

## NEURO-PSIQUIATRIA

# SINDROME DE GILLES DE LA TOURETTE (Reporte de un caso Clínico)

Daniel Irigoyen Fallas\*

### SUMMARY

**A Case of Gilles de la Tourette disorder, diagnosed at the Hospital Nacional de Niños is presented. Aspects related to pathogeny of this disease which confirm the theories that consider this as a neuropsychiatric disorder are dealt with, and on this basis, a successful psychopharmacological therapy is recommended. The paper shows the comorbility with compulsive obsessive disorder and the need of taking it into account when studying disorders that develop with involuntary movements.**

**Palabras Clave:**

ST: Síndrome de Tourette

PFR: Pruebas de función renal

PFH: Pruebas de función hepática

HNN: Hospital Nacional de Niños  
THDA: Trastorno de Hiperactividad y Déficit Atencional

### DESCRIPCION DEL CASO

Masculino de 14 años de edad, costarricense, vecino de Puerto Viejo de Sarapiquí, Heredia, conocido sano, sin antecedentes médicos heredofamiliares de importancia. Habita en un núcleo familiar, estable y funcional, con condiciones socioeconómicas aceptables. Según historia materna, el embarazo y el parto cursaron sin complicaciones perinatales y neonatales, con desarrollo físico y psicomotor normal. A los 7 años de edad,

inicia con episodios cada vez más frecuentes, de movimientos involuntarios en el rostro, con predominio de un parpadeo casi constante, así como episodios repetitivos de sensación de falta de aire, lo cual lo hacía hiperventilar con frecuencia, lo anterior, asociado a crisis de pánico; llamaba la atención, la repetitiva acción del menor en imitar las palabras que otras personas decían, lo cual era constante y molesto. Refiere, que el niño cursaba nervioso, distraído, inquieto, y con facies de tristeza y llanto, sin que mediara razón aparente, y que pese a no presentar problemas escolares, existía un perenne rechazo a asistir a clases, así como retramiento

\* Médico General

social importante y gran dificultad para relacionarse con personas de su misma edad. Por lo anterior, la madre consulta al médico de atención primaria de la localidad, el cual refiere el caso al Servicio de Psiquiatría del Hospital San Vicente de Paul, Heredia con la impresión diagnóstica de observación por Trastorno de Déficit Atencional con Hiperactividad. Posterior a valoración en dicho centro, se diagnosticó, como Síndrome de Déficit Atencional e Hiperactividad. Se le prescribe un esquema terapéutico basado en terapia conductual y Metilfenidato (Ritalina). Debido a no mostrar ninguna mejora clínica en 2 años de tratamiento, consulta a nivel privado con un especialista en psiquiatría, el cual asocia al tratamiento de base, Haloperidol a razón de 15 gotas/d para el control de los Tics. Con el esquema terapéutico, hubo discreta mejoría “respecto a su trastorno del movimiento, pero no así respecto a sus problemas de conducta. Finalmente, meses posteriores, lo llevan al Servicio de Urgencias del HNN por presentar aparente crisis convulsiva, caracterizada por rigidez en cuello y torsión de boca sin pérdida del estado de conciencia. El abordaje diagnóstico incluyó valoración por médico neurólogo, quien solicitó TAC de cerebro y EEG, así como exámenes de laboratorio que consistieron en PFR, PFH, glicemia, electrolitos,

tóxicos en orina, y hemograma completo, todos con resultados normales. Durante su estancia en el Servicio de Neurología del HNN, se realizó un análisis retrospectivo del padecimiento, con respecto a su evolución clínica, en conjunto con el Servicio de Psiquiatría y se concluye, que el cuadro es compatible con el Síndrome de Gilles de la Tourette y la aparente convulsión por la que consultó al Servicio de Urgencias, se debió realmente a una crisis extrapiramidal secundaria al uso del Haloperidol. El paciente se egresa con tratamiento farmacológico (Fluoxetina, Atarax y Haloperidol a una dosis readecuada), con citas para sesiones de terapia conductual y educación extensa y detallada a sus padres sobre la evolución natural de la enfermedad, así como sus implicaciones psicosociales. Actualmente la evolución del paciente ha transcurrido relativamente estable, con episodios de exacerbación de sus crisis, debido a abandono de tratamiento y rebeldía del menor. Paciente sigue control en el Servicio de Medicina Interna y Psiquiatría del Hospital de Heredia.

