecen ser voluntarios o intencionales pero no lo son.

¿Qué causa el TS?

Aunque la causa del TS sea desconocida, la investigación actual señala las anomalías en ciertas regiones cerebrales (incluyendo los ganglios basales, lóbulos frontales y la corteza), los circuitos que interconectan estas regiones, y los neurotransmisores (dopamina, serotonina, y norepinefrina) responsables de la comunicación entre las células nerviosas. Dada la frecuente presentación compleja del TS, es probable que la causa del trastorno sea igualmente compleja.

¿Qué trastornos están asociados con TS?

Muchos individuos con TS experimentan problemas adicionales neuroconductuales que a menudo causan más deterioro que los mismos tics. Estos incluyen falta de atención, hiperactividad e impulsividad (trastorno de hiperactividad y déficit de atención—ADHD); problemas con la lectura, escritura y aritmética; y síntomas obsesivo-compulsivos como pensamientos/preocupaciones intrusivos y conductas repetitivas. Por ejemplo, las preocupaciones sobre suciedad y gérmenes puede asociarse con el lavado de manos repetitivo, y las inquietudes de que pasen cosas malas pueden asociarse con conductas ritualistas como contar, repetir, u ordenar y reordenar. Las personas con TS también informaron sobre problemas con trastornos de depresión o ansiedad, al igual que otras dificultades de vida que pueden o no estar directamente relacionadas con TS. Además, aunque la mayoría de los individuos con TS experimenta una disminución significativa en los tics motores y vocales en la adolescencia tardía y como adultos jóvenes, podrían persistir las afecciones neuroconductuales asociadas. Dado el rango de complicaciones posibles, las personas con TS estarían mejor atendidas recibiendo atención médica que proporcione un plan de tratamiento integral.

¿Cómo se diagnostica el TS?

TS es un diagnóstico que hacen los médicos después de verificar que el paciente haya tenido tics motores y vocales durante al menos 1 año. La existencia de otras enfermedades neurológicas o psiquiátricas también puede ayudar a los médicos a llegar al diagnóstico. No es frecuente que los tics sean erróneamente diagnosticados por médicos experimentados. Sin embargo, los síntomas o presentaciones atípicas (por ejemplo, el inicio de los síntomas en la edad adulta) pueden requerir la experiencia de la especialidad para hacer el diagnóstico. No se necesitan análisis de sangre, laboratorio, o pruebas con imágenes para hacer el diagnóstico. En casos raros, pueden usarse estudios con neuroimágenes, como imágenes de resonancia magnética (IRM) o tomografía computarizada (CT), electroencefalogramas (EEG), o ciertos análisis de sangre para descartar otras afecciones que puedan ser confundidas con TS cuando los antecedentes o el examen clínico sean atípicos.

No es infrecuente que los pacientes obtengan un diagnóstico formal de TS solamente después de que los síntomas hayan estado presentes por algún tiempo. Las razones de esto son muchas. Para las familias y médicos no familiarizados con TS, los síntomas leves o hasta moderados de tic pueden ser considerados inconsecuentes, parte de una fase de desarrollo, o el resultado de otra afección. Por ejemplo, los padres pueden pensar que parpadear los

ojos está relacionado con problemas de la vista o que olfatear está relacionado con alergias de temporada. Muchos pacientes se autodiagnostican después que ellos, sus padres, otros parientes o amigos leen o escuchan sobre TS de otros.

¿Cómo se trata el TS?

Debido a que con frecuencia los síntomas de tic no causan deterioro, la mayoría de las personas con TS no requiere medicamentos para la supresión de los tics. Sin embargo, se dispone de medicamentos eficaces para aquellos en quienes los síntomas interfieren con el funcionamiento. Los neurolépticos (medicamentos que pueden usarse para tratar los trastornos psicóticos y no psicóticos) son uniformemente los medicamentos más útiles para la supresión de los tics; se dispone de una cantidad pero algunos son más eficaces que otros (por ejemplo, haloperidol y pimozida).

Desgraciadamente, no hay un medicamento que sea útil en todas las personas con TS, ni un medicamento que elimine completamente los síntomas. Además, todos los medicamentos tienen efectos secundarios. Muchos efectos secundarios de los neurolépticos pueden manejarse iniciando el tratamiento lentamente y reduciendo la dosis cuando aparecen los efectos secundarios. Los efectos secundarios más comunes de los neurolépticos incluyen sedación, aumento de peso, y lentitud cognitiva. Los efectos secundarios neurológicos como temblor,

reacciones distónicas (movimientos o posturas de torsión), síntomas de tipo parkinsoniano, y otros movimientos discinéticos (involuntarios) son menos comunes y se manejan rápidamente con la reducción de la dosis.

La suspensión de los neurolépticos después del uso a largo plazo debe hacerse lentamente para evitar los aumentos de los tics de rebote y las disquinesias de la abstinencia. Una forma de disquinesia denominada disquinesia tardía es un trastorno del movimiento distinto del TS que puede resultar del uso crónico de los neurolépticos. El riesgo de este efecto secundario puede reducirse usando dosis más bajas de neurolépticos durante períodos más cortos de tiempo.

