

**ASOCIACIÓN ANDALUZA DE PACIENTES
CON SÍNDROME DE TOURETTE
Y TRASTORNOS ASOCIADOS**



*1^{er} Congreso Nacional de Síndrome de Tourette
y Trastornos Asociados*

Reconocido de interés científico sanitario

Indice

Prólogo

Memoria explicativa del Acto

Epidemiología y Fenomenología del Síndrome de Tourette en niños y adolescentes.

César Soutullo Esperón Departamento de Psiquiatría y Psicología Médica. Clínica Universitaria, Facultad de Medicina. Universidad de Navarra.

Leonor Molina Borchert Medicina General, Pamplona.

Diagnóstico diferencial del Síndrome de Gilles de la Tourette con otros trastornos del movimiento.

Esther Cubo Delgado Neuróloga. Clínica Nuestra Señora del Rosario, Madrid. Asesora de la Asociación Madrileña de Pacientes con ST y TA (A.M.P.A.S.T.T.A.).

Síndrome de Tourette y el Espectro de Trastornos Psicopatológicos Asociados.

Marcelo L. Berthier Torres Neuropsiquiatra. Departamento de Medicina y Dermatología. Facultad de Medicina. Universidad de Málaga. Socio de Honor y Colaborador de A.S.T.T.A.

Tratamiento del síndrome de Tourette y trastornos asociados.

Elena Pita Calandre Departamento de Farmacología. Instituto de Neurociencias. Universidad de Granada.

Aportaciones de la neuropsicología al estudio del síndrome de Tourette.

Montserrat Pérez Palies Departamento de Psiquiatría y Psicobiología Clínica. Universidad de Barcelona.

La incidencia del estrés y los objetivos de la Terapia Psicológica, en los aspectos biopsicosociales y comportamentales del Síndrome de Gilles de la Tourette. Un Modelo interactivo para la integración de factores.

Diana Rut Vasermanas Frega Psicóloga. Asesora de la Asociación Madrileña de Pacientes con ST y TA (A.M.P.A.S.T.T.A.).

La educación del paciente, la familia y el entorno en el síndrome de Tourette.

Dolores Jurado Chacón Departamento de Medicina Preventiva y Salud Pública. Universidad de Granada.

Salud Jurado Chacón Presidenta de la Asociación Andaluza de Pacientes con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados.

Enfermedades raras: Situaciones y demandas socio–sanitarias.

Miguel de la Fuente Sánchez Director de la Empresa de Investigación Social “Cuanter”, Madrid.

Las Enfermedades raras en el Marco de la Unión Europea. Actuaciones en España.

Maravillas Izquierdo Martínez Departamento de Enfermedades Raras del Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER). Instituto de Salud Carlos III. Miembro del Comité del Programa de Acción Comunitaria para enfermedades poco comunes.

Alfredo Avellaneda Fernández Departamento de Enfermedades Raras del Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER). Instituto de Salud Carlos III.

Tourette Síndrome Association de EE.UU. TSA: Historia, organización, investigación, educación y relaciones internacionales.

Brenda Weeda Tourette Síndrome Association de EE.UU.

Algunos personajes célebres que han tenido Síndrome de Tourette.

Antonio Castillo Orugas Jefe de Servicio de Reumatología. Hospital 12 de Octubre.

Profesor Emérito de la Facultad de Medicina de la Universidad Complutense. Miembro de la Real Academia Nacional de Medicina de Madrid.

Los afectados por el Síndrome de Tourette en la sociedad actual.

Jorge Martín Aragón Secretario de la Asociación Madrileña de Pacientes con ST y TA (A.M.P.A.S.T.T.A.).

Testimonios

Reflexiones

Preguntas y Respuestas

Conclusiones

PRÓLOGO

Como afectada del Síndrome de Tourette (ST) lo vivo con total intensidad, al igual que algunas de las personas que presenciaron el I Congreso Nacional sobre el Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados, y una de las consecuencias de padecer este trastorno es la absoluta necesidad de realizar la orden que nos llega desde nuestro interior, justo al contrario de lo que nos pasa cuando se nos manda algo desde afuera, por ello he estado inquieta hasta ver este libro hecho realidad.