## DISCUSION

El ST es un trastorno neurológico heredado que cursa con movimientos y sonidos vocales (fónicos)

involuntarios y repetidos, presenta una prevalencia durante la vida de 0.5/1000 individuos, aparece generalmente en la infancia, entre los 2 y los 21 años. En el 50% de los pacientes con este síndrome, los síntomas surgen antes de los 7 años. El ST se hereda con carácter autosómico dominante en la mayoría de los casos y se ha localizado el gen responsable en el cromosoma 18q22.1. (2). El ST se diagnostica en niños que tienen múltiples tics motores en diferentes partes del cuerpo y al menos un tic vocal con inicio antes de los 21 años, con fluctuación de los síntomas, durante un periodo superior a un año. Los tics motores se caracterizan por movimientos fluctuantes de la cara, los párpados, el cuello y los hombros. Evolutivamente, los tics se acompañan de vocalizaciones (tics vocales) que incluyen carraspeo, inhalación, murmuración, coprolalia (palabras obscenas), ecolalia (repición de palabras dirigidas al paciente), palitalia (repición de sus propias palabras) y ecocinesia (imitación de los movimientos de los demás). Las vocalizaciones son incontrolables y frecuentemente problemáticas para la interacción social del paciente con otros niños. (1) y (2). Se caracteriza por la presencia de tics motores y vocales (aunque no es necesario que aparezcan ambos para realizar el diagnóstico). En muchos casos,

existen tics múltiples o sonidos vocales complejos como ladridos o gruñidos. En raros casos se vociferan claramente palabras obscenas. Este síndrome es más frecuente en familiares de primer grado de pacientes que lo padecen que en la población general y afecta a los niños tres o cuatro veces más que a las niñas. Es más habitual en la raza blanca, que en otras. (2). No todas las personas con ST tienen otras patologías asociadas, además de los tics. Sin embargo, muchas personas experimentan problemas adicionales, como el trastorno obsesivo-compulsivo, el trastorno de déficit de atención, trastornos del desarrollo del aprendizaje, los cuales incluyen dificultades de lectura, escritura, aritmética, y problemas perceptuales; o trastornos del sueño, que incluyen despertarse frecuentemente o hablar dormido. Lo anterior, hace que en muchas ocasiones sea difícil su diagnóstico y este caso no es la excepción ya que el paciente inicio con los síntomas desde los 7 años y se le diagnóstico tardíamente 7 años después a múltiples valoraciones médicas. Los tics vocales, como repetición de palabras dichas por otras personas, los movimientos faciales involuntarios y los trastornos de conducta presentados por el paciente, son concordantes con los síntomas y signos encontrados en la literatura revisada, que caracterizan al síndrome de Gilles de la

Tourette. Por otra parte, también los resultados de los exámenes de laboratorio y gabinete reportados como normales en este caso, son concordantes con los datos hallados, que señalan que pacientes con este, síndrome no presentan anormalidades detectables en los exámenes paraclínicos. Si bien es cierto la literatura señala que en la evolución natural de la enfermedad, existe una mejoría clínica conforme se avanza hacia la vida adulta, generalmente hacia los 20 años de edad, en este caso el paciente de 14 años realmente no ha mostrado signos de retroceso o disminución de sus síntomas, (o que podría explicarse, al tomar en cuenta la tardanza en el diagnóstico y la falta de tratamiento médico continuo. Aunque la etiología del Síndrome de Gilles de la Tourette es incierta, es probable que estén interrelacionados factores genéticos, neurobiológicos, psicológicos y ambientales.

Los estudios de neuroimagen indican que existe un defecto en la asimetría normal del cuerpo estriado. La precipitación y el empeoramiento de los tics con los fármacos estimulantes sugieren una participación dopaminérgica en los trastornos de tics y de Gilles de la Tourette. Los datos obtenidos mediante tomografía computarizada por emisión de fotón único, señalan la existencia de una disfunción en la unión del receptor de dopamina, en los niños

