



GOBIERNO DEL
PRINCIPADO DE ASTURIAS

CONSEJERÍA DE SALUD Y SERVICIOS SANITARIOS



A.P.A.S.T.T.A.
ASOCIACIÓN DEL PRINCIPADO DE ASTURIAS DE
SÍNDROME DE TOURETTE Y TRASTORNOS ASOCIADOS

www.touretteasturias.es
touretteasturias@latinmail.com

AVILÉS

C/ PALACIO VALDÉS, 2 BAJO
33401 - AVILÉS - ASTURIAS
TLFN.: 985 511 401 - 625 244 229

GIJÓN

HOTEL DE ASOCIACIONES DE APOYO MUTUO
AVDA. DE GALICIA Nº 62
33212 - GIJÓN - ASTURIAS
TLFN.: 985 386 435 - 696 021 348

OVIEDO

TLFN.: 984 186 848 - 650 157 443

SÍNDROME DE TOURETTE Y TRASTORNOS ASOCIADOS



A.P.A.S.T.T.A.

ASOCIACIÓN DEL PRINCIPADO DE ASTURIAS DE
SÍNDROME DE TOURETTE Y TRASTORNOS ASOCIADOS

Informe clínico y científico
sobre el Síndrome de Tourette
y Trastornos Asociados.

INTRODUCCIÓN

Los tics son movimientos involuntarios o ruidos producidos por la nariz, boca y cuello, de aparición brusca y breve duración, que se efectúan repetidamente y sin intencionalidad.

Los tics constituyen uno de los trastornos neurológicos más frecuentes en la infancia. Se calcula que aproximadamente una cuarta parte de la población infantil presenta tics en algún momento. La mayoría de veces los tics son transitorios; otras veces persisten durante años, incluso duran toda la vida, como en el caso del síndrome de Tourette, donde se asocian tics motores y tics vocales. En estas páginas nos centraremos, sobretodo, en lo que es el síndrome de Tourette.

El síndrome de Tourette es un trastorno caracterizado por una complejidad de síntomas neurológicos y trastornos de conducta. Se considera una enfermedad hereditaria en la mayoría de los pacientes.

La causa de esta enfermedad es aún desconocida aunque ha sido durante muchos años considerada de origen psicogenético. Hay una serie de evidencias que indican que en esta enfermedad se produce una alteración de una sustancia química cerebral llamada dopamina. La dopamina que en parte se fabrica en el cerebro, interviene en el control, entre otros, de los movimientos motores. Parece ser que en el síndrome de Tourette está aumentada la actividad de esta sustancia, ya que la enfermedad de los tics puede mejorarse administrando medicamentos que bloqueen la acción de la dopamina.

En la segunda conferencia internacional científica del síndrome de Tourette, celebrada en 1991, en el discurso de apertura, el Dr. Oliver Sacks, prestigioso neurólogo y escritor, dijo: que él mismo había tenido dificultad para comprender únicamente el síndrome de Tourette dentro de los confines de la clínica, y que él necesitaba participar en las vidas de sus pacientes que padecían dicha enfermedad en el mundo real para apreciar todo el significado de la enfermedad: "Toda experiencia con una persona que padezca la enfermedad es una nueva experiencia", ve cosas que usted nunca antes había visto, aprende cosas que nunca antes había aprendido". Después de 20 años de observar detalladamente a muchas personas con síndrome de Tourette, él ha llegado a apreciar que el síndrome no es sólo una enfermedad sino "un modo de ser" para muchos individuos. El Dr. Sacks solicitó al público presente, médicos y científicos que consideraran el síndrome de Tourette no sólo como una enfermedad, sino como una diferencia que se debe respetar.

UN POCO DE HISTORIA

Una de las primeras personas afectadas por esta enfermedad, de la que se tenga noticia fue posiblemente Mary Hall; su caso fue descrito por William Drage el año 1663 en Gran Bretaña. Otro caso descrito clásicamente en la literatura inglesa data del siglo XIII y es el de Samuel Johnson, que sorprendía con sus guiños de ojos y contorsiones.

La primera descripción médica clara de este trastorno se encuentra en los escritos de Jean-Marc Itard, el cual en 1825, describió el caso de la marquesa de Dampierre. Esta paciente presentaba movimientos convulsivos en los brazos y en las manos desde los 7 años de edad. En la pubertad

empezó a emitir gritos extraños e incomprensibles, y después de casarse las contorsiones irregulares y violentas, las vocalizaciones y guiños comprometieron sus buenas maneras. Como consecuencia de ellos fue obligada a vivir recluida hasta su muerte a la edad de 85 años.

Gilles de la Tourette, en 1885 describió claramente este trastorno que lleva su nombre, y puso énfasis en la tríada formada por tics múltiples, coprolalia y ecolalia, aunque en los últimos años los criterios diagnósticos se han ampliado.

Hughlings Jackson también describió un caso en el London Hospital Gazette, probablemente cuando ya tenía conocimiento de esta enfermedad, ya que Gilles de la Tourette había visitado Londres poco antes. Kinnier Wilson describió diversos casos. En el año 1935 Creak y Guttnan hicieron constar 6 casos más en el Hospital Maudsley donde eran considerados de etiología infecciosa.

A pesar de las dificultades sociales que padecen algunos de estos pacientes, han existido en la historia celebridades con tics más o menos aparatosos, que a pesar de todo, han conquistado la fama o la fortuna. Entre estos se encuentran Napoleón, el emperador romano Claudio y Mozart.

¿QUÉ ES EL SINDROME DE TOURETTE?

Es una sintomatología neurológica de carácter crónico y fluctuante que suele aparecer entre los 2 y los 22 años de edad. Está constituida esencialmente por tics motores múltiples y crónicos a tics vocales. A menudo se asocia a alteraciones de la conducta que describiremos más adelante.