Otros medicamentos también pueden ser útiles para reducir la gravedad de los tics, pero la mayoría no ha sido extensamente estudiada o ha mostrado ser uniformemente útil como los neurolépticos. Los medicamentos adicionales con eficacia demostrada incluyen los agonistas alfa-adrenérgicos como clonidina y guanfacina. Estos medicamentos se usan principalmente para la hipertensión pero también en el tratamiento de los tics. El efecto secundario más común de estos medicamentos que impide su uso es la sedación. Sin embargo, dado el bajo riesgo de efectos secundarios asociado con estos medicamentos, a menudo se usan como agentes de primera línea antes de proceder al tratamiento con neurolépticos.

También se dispone de medicamentos eficaces para tratar algunos de los trastornos neuroconductuales asociados que pueden presentarse en los pacientes con TS.

La investigación reciente muestra que medicamentos estimulantes como el metilfenidato y la dextroanfetamina pueden reducir los síntomas de ADHD en las personas con TS sin causar que los tics empeoren.

Sin embargo, la etiqueta de producto de los estimulantes actualmente contraindica el uso de estos medicamentos en los niños con tics/TS y en aquellos con antecedentes familiares de tics. Los científicos esperan que estudios futuros incluyan una discusión detallada de los riesgos y beneficios de los estimulantes en las personas con TS o antecedentes familiares de TS que aclare el tema. Para los síntomas obsesivo-compulsivos que interrumpen significativamente el funcionamiento diario, los inhibidores de recaptación de la serotonina (clomipramina, fluoxetina, fluvoxamina, paroxetina, y sertralina) han demostrado ser eficaces en algunos pacientes.

Los tratamientos conductuales tales como el entrenamiento de la toma de conciencia y de respuesta a la competencia también pueden ser usados para reducir los tics. Un estudio de control reciente patrocinado por NIH, multicéntrico, aleatorio, denominado Intervención Conductual Cognitiva para Tics, o CBIT, demostró que el entrenamiento para moverse voluntariamente en respuesta a una urgencia premonitoria puede reducir los síntomas de tic. Otras terapias conductuales,

como la biorretroalimentación o la terapia de apoyo, no han demostrado que reduzcan los síntomas de tic. Sin embargo, la terapia de apoyo puede ayudar a una persona con TS a enfrentar mejor el trastorno y a lidiar con los problemas sociales y emocionales secundarios que a veces aparecen.

¿Se hereda el TS?

La evidencia de estudios de mellizos y familias sugiere que el TS es un trastorno heredado. Aunque los estudios familiares tempranos sugieren un modo autosómico dominante de herencia (un trastorno autosómico dominante es uno en el cual una sola copia del gen defectuoso, heredado de uno de los padres, es necesaria para producir el trastorno), estudios más recientes sugieren que el patrón de herencia es mucho más complejo. Aunque pudiera haber algunos genes con efectos sustanciales, también es posible que muchos genes con efectos más pequeños y factores ambientales jueguen un papel en el desarrollo del TS.

Los estudios genéticos también sugieren que algunas formas de ADHD y OCD están genéticamente relacionadas con el TS, pero hay menos evidencia de una relación genética entre el TS y otros problemas neuroconductuales que comúnmente coexisten con el TS. Es importante que las familias entiendan que la predisposición genética no necesariamente da como resultado un TS desarrollado; en cambio, podría auto-expresarse como un trastorno

de tic más leve o como conductas obsesivo-compulsivas. También es posible que la descendencia que transporte el gen no desarrolle ningún síntoma de TS.

El sexo de la persona también juega un papel importante en la expresión genética del TS. Los varones en riesgo tienen más probabilidades de tener tics y las mujeres en riesgo tienen más probabilidades de tener síntomas obsesivo-compulsivos.

El asesoramiento genético de los individuos con TS debe incluir una revisión completa de todas las enfermedades potencialmente hereditarias de la familia.

¿Cuál es el pronóstico?

Aunque no existe cura para el TS, en muchos individuos la afección mejora en la adolescencia tardía y en el comienzo de la década de los 20. Como resultado, algunos realmente podrían estar libres de síntomas o ya no necesitar medicamentos para la supresión de los tics. Aunque el trastorno generalmente es crónico y dura toda la vida, no es una enfermedad degenerativa. Los individuos con TS tienen una expectativa de vida normal. El TS no deteriora la inteligencia. Aunque los síntomas de tic tienden a disminuir con la edad, es posible que los trastornos neuroconductuales como ADHD, OCD, (trastorno obsesivo-compulsivo), la depresión, ansiedad generalizada, ataques de pánico, y cambios de humor puedan persistir y causar deterioro en la vida adulta.

¿Cuál es el mejor entorno educativo para los niños con TS?

Aunque los estudiantes con TS a menudo funcionan bien en el aula regular, el ADHD, las discapacidades de aprendizaje, los síntomas obsesivo-compulsivos, y los tics frecuentes pueden interferir mucho con el desempeño académico o el ajuste social. Después de una evaluación integral, los estudiantes deben ser colocados en un entorno educativo que cubra sus necesidades individuales. Los estudiantes pueden requerir clases privadas, clases especiales y más reducidas, y en algunos casos escuelas especiales.