Aclarado lo anterior estoy obligada a decir que, a pesar del éxito obtenido, este Congreso fue arriesgado porque además de multidisciplinar, aunaba a los especialistas del tema con los afectados y sus familiares. También hay que tener en cuenta que al ser el primero en España no existían bases sobre las que sentar nuestras buenas intenciones, pero hubo un objetivo sobre otros muchos que se cumplió y fue darnos a conocer, prueba de ello fueron las noticias dadas en prensa, radio y televisión.

Una de las características del Congreso fue el contar con profesionales de reconocido prestigio y de distintas áreas de la salud, social, laboral y escolar. Otra fue la asistencia de todas las asociaciones de este país, que son la Asociación Española para pacientes con Tics y Síndrome de Tourette (A.P.T.T.), la Asociación Madrileña para pacientes con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados (A.M.P.A.S.T.T.A.), la Asociación Andaluza para pacientes con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados (A.S.T.T.A.), y de la pionera Tourette Síndrome Association de los Estados Unidos (T.S.A.) con la presencia de su Vicepresidenta Brenda Weeda.

No podemos olvidar que se obtuvo el Reconocimiento Científico-Sanitario debido al interés mostrado por la Junta de Andalucía hacia la memoria presentada durante la organización del Congreso. También es de destacar el interés de muchas personas e instituciones públicas y privadas pues sin ellas no hubiese podido realizarse el Congreso ya que la A.S.T.T.A. es una asociación nueva y muy escasa en recursos.

Este libro consta de una serie de ponencias muy valiosas e interesantes seguidas de un capítulo de preguntas y respuestas que nos viene a decir algunas de las

innumerables cuestiones que se plantearon durante los dos días en los que los pacientes y sus familias esperaban con ansiedad una posible solución para el sufrimiento que les supone el vivir y convivir con el ST.

He de reconocer que como coordinadora tuve que hacer cambios de orden en el programa porque continuamente alguien pedía la palabra para intervenir y hubo escasez de tiempo, pero también debido a mis continuas reflexiones a las cuales se les dedica un pequeño apartado y, no con el objetivo de ser protagonista, sino por la responsabilidad, preocupación y desamparo que continuamente acompañan a mi existencia y es por ello que una de las conclusiones, también reflejadas en este libro, es la de poder celebrar un segundo Congreso sobre el Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados.

Salud Jurado Chacón. Doctora en Biología, Licenciada en Farmacia. Presidenta de la Asociación Española de Pacientes con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados.

Memoria Explicativa del Acto

El Síndrome de Gilles de la Tourette (ST) fue descrito en 1885 por el neurólogo francés Georges Guille de la Tourette, quién estudió a varios pacientes que presentaban tics de diversos tipos (motores, fónicos, etc.) junto con otros trastornos (ansiedad, hiperactividad física y mental, depresión, falta de concentración, obsesiones, compulsiones, fobias, cambios de humor, impulsividad, etc.).

A primeros del siglo XX gran parte de los Neurocientíficos perdieron el interés por este tema. Fue en la década 1960-70 cuando un neurólogo estadounidense, el Dr. Shapiro, retomó la investigación del ST y Trastornos Asociados (TA), de manera que en EE.UU se conocen 200.000 personas diagnosticadas, se estima que 1 millón padecen este síndrome y varios millones viven con alguno de sus síntomas. Estos datos se pueden extrapolar a cualquier país pues no se han encontrado diferencias significativas en cuanto a raza, cultura, clases sociales, aunque sí es más frecuente en hombres que en mujeres.

En España aún se considera una Enfermedad Rara (ER), es decir, se estima que 4 a 5 por cada 10.000 personas están afectadas y aunque no existen estudios epidemiológicos, los datos recogidos por las Asociaciones indican que quizás no lleguemos a 1.000 los diagnosticados; esto es debido al poco o mal conocimiento de la enfermedad que existe incluso por los profesionales de la salud.

La mayoría de personas que padecen esta enfermedad son víctimas de:

- Rechazo, burla, marginación y exclusión.
- Dificultad de integración socio-educacional-laboral
- Frustración, baja autoestima, fracaso escolar y profesional, a pesar que un elevado porcentaje de estos pacientes tienen un coeficiente intelectual por encima de la media normal.
- Falta o mala atención socio-sanitaria.

