



Diagnóstico genético e intervención logofonoaudiológica del Síndrome de Tourette. Informe de caso

Genetic diagnosis and speech audiological intervention of Tourette syndrome. Case report

Naomy Terán Nocedo *¹ , Yorjander Peña Rodríguez ¹ 

¹ Universidad de Ciencias Médicas La Habana. Facultad de Tecnología de la Salud. La Habana, Cuba.

***Autor para la correspondencia:**
naomyterannocedo@gmail.com

Recibido: 5 de diciembre del 2023
Aceptado: 22 de diciembre del 2023

Citar como:

Terán-Nocedo N, Peña-Rodríguez Y. Diagnóstico genético e intervención logofonoaudiológica del Síndrome de Tourette. Informe de caso. Rev. Cubana Tecnol. Salud [Internet]. 2024 [citado:]; 15(1):e4173. Disponible en: <http://www.revtecnologia.sld.cu/index.php/tec/article/view/4173>

RESUMEN

El síndrome de Gilles de la Tourette es un trastorno neuropsiquiátrico que se manifiesta con tics motores y vocales, a veces acompañados de interjecciones involuntarias y otros trastornos y problemas de control de impulsos. El estudio describe el caso de un joven de 16 años con antecedentes familiares relevantes y tics motores en el rostro y brazo izquierdo, junto con tartamudeo. Los tics comenzaron a los siete años y se añadieron tics vocales a los 11. Se realizó una evaluación clínica completa, mediante exámenes físicos, neurológicos, psiquiátricos, genéticos. Esta evaluación permitió diagnosticarlo con Síndrome de Tourette. Recibe una atención interdisciplinaria que resultó en una mitigación de los síntomas de la enfermedad.

Palabras clave: *Síndrome de la Tourette, Tics, Trastorno neuropsiquiátrico, Mutaciones genéticas*

ABSTRACT

Gilles de la Tourette syndrome is a neuropsychiatric disorder that manifests with motor and vocal tics, sometimes accompanied by involuntary sometimes accompanied by involuntary interjections and other disorders and impulse control problems and impulse control problems. The study describes the case of a 16-year-old16-year-old boy with a relevant family history and motor tics in the face and left arm, along with left arm, together with stuttering. The tics started at the age of seven and vocal tics were added at age 11. A complete clinical evaluation was performed, physical, neurological, psychiatric and genetic examinations. This evaluation allowed to diagnose him with Tourette's syndrome. He received interdisciplinary care that resulted in a mitigation of the symptoms of the disease.

Key words: Tourette syndrome, Tics, Neuropsychiatric disorder, Genetic mutations

INTRODUCCIÓN

El síndrome o trastorno de Tourette (ST) ha sido objeto de estudio desde hace más de un siglo. Recibe el nombre por George Gilles de la Tourette, investigador y descubridor en 1885 del Síndrome de la Tourette. Refirió la enfermedad, un trastorno neurológico caracterizado por la presencia de tics acompañados en algunos casos por interjecciones incontrolables.¹

Suele prevalecer con otros trastornos mentales. Se incluye el trastorno de déficit de atención (TDA), el trastorno obsesivo compulsivo (TOC), problemas con el control de impulsos, y trastornos de comportamiento (TC).¹

Se ha observado que las funciones cognitivas de los afectados son normales y que el síndrome afecta más a hombres que a mujeres. Aparece antes de los 18 años y tiene un carácter fluctuante. Este síndrome quedó definido por la presencia de tics motores múltiples, que incluye tics transitorios y uno o más tics fónicos de carácter crónico.¹

El ST afecta alrededor de cinco personas por cada 10 000. Las investigaciones han hecho grandes avances en la comprensión del modo de presentación en las familias. Se considera un trastorno neuropsiquiátrico heredado, por lo que existen estudios que registran la información genética por la cual está enfermedad aparece en un individuo. A la vez genera una cadena de afecciones fisiológicas y psicológicas en la vida familiar y educativa.²