El término "involuntario" utilizado para describir tics nerviosos es motivo de muchas confusiones, puesto que es bien sabido que la mayoría de las personas con el síndrome de Tourette sí pueden controlar un poco sus síntomas. Lo que no se reconoce es que el control, que se puede ejercer desde segundos hasta horas seguidas, sólo retrasa los arranques más graves de los síntomas. Los tics nerviosos son como una sensación irresistible como la necesidad de estornudar o incluso respirar, y que finalmente el paciente lo tiene que realizar. Las personas con dicho trastorno a menudo buscan un lugar retirado para dar rienda suelta a sus tics después de haberlos estado aguantando durante las horas escolares o de trabajo. Típicamente, los tics nerviosos aumentan como resultado de una tensión o presión y disminuyen con la relajación o la concentración sobre un trabajo absorbente.

Los tics motores constituyen el síntoma inicial en la mayoría de los pacientes y son interpretados a menudo por los padres, maestros o médicos de cabecera como "tics nerviosos". Cuando estos tics afectan a grupos musculares aislados como en el caso del parpadeo de ojos excesivo, se consideran tics motores simples. Estos afectan, en más de un 90% de los casos, a la musculatura craneal, del cuello y de la espalda, pero pueden extenderse a los músculos del tronco y de las extremidades.

En un 50% de los pacientes pueden aparecer en algún momento de la enfermedad movimientos más elaborados, que a pesar de tener apariencia deliberada, son también involuntarios.

Estos tipos de movimientos se catalogan como tics motores complejos. Afectan en general a diferentes grupos musculares y su duración es con frecuencia irregular y variable. Como por ejemplo movimientos de aleteo con los

brazos, dar vueltas sobre sí mismo o agacharse al caminar. Los tics vocales constituyen otro síntoma característico de la enfermedad que tarde o temprano suele afectar a todos los pacientes. Se constituyen por la emisión involuntaria de diversos sonidos que al ser emitidos se denominan tics vocales simples, y cuando se trata de la emisión de palabras o frases, tics vocales complejos. También se incluye la ecolalia (repetición de palabras emitidas por otros).

Otros síntomas que pueden aparecer en esta enfermedad son la ecopraxia o imitación de gestos hechos por otras personas, y también la palilalia (palabras emitidas por uno mismo).

Tal como hemos dicho los tics pueden ser suprimidos voluntariamente por un período variable de tiempo. No obstante, este control supone para el paciente un auténtico esfuerzo que puede condicionar un aumento de la tensión interna y provocar una descarga sintomática de tics posterior al control.

TRASTORNOS DE CONDUCTA

TRASTORNO OBSESIVO-COMPULSIVO

Algunos pacientes presentan únicamente tics motores y vocales múltiples, pero otros tienen también síntomas obsesivo-compulsivos que pueden interferir en la vida tanto o más que los tics.

Las obsesiones son ideas, pensamientos, imágenes o impulsos recurrentes y persistentes que no son producidos voluntariamente, sino que invaden la conciencia y son considerados desagradables o sin sentido. El enfermo intenta ignorarlos o suprimirlos.

Las compulsiones son conductas repetitivas y aparentemente finalistas que se realizan según determinadas reglas de forma estereotipada. El acto se realiza con sensación de compulsión subjetiva, junto con un deseo de resistir esta compulsión al menos inicialmente. Generalmente el individuo reconoce la falta de sentido de la conducta y no obtiene placer al llevar a término esta actividad aunque le procure un alivio de la tensión.

El hecho de pensar y después de comprobar diversas veces si la llave del gas o bien las puertas del coche están bien cerradas, constituye un ejemplo de la aparición de ideas repetitivas incontrolables con sensación de duda y de la posterior comprobación de los propios actos. Otros síntomas obsesivo-compulsivos observados con frecuencia son: sensación de temor irracional ante las posibles consecuencias de los propios actos, preocupación por la limpieza o contaminación, seguida de actos de lavarse repetidamente.

Las obsesiones y las compulsiones son una fuente significativa de malestar para el paciente y pueden interferir en sus relaciones sociales, en la familia, la escuela y el trabajo.

También se observa como la persona siente que algo debe hacerse una y otra vez. Los ejemplos incluyen tocar un objeto con una mano después de haberlo tocado con la otra, sólo para equilibrar las cosas. Los niños a veces les ruegan a sus padres que repitan una frase muchas veces hasta que suene bien.

Los tics tienen la característica de ser compulsivos. Muchos pacientes que padecen síndrome de Tourette dicen notar una tensión creciente antes de que tenga lugar el tic y

que al efectuar dicho movimiento les alivia dicha tensión. Algunas de las manifestaciones más complejas, como por ejemplo la emotividad lábil y fácil, también son de carácter compulsivo. De hecho todas las anomalías de tipo obsesivo-compulsivo pueden coexistir con el síndrome de Tourette. Utilizando un cuestionario, se observó que aproximadamente la mitad de los pacientes tenían tasas significativamente elevadas en tablas de trastornos compulsivos.

HIPERACTIVIDAD Y TRASTORNOS POR DEFICIT DE ATENCIÓN

Este trastorno ocurre a muchas personas con síndrome de Tourette. A menudo los niños muestran signos de hiperactividad antes de que aparezcan los tics. Incluyen: la dificultad de concentración; no terminando lo que se empezó; pareciendo que no se escucha; siendo fácilmente distraible; a menudo actuando sin pensar; cambiando constantemente de una actividad a otra; necesitando mucha atención; e inquietudes en general. Los adultos pueden tener signos residuales de déficit de atención, tales como un comportamiento impulsivo y dificultades de concentración.

Más de un 50% de los niños con síndrome de Tourette que van al médico tienen también un trastorno de la atención con hiperactividad. Este trastorno se puede manifestar en la dificultad para mantener la atención y la concentración, en la distracción fácil y en la impulsividad e hiperactividad motora. Un estudio hecho en Estados Unidos el año 1978 señalaba que el 58% de los pacientes tenían un síndrome de falta de atención. Otro estudio hecho en Inglaterra el año 1984 señalaba que 10 de 18 pacientes con síndrome de Tourette presentaban distracción fácil y cuatro de estos pacientes tenían dificultades en la memoria visual, y tres de

ellos dificultades para leer y escribir.