Lo anterior hace que se agraven los síntomas. Pero es habitual que cuando consultan al médico lo hagan a especialistas que no están familiarizados con las características clínicas y el tratamiento de la enfermedad. Por citar algunos

ejemplos, es frecuente que personas con carraspeo (el tic fónico más frecuente) acudan al otorrinolaringólogo, o que otros con parpadeo excesivo (tic motor más generalizado) busquen ayuda en el oftalmólogo.

Una de las características de ST es su heterogeneidad, existiendo diferentes niveles de presentación clínica: ST puro, ST completo y ST plus.

La familia, entorno y sociedad en general padecen:

- Malestar por ignorancia de las características del ST
- Frustración por no saber ayudar
- Impotencia por falta de recursos
- Poca motivación y escasa sensibilización
- Desaprovechamiento de los potenciales positivos que albergan los afectados por ST y TA ya que muchos están muy bien capacitados para diversas áreas de las ciencias y de las artes, así como para el deporte y el trabajo físico. Famosos del mundo de la política, pintura, música, cine, deportes, etc., con ST han obtenido éxito; podemos destacar al gran lexicógrafo inglés, el Dr. Samuel Jonson, y al incomparable genio de la música Wolfgang Amadeus Mozart.
- Vivir y convivir con el ST es un reto a veces inalcanzable cuando el paciente no está atendido adecuadamente, es decir, de forma integral, personalizada y con un seguimiento oportuno ya que es una enfermedad que no tiene cura; si bien no es degenerativa, al ser crónica es debilitante y las posibles secuelas acumuladas desde la infancia retardan la efectividad de las terapias.

Constatada la falta de documentación e información de este tema en nuestro país, la Asociación Andaluza de Pacientes con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados (A.S.T.T.A) ha iniciado la organización de su I Congreso Nacional.

Objetivos

En el marco de nuestros Estatutos son:

- Promocionar y fomentar el conocimiento del ST y TA y su desarrollo científico

- Información a profesionales, pacientes y público en general sobre el ST y TA, con el fin de conseguir diagnósticos precisos y tratamientos adecuados.
- Formación de equipos multidisciplinares e interdisciplinares de profesionales que estudien e investiguen sobre el tema para ir avanzando en la mejora de la calidad de vida de los pacientes.

Tomando como ejemplo las palabras de D. Santiago Ramón y Cajal, Premio Nóbel de Medicina: "Saber, pero transformar. Conocer pero obrar. Tal es la norma del verdadero hombre de ciencia", pensamos que un Congreso Nacional Multidisciplinar es el evento más idóneo para que, no sólo los científicos, sino los profesionales (actuales y futuros) de la salud, incluidos los educadores y trabajadores sociales que trabajen con nuestros enfermos, aprendan y conozcan el ST y TA para transformar los procedimientos, actuaciones, conciencia, etc., y obrar de la forma más adecuada hacia y para un colectivo de miles de personas que esperamos ayuda.

La idea de exponer casos clínicos o testimonios personales será un complemento muy valioso, pues intentamos conseguir la tan importante Ayuda Mutua. Cuando iniciamos nuestras primeras actividades se decidió el slogan "Si nos ayudais controlaremos mejor nuestros movimientos y derivaremos nuestras energías en bien de todos". El darnos a conocer directamente es más que cualquier ilustración, documento, reprografía o técnica de difusión; niños/as y adolescentes, con sus cerebros en fase de desarrollo y maduración, piden que "se les entienda", que "un tic no es un capricho", y los adultos que seguimos padeciendo podemos testimoniar aspectos de la enfermedad que no están en los medios de consulta (libros, Internet, etc.).

Al igual que en otros colectivos pretendemos: "conjuguar lo científico y lo humano, la abstracción y la realidad, en la creencia de que cualquier decisión, medida o reforma, debería tener en cuenta el punto de vista de todos, empezando por los propios enfermos y afectados".

Epidemiología y Fenomenología del Síndrome de Tourette en niños y adolescentes

César Soutullo Esperón y Leonor Molina Borchert

Definición

Un tic es un movimiento, gesto o vocalización que se produce de manera súbita, involuntaria y repetitiva. Generalmente son de duración breve, y tics individuales rara vez duran más de un segundo, pero grupos de tics suelen ocurrir en salvas, y su frecuencia e intensidad es variable. Aunque muchos tics pueden ser suprimidos temporalmente, con frecuencia el paciente los siente como involuntarios. A veces están asociados con sensaciones somatosensoriales o “sensación de urgencia, incomodidad o picor” que se alivian al realizar el tic.