En las últimas dos décadas ha habido un desarrollo importante de nuevas tecnologías moleculares, lo que ha hecho posible que exista una gran variedad de técnicas de análisis genéticos disponibles para el estudio del genoma humano. Se han desarrollado tecnologías con alta capacidad de análisis y alta sensibilidad para la detección de anomalías genéticas responsables de este síndrome.²

En Cuba es un síndrome conocido a niveles de instituciones de la salud pública, pero sin un reconocimiento suficiente en la sociedad. Por esta razón, no existen los conocimientos suficientes ni la sensibilidad para convivir con las personas afectadas por la enfermedad.³

En consecuencia, el síndrome de la Tourette se ha decidido presentar un estudio de caso del trastorno y así sustentar las bases para concientizar en torno a esta patología. En este sentido, resulta relevante exponer un caso de ST diagnosticado mediante estudio genético y tratado con intervención logofonoaudiológica.

INFORMACIÓN DEL PACIENTE O DEL CASO A ESTUDIAR:

Paciente masculino de 16 años de edad, blanco, de procedencia urbana, estudiante del Técnico Medio de Contabilidad, acude a valoración a la consulta de medicina general del Hospital Pediátrico Universitario "William Soler". Con antecedentes heredofamiliares de importancia: padre con diabetes mellitus tipo 2, madre y hermana de apariencia sanas y primo por rama materna, de 29 años de edad con movimientos involuntarios de inicio en la infancia, y disminución progresiva en la adolescencia.

Habita en un núcleo familiar estable y funcional, con buenos hábitos higiénicos- dietéticos. Toxicomanías negativas. Refiere vacunas completas. Se registra en el motivo de consulta incapacidad para hablar de forma correcta: disfemia ("tartamudeo").

Acude al hospital acompañado por la madre, quien refiere presencia de movimientos involuntarios en cara y brazo izquierdo, asociados a la disfemia. Estos tics comenzaron alrededor de los siete años, momento hasta el cual el desarrollo del niño había sido normal. Comenzó a emitir sonidos guturales alrededor de los cuatro meses, y para los nueve meses ya

era capaz de utilizar monosílabos. A los cuatro años tenía un lenguaje bien desarrollado y era capaz de comunicarse sin ningún impedimento.

A los siete años aparecieron tics consistentes en: movimientos rápidos de apertura y cierre palpebral bilateral, giros rápidos de la cabeza, tensión de músculos faciales (maseteros), y sacudidas hacia delante del hombro izquierdo. Alrededor de los 11 años, se agregaron tics verbales consistentes: aclaramiento constante de la garganta, tosidos al inicio del habla, y ecolalia (a manera de repetición de fragmentos de palabras).

La aparición de los tics motores y verbales, fue acompañada de un nivel mayor de aislamiento social. Mostraba resistencia a asistir a la escuela al sufrir el rechazo de los compañeros. Comenzó a tener mal desempeño académico y se reseñó un intento de suicidio.

Antes de la atención recibida en el Hospital Pediátrico Universitario "William Soler", había acudido a varias consultas generales, y se le había reconocido una disfemia de desarrollo, para la cual no recibió tratamiento. Durante el interrogatorio, el paciente evita hablar, y aunque se le dirige la palabra a él, la madre es quien responde. La exploración neurológica fue normal a excepción de los tics descritos

CALENDARIO

Eventos	Fecha
Valoración en la consulta de medicina general del Hospital Pediátrico Universitario "William Soler". Diagnosticado con síndrome de Tourette	05/10/2022
Valoración por el departamento de Logopedia y Foniatría del hospital. Confirmación del diagnóstico.	17/10/2022
Remisión al Centro Nacional de Genética Médica (CNGM). Se detecta la presencia de mutaciones que afectan al gen SLITRK1	31/10/2022
Indicación de tratamiento farmacológico con Haloperidol	07/11/2022
Tratamiento con frecuencia quincenal en el departamento de Logopedia y Foniatría, y tratamiento social con dinámica familiar.	07/11/2022
	-
	06/02/2023
Control de los tics motores y verbales. Disminución significativa de la disfemia	06/02/2023

HALLAZGOS CLÍNICOS O DEL CASO EN ESTUDIO

Al examen clínico se constatan tics motores y fonatorios. Al examen psiquiátrico distractibilidad, retraimiento, desmotivación, perseveración, ansiedad, angustia, compulsiones e insomnio nocturno.