Los problemas para mantener la atención a menudo aparecen antes que los tics y pueden empeorar a medida que estos se manifiestan. La dificultad creciente de atención puede reflejar una disfunción biológica asociada que afecta la inhibición, y puede empeorar el esfuerzo del niño para atender el entorno mientras está intentando mantenerse quieto y silencioso.

Los problemas de atención e hiperactividad pueden hacer disminuir de manera importante el aprovechamiento escolar. Como mínimo, de un 30 a un 40% de los niños con síndrome de Tourette tienen serios problemas escolares que requieren una intervención especial. La falta de atención junto a las obsesiones y compulsiones, pueden persistir en la vida adulta y afectar, en consecuencia, a la vida profesional.

INCAPACIDAD DE APRENDIZAJE

También hay incapacidades de aprendizaje, tales como dislexia, trastornos aritméticos y dificultades perceptivas. Así mismo presentan dificultades con el control de impulso, que pueden resultar, en casos raros, comportamientos de agresividad excesiva o actos no propios en sociedad.

TRASTORNOS DEL SUEÑO

Dichos trastornos son bastante comunes en personas con síndrome de Tourette. En estos se incluyen el caminar o hablar en sueños de los cuales se despiertan muy frecuentemente. E insomnio de conciliación.

TRASTORNO AUTOAGRESIVO

Los pacientes con síndrome de Tourette presentan una conducta autoagresiva, de intensidad muy variable. Algunos enfermos se muerden las uñas de forma repetida, o se lesionan los dedos haciéndose heridas y sangre por rascado de la piel. Otros se muerden los labios llegando a producirse a veces lesiones importantes, como por ejemplo darse golpes en la cabeza o apretarse un ojo vigorosamente.

¿ES HEREDITARIO?

Los estudios genéticos indican que el síndrome de Tourette es hereditario, es un gen dominante que puede producir síntomas distintos en diferentes miembros de una familia con el síndrome, y existe un 50% de probabilidad de transmitir el gen a alguno de sus hijos. Actualmente se conoce que existe una incidencia más alta de lo normal de trastornos suaves de tics y comportamientos con rasgos de obsesión compulsiva en las familias de aquellos pacientes con el síndrome de Tourette.

El sexo del niño también determina la aparición del gen. Las probabilidades de que un niño padezca un trastorno característico de las personas con el síndrome de Tourette, es de por lo menos tres veces más alto en el varón que en la mujer. Aún así, sólo alrededor del 10% de los niños que heredan el gen tendrían síntomas lo suficientemente graves como para recibir tratamiento médico. En ciertos casos, el síndrome de Tourette no se podría heredar ni ser identificado como el síndrome de Tourette esporádico, porque la causa es desconocida.

ORIGEN, CÓMO EVOLUCIONA Y QUÉ PRONÓSTICO TIENE

Actualmente se considera una afección orgánica y numerosos datos indican la presencia de una hiperactividad de los sistemas dopaminérgicos cerebrales, seguramente a costa de un aumento de la sensibilidad de los receptores de la dopamina de los ganglios basales del cerebro. No se conoce aún a qué es debido este aumento de los sistemas dopaminérgicos, y es posible que a parte de los ganglios basales, haya otras regiones cerebrales implicadas.

El síndrome de Tourette es una enfermedad crónica que afecta al paciente durante toda la vida. Es característico de la enfermedad el aumento de la intensidad y variaciones de los síntomas durante los primeros años, y aparecer una máxima intensidad al final de la segunda década de la vida. No es de extrañar que aparezca después una progresiva mejora.

Durante el curso de la enfermedad, la intensidad de los síntomas fluctúa de manera típica, con remisiones y exacerbaciones frecuentes. Raramente aparecen periodos largos de estabilidad clínica. A menudo algunos tics motores o vocales desaparecen y pueden ser sustituidos por otros. Al cabo de un tiempo, pueden reaparecer en los mismos grupos musculares o en otros distintos.

La inteligencia de estos pacientes es normal y no se produce ningún tipo de deterioramiento intelectual por el hecho de que la enfermedad evolucione. Tampoco se ha demostrado la existencia de trastornos sicóticos, síntomas histéricos ni alteraciones de la personalidad, aunque sabemos que con frecuencia se asocian ciertas anomalías conductuales. Los síntomas de la enfermedad tanto por su naturaleza como por su cronicidad, interfieren en muchas ocasiones en la evolución y el aprendizaje normal de la

Persona y pueden comportar a menudo problemas psicológicos y sociales que a veces incapacitan.

CÓMO SE DIAGNOSTICA LA ENFERMEDAD

El diagnóstico se realiza por medio de la observación de los síntomas y por la evaluación del historial familiar. No existen análisis de sangre, rayos X, ni ningún tipo de pruebas médicas para poder identificar el trastorno de Tourette. No obstante un médico podría solicitar un "EEG", una resonancia magnética o cierta clase de análisis de sangre para poder descartar otro tipo de enfermedades que podrían confundirse.

TRATAMIENTOS

La mayoría de las personas con el síndrome de Tourette no están significativamente incapacitados por sus tics nerviosos o por sus síntomas de comportamiento, y por lo tanto no necesitan medicación. No obstante hay medicaciones disponibles para ayudar a controlar los síntomas cuando interfieren en sus funciones. Los medicamentos incluyen Haloperidol, Clonidina, Pimozide y Clonazepan entre otros. Estimulantes tales como Ritalín y Dexedrine que se receta para la hiperactividad, lo cual podría agravar o aumentar los tics nerviosos, y su uso es discutible.