El Síndrome de Tourette es uno de los Trastornos por Tics descritos en el DSM-IV. Para poder diagnosticar, según el DSM-IV a un paciente con Síndrome de Tourette debe incluir todos y cada uno de los siguientes criterios:

1. La presencia de tanto múltiples tics motores como al menos un tic vocal o fonatorio presente durante la enfermedad aunque no necesariamente simultáneamente.
2. Los tics ocurren muchas veces al día (generalmente en salvas), casi todos los días o intermitente durante más de un año, y en este tiempo nunca ha habido un periodo sin tics de más de tres meses consecutivos.
3. El problema causa al paciente un marcado distress o interfiere significativamente desde el punto de vista social, laboral, o en otras áreas funcionales.
4. El inicio es anterior a los 18 años de edad.
5. No es debido al efecto fisiológico directo de una sustancia (estimulantes), o una enfermedad médica (Corea de Huntington o encefalitis postviral).

Como puede verse, el Síndrome de Tourette comienza por definición en la infancia o la adolescencia, y la presencia de tics motores y vocales repetido durante un tiempo prolongado produce un impacto negativo significativo en la persona en diferentes áreas de su vida diaria. Además del Síndrome de Tourette, el DSM-IV describe otros trastornos por tics, como el trastorno por tics motores o vocales crónicos, el trastorno por tics motores o vocales transitorio, y el trastorno por tics no especificado. Se diferencian del Síndrome de Tourette en la no presencia de tics motores y vocales en el paciente (sólo presentan tics motores o tics vocales, pero no ambos), y en la presencia de tics durante menos de 12 meses en los trastornos por tics transitorios, aunque tiene que durar al menos 30 días para poder hacer este último diagnóstico.

Históricamente los trastornos por tics han sido tratados tanto por neurólogos como por psiquiatras, sirviendo como ejemplo de una enfermedad que afecta tanto a la mente como al cerebro. Aunque los tics se han descrito desde la antigüedad, no fue hasta el siglo XIX que se describieron sistemáticamente, inicialmente por Itard (1825) y posteriormente por el discípulo de Charcot, Georges Gilles de la Tourette (1885). Sin embargo, tras un inicio con descripción de la enfermedad desde el punto de vista biológico, entre 1990 y 1970 predominó la interpretación de los tics según teorías psicoanalíticas, que decían que los tics eran debidos a una educación errónea y represión sexual del niño. Estas ideas prevalecieron a pesar de las observaciones de episodios de tics en pacientes con encefalitis infecciosas entre 1918 y 1926, e incluso a pesar de que se comprobó que los tics mejoraban con clorpromacina en los años 1960. Finalmente, en los años 1970 los Doctores Arthur y Elaine Shapiro en Nueva York empezaron a tratar a sus pacientes con haloperidol y en vez de con psicoterapia, y volvieron a colocar el Síndrome de Tourette en el área de la Medicina científica, desculpabilizando a los padres. Poco después se fundó la Asociación de Síndrome de Tourette (Tourette Syndrome Association, TSA) en EE.UU. Desde entonces las asociaciones de padres de niños afectados y de pacientes adultos han ido ganando influencia para presionar a las administraciones públicas y a la comunidad científica a mejorar los recursos disponibles para estos pacientes y para la investigación de esta enfermedad.

Prevalencia, Epidemiología y Etiología

Los tics aislados son bastante frecuentes en niños, y encuestas en la comunidad indican que entre un 1 al 13% de los niños y un 1 al 11% de las niñas presentan tics, movimientos y espasmos habituales con frecuencia, siendo la prevalencia más alta en aquellos niños entre 7 y 11 años. En la mayoría de las encuestas epidemiológicas hay dos niños por cada niña afectada, y la frecuencia es similar en las distintas razas y niveles socioeconómicos, pero es más alta en poblaciones urbanas frente a rurales.