Los exámenes complementarios ofrecieron los siguientes resultados:

Tabla 1. Resultados de los exámenes complementarios

Examen complementario	Resultado
Test de Machover	
Test del Árbol	Marcada ansiedad e impulsividad.
test de Rotter	Puerilidad.
Electrocardiograma (ECG)	No cambios patológicos
Tomografía Axial Computarizada (TAC) simple de cráneo	No alteraciones craneoencefálicas.
Laboratorio clínico	
Hemoglobina	13,5 g/dl
Eritrosedimentación	8 mm/h

Glicemia	4,5 mmol/l
Creatinina	67 mg/dl
Transaminasa glutámico oxalacética (TGO)	8 U/L
Transaminasa glutámico pirúvica (TGP)	6 U/L

EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA

Después de analizar los datos clínicos, antecedentes familiares y confirmar el cumplimiento de criterios diagnósticos establecidos por el Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales (DSM-V-R), se presumió la presencia del Síndrome de Gilles de la Tourette. Posterior a ello fue valorado por el departamento de Logopedia y Foniatría del hospital, donde se confirmó el diagnóstico. El servicio de psiquiatría confirmó un trastorno de ansiedad además del síndrome mencionado.

Para un estudio más profundo y contribuir con la investigación de este trastorno, el paciente fue remitido al Centro Nacional de Genética Médica (CNGM). Se le realizó un estudio genético llamado el método de Secuenciación de Sanger el cual arrojó resultados prometedores que indicaban la presencia de mutaciones que afectan al gen SLITRK1.

INTERVENCIÓN TERAPÉUTICA

Se le indicó un tratamiento farmacológico con Haloperidol (dos gotas cada ocho horas). Se orientó una consulta cada 15 días durante tres meses en el departamento de Logopedia y Foniatría, y tratamiento social con dinámica familiar.

Para el tratamiento o intervención de ST en el área de logofonoaudiología se utilizaron diferentes técnicas de relajación, la respiración costo-diafragmática, coordinación fonorespiratoria, postura correcta, higiene y cuidados. Se trabajó en el uso sano de la voz con emisión más controlada. El objetivo era intervenir en las áreas de fluidez verbal y la deglución, para disminuir la disfemia, y los tics motores y verbales simples y complejos.

SEGUIMIENTO Y RESULTADOS

El paciente refirió una mejoría significativa de los tics. Esta mejoría fue evidente mediante el método clínico, después de un apego a los tratamientos. Sin embargo, el paciente refirió haber presentado somnolencia entre las reacciones al fármaco.

DISCUSIÓN

La genética juega un papel crucial en el desarrollo del síndrome de Tourette, y se ha señalado al gen SLITRK1, candidato potencial en el desencadenamiento. Las mutaciones en este gen, ubicado en el cromosoma 13, se han observado en un reducido número de personas afectadas.⁴

SLITRK1 codifica una proteína activa en el cerebro que desempeña una función crucial en el desarrollo de las células nerviosas. Las mutaciones en este gen pueden resultar en una versión anormal y no funcional de la proteína; que impacta de forma negativa en el crecimiento de extensiones especializadas esenciales para la comunicación entre células nerviosas.⁴

Investigaciones recientes desmienten el patrón de herencia autosómico dominante en el ST. Casi todos los casos resultan de una combinación de factores genéticos y ambientales, no de cambios en un solo gen. Estudios de genoma completo y análisis de variantes raras han identificado múltiples genes vinculados con sistemas dopaminérgicos y serotoninérgicos, la expresión génica y la epigenética. Este enfoque integral destaca la complejidad de la contribución genética al ST.^{4,5}

El ST es una compleja condición neuropsiquiátrica caracterizada por la presencia de movimientos repetitivos e involuntarios. Los tics motores pueden ser simples, que implican un solo grupo muscular (parpadeos o encogimientos de hombros), o complejos, que involucran múltiples grupos musculares (acciones: saltar, patear o girar).^{5,6}