Todos los estudiantes con TS necesitan un entorno tolerante y compasivo que los aliente a trabajar en su potencial completo y que sea lo suficientemente flexible para acomodar sus necesidades especiales. Este entorno puede incluir un área de estudio privada, exámenes fuera del aula regular, o hasta exámenes orales cuando los síntomas del niño interfieren con su capacidad para escribir. Las pruebas sin límite de tiempo reducen el estrés en los estudiantes con TS.

¿Qué investigación se está realizando?

Dentro del gobierno Federal, el National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS), una parte de los Institutos Nacionales de Salud (NIH), es responsable de patrocinar y realizar investigación en el cerebro y el sistema nervioso. El NINDS y otros componentes de NIH, como los Institutos Nacionales de Salud, el Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano *Eunice Kennedy Shriver*, el Instituto Nacional para Abuso de Drogas y el Instituto Nacional para la Sordera y otros Trastornos de la Comunicación, patrocinan la investigación de relevancia en el TS, ya sea en los laboratorios de NIH o por medio de subvenciones a instituciones de investigación principales en todo el país. Otro componente del Departamento de Salud y Servicios Humanos, el Centro Para el Control y la Prevención de Enfermedades, patrocina programas profesionales de educación al igual que la investigación sobre TS.

El conocimiento sobre TS proviene de estudios en un número de disciplinas médicas y científicas, incluyendo la genética, neuroimágenes, neuropatología, estudios clínicos (con y sin medicamentos), epidemiología, neurofisiología, neuroinmunología, y ciencia clínica descriptiva/diagnóstica.

Estudios genéticos. Actualmente, los investigadores patrocinados por NIH están llevando a cabo una variedad de estudios genéticos en gran escala. Los avances rápidos en la tecnología de descubrimiento de genes permitirán enfoques de evaluación de todo el genoma en el TS. Encontrar el gen o genes del TS sería un gran paso hacia el entendimiento de factores genéticos de riesgo. Además, entender la genética de los genes del TS puede reforzar el diagnóstico clínico, mejorar el asesoramiento genético, llevar a la aclaración de la patofisiología, y a proporcionar claves para terapias más eficaces.

Estudios con neuroimágenes. Los avances en la tecnología con imágenes y un aumento en los investigadores capacitados han llevado al uso aumentado de técnicas nuevas y poderosas para identificar regiones cerebrales, circuitos, y factores neuroquímicos importantes en el TS y afecciones relacionadas.

Neuropatología. Ha habido un aumento en el número y la calidad de cerebros postmortem donados de los pacientes con TS a disposición para propósitos de investigación. Este aumento, unido a avances en las técnicas neuropatológicas, ha llevado a hallazgos iniciales con implicaciones para estudios con neuroimágenes y modelos con animales de TS.

Estudios clínicos. Un número de estudios clínicos sobre TS recientemente se ha completado o está en curso actualmente. Estos incluyen estudios sobre tratamientos estimulantes de ADHD en TS y tratamientos conductuales para reducir la gravedad de los tics en niños y adultos. Los estudios más pequeños con enfoques de tratamiento novedosos como los agonistas de la dopamina y los medicamentos glutamatérgicos también se muestran prometedores.

Epidemiología y ciencia clínica. Estudios epidemiológicos cuidadosos ahora estiman que la prevalencia de TS es sustancialmente mayor que lo que se pensó previamente con una gama más amplia de gravedad clínica. Más aún, estudios clínicos están proporcionando nuevos hallazgos sobre TS y enfermedades coexistentes. Estos incluyen los estudios de subtipo de TS y OCD, un examen al enlace entre el ADHD y los problemas de aprendizaje en los niños con TS, una nueva apreciación a los tics sensoriales, y el papel de los trastornos coexistentes en los ataques de furia. Una de las áreas más importantes y controvertidas de la ciencia del TS implica la relación entre TS y la lesión cerebral autoinmunitaria asociada con las infecciones estreptocócicas beta-hemolíticas del grupo A u otros procesos infecciosos. Actualmente existe un número de investigaciones clínicas y epidemiológicas en curso en esta área enigmática.

¿Dónde puedo obtener más información?

Para obtener más información acerca de trastornos neurológicos o programas de investigación patrocinados por el National Institute of Neurological Disorders and Stroke, comuníquese con la Unidad de Recursos Neurológicos y Red de Información del Instituto (BRAIN, siglas en inglés) en:

BRAIN

P.O. Box 5801
Bethesda, MD 20824
800-352-9424
www.ninds.nih.gov

También se dispone de información de las siguientes organizaciones:

Tourette Syndrome Association

42-40 Bell Boulevard, Suite 205
Bayside, NY 11361-2820
718-224-2999
888-4-TOURET (486-8738)
http://tsa-usa.org



National Institute of
Neurological Disorders
and Stroke

NIH . . . Turning Discovery Into Health

Preparado por:
Office of Communications and Public Liaison
National Institute of Neurological
Disorders and Stroke

National Institutes of Health
Department of Health and Human Services
Bethesda, Maryland 20892-2540