Se conoce menos sobre la epidemiología de los trastornos por tics. Aunque antes se consideraba que eran trastornos poco frecuentes, las estimaciones actuales indican que entre un 1 a un 2% de la población general puede estar afectada por algún trastorno por tics. Lamentablemente estas estimaciones no son robustas y sólo hay algunos estudios rigurosos disponibles. Por ejemplo, Apter y colaboradores en 1993 hicieron un screening a 28.037 jóvenes entre 16 y 17 años antes de ingresar en el ejército Israelí, y encontró una prevalencia del 4,3 por 10.000 de Síndrome de Tourette, y de aproximadamente 4,7 por 1.000 de cualquier trastorno por tics. En otro estudio en 3.034 niños entre 5 y 15 años Comings y colaboradores (1990) encontraron una prevalencia de Síndrome de Tourette de 3,6 por 10.000 y de 1,25% de cualquier trastorno por tics. Estos estudios confirman los datos que sugieren que los niños tienen entre 5 y 15 veces más posibilidades de tener tics que los adultos, y que los varones tienen una frecuencia más alta que las mujeres (9:1 para niños y 3:1 para niñas).

El riesgo de padecer Síndrome de Tourette es elevado en familiares de pacientes afectados. Se estima que el riesgo de los varones familiares de primer grado de un paciente con Síndrome de Tourette es del 18% de desarrollarlo, del 31% de desarrollar trastorno por tics motores crónicos, y del 7% de desarrollar trastorno obsesivo compulsivo (TOC). La concordancia en gemelos homocigóticos es de entre un 55 al 100% según los estudios, y en dizigóticos de alrededor del 20%. Se cree que la herencia es autosómica dominante con penetrancia incompleta, expresándose en el 99% de los portadores masculinos, y en el 70% de los portadores femeninos, siendo la expresión en las mujeres a veces como TOC. Hay unos genes con efecto mayor y genes con efecto menor implicados, y el cromosoma que se cree que aloja a los genes responsables es el 4q 8p. Existen

también determinantes ambientales: factores prenatales y perinatales como exposición fetal a estimulantes y esteroides, bajo peso al nacer y también infecciones por estreptococo. En este sentido se ha descrito a finales de los años 1990 la llamada Enfermedad Pediátrica Autoinmune Asociada a Estreptococo (PANDAS, del nombre inglés *Pediatric Autoimmune Neuropsychiatric Disease Associated with Streptococo*). En esta enfermedad se produce un inicio brusco de síntomas de TOC y/o tics en niños pequeños tras una faringitis estreptocócica del tipo beta-hemolítico. Se postula que la reacción autoinmune con anticuerpos anti estreptococo (antiestreptolisina-0) que dañan el núcleo caudado y producen el inicio de los síntomas de TOC y/o tics.

Fenomenología

Como se ha revisado al principio, un tics es un movimiento o una vocalización que ocurre súbitamente, de forma recurrente, no rítmica que se produce siempre de forma parecida. Aunque los tics son involuntarios, pueden ser suprimidos temporalmente de forma consciente, y a veces los niños controlan los tics durante el colegio y alivian luego la tensión cuando están solos en casa. Todos los tics empeoran durante épocas de estrés, ansiedad, excitación, aburrimiento o fatiga, y desaparecen en frecuencia y severidad mientras el niño o adolescente se concentra en algo que le gusta, si está relajado, o durante el sueño. Algunos niños pueden tener tics breves o aislados, o hacer movimientos (gestos, parpadeos repetidos) sin que esto signifique que tienen un trastorno por tics, porque rara vez persisten más de 2 semanas.

Los tics motores pueden afectar a cualquier grupo de músculos, pero generalmente empiezan por la cara y los músculos del cuello. Los tics motores simples afectan sólo a un grupo muscular, mientras que los tics motores complejos afectan a varios grupos musculares. En ocasiones, los tics complejos pueden ser autoagresivos como arañarse, cortarse, arrancarse los padrastros de los dedos, etc. A veces hacen movimientos o gestos con significado obscuro con las manos o los dedos (copropaxia). Los tics vocales pueden ser muy variados, desde sonidos simples (tics vocales simples), aclararse la garganta o la nariz, toser repetidamente, o decir sílabas, palabras, y hasta frases (tics vocales

complejos). A veces las palabras emitidas pueden ser insultos de intensidad variable, incluyendo insultos de contenido sexual, o incluso juramentos o blasfemias, lo que dificulta mucho la función social y escolar del niño. Este fenómeno de tener tics vocales que son insultos o palabras malsonantes se llama coprolalia. Otras veces los niños repiten sus propias palabras una y otra vez (palilalia) o repiten palabras de otros (ecolalia).