Las dosis necesarias para conseguir el control máximo de los síntomas puede variar según el paciente y deben ser debidamente medidas por el médico. La medicina es suministrada en pequeñas dosis y en aumentos graduales hasta el punto donde exista un alivio máximo de los síntomas con el mínimo de efectos secundarios. Algunas de las reacciones de efectos no deseados de la medicación son la rigidez muscular, fatiga e inquietud del motor, la mayoría de

las cuales se pueden reducir con medicaciones específicas. Algunos de los efectos secundarios en los cuales se incluyen la depresión y perjuicios afines, pueden aliviarse con la reducción de la dosis o con la sustitución del medicamento.

El hallazgo hace 30 años de que el haloperidol era efectivo en el tratamiento de muchos pacientes con síndrome de Tourette, nos llevó a la hipótesis inicial de que la anomalía funcional podría residir en el sistema central dopaminérgico. La experiencia clínica corroboró esta hipótesis cuando se vio que los fármacos que bloqueaban los receptores de la dopamina tenían un efecto terapéutico, mientras que los que la incrementaban hacían aumentar los síntomas. Se siguió investigando con vistas a definir dichas anomalías, utilizando incluso nuevas vías. El afán en buscar anomalías de tipo bioquímico fue consiguiente al fracaso en hallar alteraciones anatómicas, patológicas o neurofisiológicas que pudieran considerarse consistentes.

Lo más importante antes de iniciar cualquier tratamiento, es informar con claridad al paciente y a su familia, y también si es necesario a los profesores de la escuela, de la naturaleza de dicha enfermedad, sobre todo dejar claro que el enfermo no padece ningún trastorno mental, pero es incapaz de controlar de forma permanente sus accesos, sin acumular ansiedad.

Para la mayoría de pacientes con tics transitorios de la infancia o con síndrome de Tourette es suficiente, como tratamiento, una adecuada información acompañada de una reestructuración del ambiente familiar o escolar y también, si es necesario, se podría recurrir a la psicoterapia. Solamente cuando los tics son intensos, ocasionan dificultades escolares o laborales o interfieren claramente en las relaciones sociales del paciente será necesario una

intervención farmacológica. Esta ha de ser siempre individualizada y hay que tener en cuenta aquellos aspectos de la enfermedad que incapacitan al enfermo. El tratamiento farmacológico siempre ha de estar bajo control de un neurólogo.

Los fármacos más eficaces para el control de los tics, tanto motores como vocales, son los antidopaminérgicos o neurolépticos. Suelen ser eficaces en un 75% de los pacientes. Pero los efectos secundarios son frecuentes e incluyen sedación, disminución del rendimiento y de la motivación, fobia escolar, depresión mental, parkinsonismo y aumento de peso. La pimozida es igual de efectiva que el haloperidol pero produce menos efectos colaterales. Otros antidopaminérgicos como la reserpina o tetrabenazina, el clonazepan o la clonidina alivian en ocasiones los tics pero de forma menos satisfactoria y menos previsible. La conducta obsesivo-compulsiva raramente mejora con los neurolépticos y se trata con antidepresivos como la Clorimiparamina o la Fluoxetina. Cuando hay falta de atención e hiperactividad puede ser necesaria la administración de estimulantes como el metilfenidato o la premolina a pesar del riesgo de agravar los tics en algunos pacientes.

RELACIÓN CON SU ENTORNO

Los pacientes con síndrome de Tourette presentan a menudo dificultades de relación con el entorno. En primer lugar, a causa de una serie de trastornos emocionales que pueden padecer algunos de ellos. Los padres, al compararlos con los demás hermanos, dicen que tienen un comportamiento muy diferente; son frecuentemente irritables, impacientes, inquietos e hipersensibles. A veces compensan sus arrebatos con un carácter vivo, enérgico y

vigoroso, o con sentido del humor.

Los padres acostumbran a decir que estos chicos son caprichosos porque exigen la adquisición de objetos o piezas de vestir, de una marca determinada, de forma insistente. Si se les niega lo que quieren, pueden protagonizar episodios de contrariedad, a veces con agresividad.

La reacción de los padres puede ser contradictoria; ceden a estos caprichos ilógicamente o bien, cansados del comportamiento de su hijo, actúan con severidad inadecuada. Esto puede comportar que el paciente tenga una imagen confusa de actitud de los padres y se dedique a probar hasta dónde llega su paciencia.

En general son muy cariñosos y necesitan las caricias y el contacto físico, sobre todo de la madre. Esta afectividad parece incoherente si la comparamos con ciertas actitudes físicas o verbales que pueden tener en otros momentos. En la escuela se suelen comportar como desestabilizadores del grupo. Este comportamiento, tal como hemos explicado, es consecuencia, en parte del cuadro de hiperactividad y la dificultad por mantener la atención que tienen algunos pacientes.

CUÁL ES EL ENFOQUE ACTUAL DE LA INVESTIGACIÓN

Desde 1984 la asociación para pacientes con tics y síndrome de Tourette de Estados Unidos, ha subvencionado directamente investigaciones importantes en un gran número de áreas científicas relevantes para dicho síndrome. Recientemente, los estudios se han intensificado para poder comprender cómo se transmiten los trastornos de una generación a la siguiente, y los investigadores están

trabajando en el camino de conocer la localización del indicador del gen del síndrome de Tourette. Este enfoque ha sido reforzado por los esfuerzos de un grupo de apoyo de científicos internacionales sobre el síndrome, quienes han formado una única red para compartir lo que se conoce sobre la genética del trastorno y su colaboración sistemática para descubrir lo desconocido. Se obtendrán ideas adicionales con los estudios de grandes familias emparentados con numerosos miembros que padecen el síndrome de Tourette. A su vez, los investigadores continúan con su estudio específico sobre 3 grupos de componentes químicos del cerebro para mejorar la comprensión del síndrome y para identificar y mejorar los medicamentos.