con afectación grave. (2). Encuanto al tratamiento éste es sintomático y puede requerir ser continuo de manera indefinida. Por lo general se considera al haloperidol como el fármaco de elección. Se inicia con dosis diaria baja (0.25 mg) la cual se incrementa gradualmente (en 0.25 mg cada 4 o 5 días) hasta que se obtiene los máximos beneficios con los mínimos efectos adversos o hasta que estos limitan los incrementos subsecuentes. Por lo general resulta óptima una dosis diaria entre 2 y 8 mg, pero algunas veces se necesitan dosis mayores. También puede ser útil el tratamiento con clonacepam (en dosis dependientes de la respuesta y la tolerada) o clonidina (2 a 5 microgramos/kg/dia), y parece sensato iniciar con uno de estos fármacos con objeto de evitar algunos de los efectos adversos extrapiramidales de largo plazo del haloperidol. Se han utilizado fenotiacinas como la flufenacina (2 a 15 mg diarios), pero los pacientes que no responden al haloperidol por lo general tampoco lo hacen a éstas. La pimocida, un bloqueador dopaminérgico, puede ser útil en pacientes con intolerancia al haloperidol o que no responden a éste. (5). El tratamiento con risperidona, bloqueadores de los canales de calcio, tetrabenacina o clomipramina ha logrado resultados contradictorios. (5) Por otra parte, los psicoestimulantes pueden hacer que los tics

empeoren en niños con ST y THDA comorbidos. El médico debe sopesar los beneficios derivados de la mejoría de los síntomas del THDA y el potencial empeoramiento de los tics. (2). El ST puede persistir durante toda la vida y es pronóstico final a menudo puede determinarse por la gravedad de los síntomas durante la adolescencia; sin embargo, los estudios han demostrado que existe una disminución significativa de éstos, durante esta etapa y el principio de la edad adulta en dos tercios de los casos. (2)

## CONCLUSION

El Síndrome de Gilles de la Tourette, es una enfermedad neurológica de la infancia, infrecuente o quizás subdiagnosticada en nuestro medio, de difícil diagnóstico, posiblemente por la combinación de síntomas físicos como, los tics motores, así como los trastornos psiquiátricos asociados. Estos tics duran toda la vida. (3). Es más frecuente en niños que en niñas. Su evolución natural se caracteriza con mejoría de los síntomas conforme se llega a la edad adulta, generalmente a los 20 años. Es una enfermedad donde la terapia con antipsicóticos, antagonistas dopaminérgicos, antidepresivos e incluso la terapia conductual han demostrado controlar de manera significativa los síntomas, y donde felizmente, los menores

afectados pueden insertarse gradual y efectivamente a la sociedad. Podemos concluir que de alguna manera el diagnóstico tardío del paciente ha contribuido a que la evolución y respuesta al tratamiento no sea el más acertado, en este caso.

## RESUMEN

El Síndrome de Tourette (ST) es un trastorno neurológico heredado, que cursa con movimientos y sonidos vocales (fónicos) involuntarios y repetidos. En algunos casos, tales movimientos y sonidos involuntarios incluyen palabras y frases inapropiadas. Por lo general, los síntomas suelen manifestarse en el individuo antes de los 18 años de edad.

El ST puede afectar a personas de cualquier grupo étnico: presenta una predominancia en los hombres respecto a las mujeres, afectándolos 3 o 4 veces más. El presente trabajo consiste en la descripción de un caso clínico de un adolescente de 14 años, vecino de Puerto Viejo de Sarapiquí, Heredia, conocido sano hasta los 7 años de edad, con historia de trastornos de conducta, tics faciales y repetición de palabras, asociado a retraimiento social; con diagnóstico inicial de Déficit Atencional con Hiperactividad, que posteriormente a múltiples estudios neurológicos y psiquiátricos, se logra diagnosticar

como portador del Síndrome de Gilles de la Tourette, actualmente se encuentra en tratamiento.

## BIBLIOGRAFIA

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 4ed. Washington DC: APA, 2000.
2. Behrman, R. et al, Tratado de Pediatría, 17 ed., Madrid: Elsevier Espa˜a, S.A. 2006: pp. 81, 2003.
3. Caballo, Vicente. Manual de psicología clínica infantil y del adolescente. Ediciones Pirámide. Madrid, España. 2002.
4. Embled, P. et al, Pediatría Board Review, 3 ed. México, D.F., 2007: pp. 196.
5. Frances, Allen. Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. Editorial Masson.
6. Gispert, Carlos. Enciclopedia de la psicología. Editorial Océano. Barcelona, España.
7. Glosario español de la clasificación internacional de las enfermedades psiquiátricas. Versión española del capítulo V de la CIE y del Glosario Psiquiátrico adjunto. Madrid: Editorial Izquierdo S.A., 1996: pp. 58-59.
8. Paz, Susana. El psicólogo en casa. Editorial Libsa. Madrid, España. 2003.
9. Sarason, Irwin. Psicología anormal. Editorial Prentice Hall. México D.F. 1996.
10. Tierney Jr. L. et al, Dipsicología-online.com • <http://www.larazon.es>