Los tics vocales, que pueden incluir lenguaje inapropiado, son comunes en el síndrome. Además, existe un riesgo significativo de desarrollar problemas adicionales: el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH), TOC, ansiedad, depresión y trastornos del sueño.^{5,6}

Los síntomas del ST suelen aparecer en la infancia, con variación en intensidad con el tiempo. Aunque la mayoría de los casos experimenta una disminución de los tics en la adolescencia, algunos persisten en la adultez. A pesar de que un Tourette grave en la edad adulta es raro, la condición puede afectar el aprendizaje y generar dificultades académicas, agravadas por problemas de salud mental y el potencial acoso escolar.^{5,6}

El diagnóstico del ST se realiza mediante la observación de síntomas y la evaluación del historial familiar. También se utilizan técnicas de diagnóstico por imagen y exámenes de sangre para descartar otras condiciones médicas. La herencia del síndrome es compleja y multifactorial, con la contribución de factores genéticos y ambientales.⁷

Se siguen los criterios específicos del DSM-V-R para el diagnóstico. Estos criterios incluyen:⁸

- A. Presencia de múltiples tics motores y al menos uno vocal en algún período de la enfermedad, sin necesidad de que ocurran de manera simultánea.
- B. Durante más de un año, los tics se manifiestan varias veces al día, a menudo en oleadas, casi a diario o de manera intermitente, con períodos libres de tics que no exceden tres meses consecutivos.
- C. El trastorno afecta el desempeño normal de la persona, interfiere en la vida familiar, actividad escolar, social o laboral.
- D. Los primeros episodios de tics se presentan antes de los 18 años de edad.
- E. El trastorno no es causado por efectos directos de medicamentos estimulantes ni por enfermedades.

Los tratamientos logofonoaudiológicos para el ST se enfocan en ayudar a manejar los tics vocales que pueden afectar la comunicación. Aunque no existe cura para el síndrome, estos tratamientos pueden mejorar de manera significativa la calidad de vida.⁹

La información disponible indica que los tratamientos pueden incluir terapias conductuales; entre ellas, la Intervención Conductual Integral para Tics (CBIT), que ha demostrado ser un enfoque prometedor. También se pueden utilizar medicamentos para controlar los tics. Esto se evidencia en el presente caso.¹⁰

La conciencia social y el apoyo son fundamentales para mejorar la vida de quienes tienen el ST. Es crucial fomentar la comprensión y la empatía en la sociedad para ayudar a estas personas a sentirse aceptadas y valoradas, lo que puede tener un impacto significativo en el bienestar emocional y social de las mismas.^{10,11}

Es crucial aumentar la conciencia social sobre el ST para eliminar la estigmatización y discriminación. Ofrecer apoyo y comprensión es esencial, ya que los afectados pueden enfrentar retos significativos en la vida cotidiana debido a los tics y trastornos asociados.

Las evidencias en el uso de terapias logofonoaudiológicas, cognitivas y conductuales para el tratamiento de este síndrome. El tratamiento farmacológico suele ser la primera opción. Sin embargo, existen resultados que demuestran la efectividad de estos tratamientos en la reducción de tics motores y fónicos.⁸⁻¹⁰ Además, el abordaje desde varias disciplinas, aportaría una solución más integral a este problema de salud.

Los enfoques multidisciplinarios son esenciales en el tratamiento del ST, al permitir una atención integral y personalizada, desde el área de la genética y la logofonoaudiología.^{4,11} La colaboración entre psicólogos, logofonoaudiólogos y bioanalistas clínicos, entre otros, facilita la creación de estrategias terapéuticas efectivas que ayudan a los pacientes a adaptarse mejor al entorno y a manejar los desafíos que conlleva padecer la condición.