¿TIENEN LOS PACIENTES CON SÍNDROME DE TOURETTE NECESIDADES EDUCACIONALES ESPECIALES?

Los niños en edad escolar con el síndrome de Tourette en grupo tienen el mismo nivel intelectual que la media de la población, y muchos tienen necesidades educacionales especiales. Se estima que algunos podrían tener algún tipo de dificultad para el aprendizaje. Esta condición, junto con las deficiencias para prestar atención y los problemas que surgen de los continuos tics nerviosos, a menudo es motivo para una ayuda educacional especial. Siempre sirve de ayuda la utilización de magnetófonos, máquinas de escribir y ordenadores para la lectura y la escritura de los problemas, exámenes sin control de tiempo, (en salas privadas si los tics vocales son un problema), y permisos para salir del aula cuando los tics se convierten en algo irresistible. Algunos niños necesitan más ayuda como por ejemplo el acceso a la enseñanza en salas para la investigación. Cuando las dificultades de la escuela no se pueden resolver se prescribe una evaluación individual para dirigir los problemas

educacionales específicos de escuela. Esta clase de aproximación puede reducir significativamente los problemas de aprendizaje que impiden que el joven pueda trabajar el nivel de su potencial. El niño que no puede ser educado adecuadamente en escuelas públicas con servicios especiales que se dirijan hacia sus necesidades individuales, pueden prestar un mejor servicio en colegios especiales.

ASOCIACIÓN PARA PACIENTES CON SÍNDROME DE TOURETTE Y TRASTORNOS ASOCIADOS

La asociación para pacientes con síndrome de Tourette y Trastornos Asociados es una asociación sin ánimo de lucro, y también de familiares y amigos o profesionales interesados en esta enfermedad.

Esta asociación, de ámbito regional fué fundada en 2005 en Asturias. Es una entidad con los siguientes objetivos principales.

- Dar información general sobre la naturaleza de esta enfermedad por tal de conseguir diagnósticos precisos, un tratamiento médico adecuado y una comprensión racional por parte de la población civil con el fin de evitar marginaciones innecesarias.

- Estimular y dar soporte en la investigación sobre diversos aspectos de este síndrome aún desconocidos.

- Ponerse al servicio del paciente y de su familia, para que obtengan una ayuda más integra que a menudo el médico no puede dar.

- Con el cumplimiento de estos objetivos, conseguir una mejor integración social y profesional del paciente.

La asociación organiza reuniones mensuales con los afectados y familiares que ayuden a mejorar las relaciones entre ellos, a veces tan difíciles. También atiende llamadas telefónicas todos los días, y mantiene correspondencia y contactos con quien lo solicite.

PROBLEMAS DE COMPORTAMIENTO EN EL SÍNDROME DE TOURETTE

Dr. M. Frankel.

Equipo de la clínica de neurología del comportamiento del Instituto Neuropsiquiátrico de la U.C.L.A. (University of California) en los Angeles.

Recientemente se está prestando gran atención hacia un aspecto del Síndrome de Tourette que anteriormente no se había discutido en profundidad. Se trata del aspecto de trastornos del comportamiento que incluye gran cantidad de problemas. Debo decir que me ha impresionado descubrir que los problemas de comportamiento asociados al Síndrome Tourette pueden ser, en algunos pacientes, más invalidantes que los propios tics.

Para intentar entender mejor estos trastornos es necesario considerar tres áreas distintas pero que actúan de forma recíproca.

- 1) Comportamientos que se manifiestan como parte inherente del síndrome neurológico. Estos incluyen aumento de irritabilidad, bajo nivel de tolerancia ante la frustración, problemas de atención e hiperactividad (observada con más frecuencia en niños). También se incluyen en este área el pensamiento obsesivo de intromisiones del pensamiento y comportamientos de rituales compulsivos tan

frecuentemente observados en el síndrome de Tourette. Los comportamientos autodestructivos ocasionales deberían ser también incluidos aquí.

2) Complicaciones de la medicación. Pocos de nuestros pacientes han escapado a la sedación, falta de claridad, inquietud o depresión provocados por estas medicinas.

3) Este tercer grupo es más difícil de definir porque incluye tanta cantidad de reacciones como personalidades existen.

Estos son el tipo de trastornos de comportamiento que aparecen como consecuencia de tener que crecer y vivir con una enfermedad a veces dolorosa y socialmente incapacitante.

Además, el hecho de que la enfermedad sea impredecible (es decir, que puede estar inactiva durante un tiempo y de pronto volverse explosiva) se convierte en una fuente de stress en sí misma. El proceso de desarrollo psicológico es ya bastante difícil, sin contar con el peso adicional de una enfermedad crónica. Hay momentos en el ciclo del desarrollo que son particularmente vulnerables al stress. Quizás el momento de mayor confusión emocional es la adolescencia. Desgraciadamente este es a menudo el momento de empeoramiento de la sintomatología del síndrome, incluyendo algunas veces la aparición de la coprolalia (tacos). No es difícil imaginar lo difícil que este particular momento significa para el paciente de Tourette. Las reacciones psicológicas pueden incluir aislamiento social, depresión, cólera, rabia hacia la familia, ya que es donde el paciente puede desahogarse.

Se debe tener especial cuidado en tratar de entender el stress de nuestros pacientes, especialmente durante este periodo. Debe considerarse siempre la ayuda psicológica alternativa. El apoyo de la familia puede ser suficiente para tratar estas presiones a las que el enfermo se ve sometido.

Una pregunta frecuentemente formulada al médico es, cuándo puede considerarse un cierto comportamiento como parte del síndrome o cuándo es una característica del niño en particular. Esta pregunta a menudo no puede contestarse adecuadamente, ya que la mayoría de los comportamientos aparecen por la compleja interacción de las tres áreas descritas, además de innumerables e inherentes influencias ambientales.