PERSPECTIVA DEL PACIENTE

El paciente después de varios meses de tratamiento y terapia, logra controlar los tics motores y verbales. Con el apoyo continuo de la familia y el equipo de salud, encuentra nuevas formas de manejar el estrés y la ansiedad, lo que contribuye a una disminución significativa de la disfemia.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. OROITU. Centro de Atención Especializada Síndrome de la Tourette [Internet]. CAE.oroitu. 2022 [citado el 14 de mayo de 2023]. Disponible en: <https://www.oroitu.com/el-sindrome-de-tourette/>
2. Baldan LC, Kyle AW, Gallezot JD, et al. Histidine decarboxylase deficiency causes tourette syndrome: parallel findings in humans and mice. *Neuron*. 2020; 81:77-90
3. Padilla-Castilla C, Medina PG. Trastorno de Gilles de la Tourette: intervención logopédica. Ull.es [Internet]. 2020 [citado el 14 de mayo de 2023]. Disponible en: <https://riull.ull.es/xmlui/bitstream/handle/915/29295/Trastorno-de-Gilles-de-la-Tourette-Intervencion-logopedica.pdf/>
4. Lin WD, Tsai FJ, Chou IC. Current understanding of the genetics of tourette syndrome. *Biomedical journal*. [Internet]. 2022 [citado 2023 Ago 09];45(2), 271–279. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.bj.2022.01.008>
5. Castillo T, Casado-Mendez P, Santos-Fonseca R. Síndrome de Tourette con agregación familiar. *Revista del Hospital Psiquiátrico de La Habana* [Internet]. 2023 [citado 5 Dic 2023]; 20 (3) Disponible en: <https://revhph.sld.cu/index.php/hph/article/view/389>
6. Cortés R, Hersei C, Conejero J. Tics y síndrome de Tourette en la infancia: una puesta al día. *Rev Med Clin Las Condes* [Internet]. 2022 [citado el 14 de mayo de 2023];33(5):480-489. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2022.09.002>
7. Urrutia SV, Hernández CH. Descripción de una cohorte pediátrica con síndrome de Gilles de la Tourette. [A pediatric cohort with Gilles de la Tourette syndrome] *Andes Pediatr* [Internet]. 2021 [citado el 14 de mayo de 2023];92(6):838-846. Disponible en: <https://doi.org/10.32641/andespediatr.v92i6.3304>.
8. Solórzano Vélez NA. El Síndrome de Tourette y sus efectos en el aprendizaje escolar de una estudiante de noveno grado de educación básica superior. [Tesis de magister]. Universidad Estatal Península de Santa Elena. Santa Elena. Ecuador. 2022. Disponible en: <https://repositorio.upse.edu.ec/bitstream/46000/8255/1/UPSE-MPS-2022-0021.pdf>
9. Santos MLS, Gregorutti CC, Lins SRA. Síndrome de Tourette no Brasil: uma revisão de escopo. *Rev Neurocienc* [Internet]. 1º de dezembro de 2023 [citado 6º de dezembro de 2023];31:1-25. Disponible en: <https://periodicos.unifesp.br/index.php/neurociencias/article/view/15658>
10. Eiris Puñal J. Tics y Tourette. *Pediatr Integral*. [Internet]. 2020 [citado 2023 Ago 09];XXIV(7):394–404. Disponible en: <https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2020-10/tics-y-tourette/>
11. Parra-Parra B, Canales-Mejicano J. Síndrome de Tourette: necesidad de un tratamiento integral e interdisciplinario. *Revista Hispanoamericana De Ciencias De La Salud*. [Internet]. 2021 [citado 2023 Ago 09];6(4):236–237. Disponible en: <https://doi.org/10.56239/rhcs.2020.64.455>

CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

Naomy Terán Nocedo: Conceptualización, Investigación, Metodología, Visualización, Redacción –

borrador original, Redacción – revisión y edición.

Yorjander Peña Rodríguez: Análisis formal, Investigación, Visualización, Redacción – borrador original, Redacción – revisión y edición.

Todos los autores aprueban la versión final del manuscrito.

FINANCIACIÓN

No se recibió financiación para el desarrollo del presente estudio.

CONFLICTOS DE INTERESES

No se declaran conflictos de intereses.



Los artículos de *Revista Cubana de Tecnología de la Salud* se comparten bajo los términos de la Licencia **Creative Commons Atribución-No Comercial 4.0. Internacional**