Algunos de los problemas de comportamiento en el síndrome de Tourette se pueden tratar con medicación. Estos incluyen principalmente los trastornos inherentes al problema neurológico. Los efectos secundarios de la medicación se pueden minimizar frecuentemente, ajustando la dosis y los horarios de la toma de medicinas. Con frecuencia, los problemas más difíciles de tratar son los que surgen en la espera psicológica. La mejor manera de abordar el tratamiento de los problemas que presentan diversas facetas en el síndrome es el tratamiento médico-psicológico del paciente. El médico debe tener en cuenta que está frente a una enfermedad y las reacciones individuales del paciente ante el hecho de su crecimiento y del hecho de vivir con esa enfermedad. El apoyo de la familia y amigos, además del apoyo del médico y del psicólogo, es vital para ayudar al paciente a hacer frente al stress añadido del síndrome. Algunas veces sólo el ser conscientes de la multitud de problemas que pueden plantearse a nuestros pacientes nos ayuda a dar apoyo y comprensión con más facilidad.

Como parte de la evaluación inicial, el médico debería tener en cuenta ambas sintomatologías, la motora y la conductual, que potencialmente pueden presentarse en el síndrome, y dar esta información al paciente y a su familia. Esta forma de educación demuestra con frecuencia ser de gran ayuda, y en una situación ideal, debería extenderse al colegio o al ambiente de trabajo.

Esta necesidad ha sido contestada de alguna manera por la iniciación de programas de educación dirigidos con éxito por la Asociación del síndrome de Tourette.

En resumen, me gustaría recordar a nuestros lectores que el síndrome de Tourette es un trastorno neuropsiquiátrico complejo, con multitud de manifestaciones clínicas que deben ser consideradas en su totalidad, si queremos ayudar con más éxito a nuestros pacientes a enfrentarse a esta impredecible enfermedad.

INTERACCIÓN DE ASPECTOS ORGÁNICOS Y AMBIENTALES EN EL SÍNDROME

Dra. Monserrat Pérez Pamies

El Síndrome de Tourette (S.T.) es una patología neurológica caracterizada por síntomas muy variados:

- Tics motores y vocales, que afectan a diversos grupos musculares, tienen un curso oscilante y acompañan a los movimientos y vocalizaciones normales.

- Tendencia a la imitación de gestos y sonidos.

- Obsesión compulsión. Ideas y vivencias parásitas que angustian a los pacientes.

- Trastornos del sueño.

- Alteraciones atencionales y frecuente hipercinesia (movimiento excesivo) en la infancia.

- Anomalías en las motivaciones y los premios. Algunos pacientes presentan autoagresiones que no pueden controlar. (Por ejemplo: estiramientos de la piel de los dedos, produciéndose heridas y sangrado).

Desde su descripción por Gilles de la Tourette en 1885 el Síndrome ha sido reconocido como entidad clínica, suscitando estudios desde aproximaciones diversas. Se han aportado numerosos datos entre los que destacamos:

- El mecanismo patológico está en relación con las alteraciones de una sustancia cerebral, la dopamina, al parecer por excesiva sensibilidad de sus receptores. El tratamiento fundamental es farmacológico.

- Se ha demostrado que posee transmisión genética con expresividad modificada por factores ambientales, como el sexo (es más frecuente en varones), el "stress" pre postnatal, y el contacto precoz con los fármacos.

- Contra lo que se había supuesto inicialmente, es un cuadro relativamente frecuente, al menos en sus manifestaciones incompletas: sólo tics motores vocales. Se calcula que un 1 por ciento de la población puede presentar la patología ST o algunos síntomas: tics motores, tics vocales o patología obsesivo-compulsiva.

No se ha logrado objetivizar de forma incuestionable el nivel de alteración. En la mayoría de exámenes clínicos de pacientes ST presentan niveles similares a los de los

controles. Pese a ello, existe concordancia entre los estudios neurofisiológicos y neurosicológicos ya que ambos sugieren afectación predominante del hemisferio cerebral derecho. Sorprende esta asimetría en un cuadro de origen genético. Podría relacionarse con las asimetrías a nivel de neurotransmisores, que en el caso de la dopamina predomina en el estriado derecho.

El enfoque neurosicológico es especialmente adecuado en el estudio de esta patología, ya que se sitúa a nivel de la conducta, y trata de relacionar sus alteraciones con las funciones neurológicas. Hemos estudiado neurológicamente numerosos pacientes de 8 a 43 años contando un nivel intelectual superior a los varones medios de la población. Pese a ello la mayoría de pacientes presentan dificultades escolares.

Cuestan las habilidades que hay que automatizar, como la lectura. Existen dificultades y fallos en el aprendizaje, pero una ejecución adecuada. La falta de automatismos dificulta enormemente la ejecución de tareas que son sencillas para los sujetos normales. Los pacientes compensan con atención voluntaria los procesos alterados, esforzándose y fatigándose especialmente en los momentos de aprendizaje.

En base a nuestros datos consideramos que el Síndrome de Tourette se caracteriza por la existencia de movimientos, ideas e impulsos parásitos, que coexisten con la actividad normal y adecuada. El entorno tiende a prestar atención especialmente a lo anómalo, sin percibir las conductas adecuadas, dado lo llamativo de la sintomatología.

Según nuestra experiencia, el diagnóstico correcto del

Síndrome de Tourette, en edades tempranas facilita la adaptación al entorno escolar y social, siempre que vaya acompañado de explicaciones adecuadas a los familiares, y a ser posible, a los profesores.

Al describir las dificultades con las que se encuentran los pacientes de ST a las personas de su entorno inmediato, éstas suelen intentar mejorar su comunicación con el paciente, planteando metas asequibles y dosificando los aprendizajes. Las expectativas se centran en lo posible, y se abandonan las demandas excesivas.

Además, los padres pueden expresar su desconcierto ante las conductas inadecuadas, y adoptar estrategias para disminuirlas de forma progresiva.

En cuanto a los profesores, no suele haber rechazo sino interés hacia la explicación de esta patología, si se les brinda la posibilidad de enfrentarse a ella con técnicas pedagógicas que faciliten la adquisición de automatismos.

También suelen empezar a valorar más las excelentes capacidades intelectuales de los niños ST que anteriormente les han pasado desapercibidas por la avalancha de problemas comportamentales y didácticos que suele comportar el síndrome.

En los adultos es útil realizar una explicación amplia y comprensiva al mismo paciente, de manera que llegue a darse cuenta de que en ocasiones se provocan conductas impulsivas y perjudiciales a causa de la gran excitabilidad fisiológica y emotiva. El control voluntario de la expresión emotiva y de los saltos atencionales es posible (especialmente los pacientes más inteligentes) y va constituyéndose progresivamente un hábito que facilita la

comunicación con el entorno.

El conocimiento de la problemática por parte del paciente y de sus allegados facilita la superación de una situación de desconcierto y frustración mutuos. Pueden establecerse entonces estrategias cognitivas que permitan el adecuado desarrollo de las capacidades intelectuales, emocionales y relacionales de los pacientes.

En la actualidad se está investigando el empleo de otros tratamientos además del farmacológico en los pacientes con síndrome de Tourette: dietéticos, psicoterapéuticos, educacionales y especialmente el aprendizaje de la relajación. Aún no existen datos concluyentes sobre su eficacia y es dudoso que puedan sustituir el abordaje farmacológico, pero representan una vía interesante en el estudio científico y en el enfoque clínico del síndrome de Tourette.

TRASTORNOS DE CONDUCTA ASOCIADOS A LA ENFERMEDAD DE TOURETTE

Dra. Angeles Bayés.

Neuróloga especializada en el Síndrome de Tourette.

El síndrome de Gilles de la Tourette, está constituido clásicamente por la presencia de tics motores y verbales.

Algunos pacientes, sin embargo, presentan con cierta frecuencia trastornos de conducta asociados a la enfermedad. Entre ellos está la conducta obsesivo-compulsiva y la conducta autoagresiva, trastorno del comportamiento social y trastorno de control de los impulsos agresivos o trastorno explosivo intermitente.

Las obsesiones son: ideas, pensamientos, imágenes o impulsos recurrentes y persistentes, que no son experimentados, como producidos voluntariamente, sino que invaden la consciencia y que son vividos como repugnantes o sin sentido. El paciente intenta ignorarlos o suprimirlos. Las compulsiones, son conductas repetitivas y aparentemente finalistas, que se realizan según determinadas reglas de forma estereotipada, la conducta no es un fin por ella misma, sino que está diseñada para producir o evitar algún acontecimiento o situación futura. No obstante o bien la actividad no se encuentra conectada de forma realista con lo que pretende impedir o provocar, o puede ser claramente excesiva. El acto se realiza con una sensación de compulsión subjetiva junto con un deseo de resistir a la compulsión (al menos inicialmente). Generalmente, el individuo reconoce la falta de sentido de la conducta y no obtiene placer al realizar esta actividad aunque le procure un alivio de su tensión.

Las obsesiones y las compulsiones, son una fuente significativa de malestar para el paciente y pueden interferir en su funcionamiento social. No son debidas a otras alteraciones mentales como la esquizofrenia, la depresión mayor o trastornos mentales orgánicos.

Puede considerarse que los pacientes presentan una conducta autodestructiva o de autoagresión si practican actividades que comportan una lesión física más o menos importante según los casos. Así algunos pacientes se muerden las uñas de forma repetitiva, o se erosionan los dedos haciéndose fuertes heridas a base de incidir sobre ellos continuamente, o se muerden los labios o las mejillas llegando a producirse lesiones a veces importantes. Está descrito que algunos pacientes se aprietan un ojo vigorosamente o se golpean la cabeza.

Algunos pacientes presentan un cuadro llamado trastorno explosivo intermitente, que es la presentación de diversos episodios de pérdida de control de los impulsos agresivos, que puede desembocar en un ataque o destrucción de la propiedad.

Se trata de una conducta groseramente desproporcionada con cualquier precipitante psicosocial. Hay una ausencia de signos de impulsividad o agresividad generalizada entre los episodios.

Todo ello no es debido a esquizofrenia, trastorno antisocial de la personalidad o trastorno de la conducta. Este trastorno de conducta puede llegar a ser muy incapacitante creando serias dificultades en las relaciones interfamiliares en algunos casos.

El tratamiento de los trastornos de conducta asociados a la enfermedad de Tourette suele ser más difícil que el tratamiento de los tics propiamente dicho. Algunos fármacos diferentes a los que clásicamente se utilizan en la enfermedad, encaminados a corregir estos trastornos conductuales. En otras ocasiones, cuando el neurólogo que se ocupa del caso lo considere necesario, puede ser de utilidad algún tipo de terapia psicológica.

En cualquier caso, una adecuada información a la familia, seguida de comprensión y paciencia por parte de la misma pueden ser muy importantes para la corrección de estos trastornos.

ASPECTOS NEUROBIOLÓGICOS Y NEUROPSICOLÓGICOS

Montserrat Perez Pamies
Psicóloga

El Síndrome de Gilles de la Tourette constituye el trastorno más grave relacionado con tics. Es una enfermedad neurológica que comporta una sintomatología muy amplia, y el cuadro clínico es altamente variable.

Los tics son movimientos involuntarios, rápidos, sin finalidad, repetitivos y estereotipados de determinados grupos musculares. Disminuyen durante el sueño.

Algunos pacientes con síndrome de Tourette presentan exclusivamente tics motores simples y vocalizaciones ocasionales, en otros puede predominar la sintomatología obsesiva acompañada de rituales y compulsiones, en otros existe una constante vocalización, con frecuente coprolalia, e intensa autoagresión. Además de la oscilación de la intensidad de los síntomas según la época, se dibujan ejes en las manifestaciones de la sintomatología, los cuales tal vez pueden ser relacionados con las vías de neurotransmisores selectivamente afectadas.

Los síntomas iniciales suelen ser tics motores. Suelen aparecer a los 7 años, frecuentemente en forma de parpadeo o movimiento cefálico. Rápidamente se suman nuevos tics, con cierta progresión caudal (aleteo de brazos, elevar hombro, contracción de la musculatura abdominal) aunque el territorio afectado de forma preferente es la cabeza y el cuello. Los tics vocales aparecen unos meses después. La sintomatología obsesiva tiene aún mayor latencia. La variabilidad y oscilación de la sintomatología es una

característica del síndrome de Tourette en la infancia y la adolescencia, pero en los adultos el Síndrome de Tourette disminuyen las fluctuaciones. Pueden producirse remisiones espontáneas, generalmente inferiores a un año.

Los tics se ven exacerbados por estrés emocional y mejoran en los momentos de calma y relajación, aunque en ocasiones se incrementan en el periodo de apaciguamiento que sigue tras haberlos estado inhibiendo (por ejemplo, es frecuente en los niños síndrome de Tourette la aparición de salvas de tics viendo la televisión, al volver del colegio).

Es frecuente que los pacientes síndrome de Tourette presenten trastornos emocionales y problemas en la adaptación al entorno social. Las alteraciones son muy variadas e incluyen trastornos obsesivo-compulsivo, alteraciones de atención e hiperactividad, conducta agresiva y autoagresiva, actividades sexuales inadecuadas, conducta impulsiva o dificultades de aprendizaje.

La autoagresión es un síntoma raro en las enfermedades neurológicas, ya que solo aparece en el síndrome de Lesch Nyhan o en casos de retraso mental. Es relativamente frecuente en el síndrome de Tourette, refiere golpearse la cabeza y el cuerpo, clavarse objetos y destaca la gran frecuencia de las autoagresiones en los ojos.

En nuestros pacientes hemos constatado pellizcos, mordeduras de dedos y mucosa bucal, estiramiento de la piel haciéndose fuertes heridas y sangre, y en un caso de gran afectación, quemaduras repetidas en las manos por ponerlas en aceite hirviendo.

ESTUDIOS NEUROPATOLÓGICOS

En los últimos años se han producido avances en el conocimiento clínico y en el tratamiento del Síndrome de Gilles de la Tourette, pero se sigue desconociendo su fisiopatología. Las zonas que se suponen implicadas son los ganglios basales, la sustancia negra y sus conexiones corticales, especialmente con el córtex prefrontal.

Sin embargo, más que daño estructural parece existir alteración neuroquímica, a nivel de sistemas de neurotransmisores, fundamentalmente dopamina, pero también serotonina y opiáceos endógenos.

Se ha intentado el tratamiento quirúrgico ante el fracaso del farmacológico lo que permite hacer inferencias de carácter anatómico. Se han practicado lesiones quirúrgicas del cortex frontal orbital y del cíngulo anterior en casos de patología obsesivo-compulsiva incoercible. Baker informa de uno favorablemente. Kurlan describe la mejoría de dos pacientes con importante patología obsesiva tras cingulotomía anterior. Han presentado un caso de leucotomía límbica en un paciente que presentaba un cuadro obsesivo-compulsivo severo y autoagresiones oculares frecuentes. La evolución fue altamente favorable, aumentando la motivación y desapareciendo totalmente la conducta autoagresiva. Kulisevsky plantea la necesidad de seguimientos a largo plazo de la neurocirugía, dada la reaparición de un cuadro de síndrome de Tourette a los 37 años de la leucotomía prefrontal.

Alexander, Delong y Strick han elaborado a partir de sus investigaciones con primates un modelo de conexión entre frontal y estriado a través de cinco circuitos paralelos y segregados, diferenciados a nivel anatómico y funcional.

Este enfoque ha supuesto una revolución en las neurociencias y se ha aplicado al análisis de diversas patologías. El síndrome de Tourette parecen estar alterados el circuito motor y el orbitofrontal lateral.

ESTUDIOS NEUROQUÍMICOS Y TRATAMIENTO

Desde los estudios de Seignot se conoce el efecto terapéutico del Haloperidol en la disminución de los tics motores y vocales. El Haloperidol y otros neurolépticos como el Pimozide mejoran la sintomatología del síndrome al bloquear los receptores dopaminérgicos y postsinápticos. Numerosos pacientes manifiestan que persiste una sensación de urgencia y malestar que no cede ante los neurolépticos, por lo que no se sienten correctamente medicados, pese a la disminución de la sintomatología motora.

Investigaciones provenientes de distintos campos científicos intentan esclarecer e incorporar la influencia en la aparición, gravedad y evolución del síndrome de Tourette de factores tales como las relaciones entre los diversos sistemas de neurotransmisores, así como el efecto del estrés ambiental, las condiciones patológicas coexistentes (trastorno atencional, migraña y asma) y finalmente la exposición a tóxicos.

Editado por:



A.P.A.S.T.T.A.

ASOCIACIÓN DEL PRINCIPADO DE ASTURIAS DE SÍNDROME DE TOURETTE Y TRASTORNOS ASOCIADOS

www.touretteasturias.es

touretteasturias@latinmail.com

AVILÉS

C/ PALACIO VALDÉS, 2 BAJO
33401 - AVILÉS - ASTURIAS
TLFN.: 985 511 401 - 625 244 229

GIJÓN

HOTEL DE ASOCIACIONES DE APOYO MUTUO
AVDA. DE GALICIA Nº 62
33212 - GIJÓN - ASTURIAS
TLFN.: 985 386 435 - 696 021 348

OVIEDO

TLFN.: 984 186 848 - 650 157 443

Diseño y maquetación :

 CENTRO ESPECIAL DE EMPLEO - COMUNA S.L.
www.comunasl.com

Deposito Legal AS-476/07