El Síndrome de Tourette empieza entre los 2 y los 10 años, generalmente con un tic motor simple, y luego van apareciendo más tics progresivamente. Hacia los 11 años aparecen los tics vocales o fónicos y puede haber conductas obsesivas y compulsivas (ideas y acciones repetidas). Los tics vocales empiezan como sílabas aisladas y progresan a exclamaciones largas. Hasta un 25-50% de los niños con trastorno de Tourette tienen síntomas de impulsividad, hiperactividad y déficit de atención. Respecto al curso de la enfermedad, los tics aparecen en la niñez (entre los 5 y 10 años) y rara vez empieza después de la pubertad. En 2/3 de los pacientes los síntomas desaparecen en la adolescencia aunque pueden persistir en una forma leve durante años. En el resto de los pacientes el trastorno de Tourette dura toda la vida, aunque hay altibajos en su frecuencia e intensidad, con empeoramientos que coinciden con periodos de mayor estrés o ansiedad y otras épocas con mejoría notable. En las formas autoinmunes empeora tras infecciones por estreptococo (faringitis y resfriados) durante el otoño e invierno.

Los tics deben diferenciarse de otros trastornos del movimiento como por ejemplo:

- 1) akatisia (sensación interna de incomodidad y necesidad de moverse),
- 2) atetosis (movimiento lento reptante generalmente en manos y dedos), balismo (movimientos bruscos de temblor o sacudida de los miembros),
- 3) corea (movimientos espasmódicos irregulares de la cara o los miembros)
- 4) diskinesia (movimiento coreiforme o distónico estereotipado y no suprimible),
- 5) distonía (contractura tónica mantenida que produce postura anormal),
- 6) mioclonias (espasmo breve y clónico en los miembros),
- 7) movimientos durante el sueño, ó
- 8) estereotipias (movimientos repetitivos sin significado como los que se ven en niños con autismo).

También deben diferenciarse de comportamientos o actos obsesivo-compulsivos que se ven en el TOC. Los insultos deben diferenciarse de niños con trastorno oposicional desafiante o de la conducta, o con trastornos del humor, donde además hay marcada irritabilidad, depresión o euforia.

La evaluación del niño debe hacerla un especialista en este campo, como un pediatra, neuropediatra, neurólogo o psiquiatra infantil, para descartar otros trastornos como el déficit de atención e hiperactividad, el trastorno obsesivo-compulsivo, y trastornos del aprendizaje. También se debe realizar un examen neurológico para descartar otros trastornos del movimiento, y a veces se realiza un electroencefalograma (EEG) para descartar convulsiones llamadas mioclónicas, y otras pruebas para ver si hay anticuerpos anti-estreptococo. Los pacientes con trastorno de Gilles de la Tourette frecuentemente niegan los síntomas o no se dan cuenta de ellos, y suprimen los tics cuando sus padres les llevan al médico. Por ello el médico puede subestimar la intensidad de los tics, y pueden pasar años desde que aparecen los tics hasta que se realiza el diagnóstico. En la evaluación psiquiátrica se buscan otros trastornos como de ansiedad, del humor, y problemas del aprendizaje, así como trastorno por déficit de atención e hiperactividad, que frecuentemente son comórbidos con los tics motores y vocales. También el médico evaluará hasta que punto el niño está afectado en su función escolar y social por la presencia repetida de los tics, y trata de ver si existe capacidad para resistir que sus compañeros se metan con él o le hagan burla, y su capacidad para enfrentarse a los otros niños aceptando su problema. En aquellos niños que sufren de trastorno de Tourette, trastorno obsesivo compulsivo y trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) es difícil a veces distinguir los tics de las compulsiones y de los movimientos propios del TDAH.

Agradecimientos: Los autores agradecen a la Sra. Dña. Salud Jurado Chacón, Presidenta de la Asociación Andaluza de Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados (ASTTA), a su familia y a la Asociación ASTTA por su ayuda en elaborar este manuscrito. También agradecemos su esfuerzo al organizar el I Congreso Nacional de Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados, y su interés

y trabajo por mejorar la situación de tantos pacientes con Síndrome de Tourette en España.

Bibliografía

1. American Psychiatric Association: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (4th Ed) DSM-IV, Washington, DC, APA, 1994.
2. Apter A, Pauls D, Bleich A, et al. An epidemiological study of Gilles de la Tourette's syndrome in Israel. *Arch Gen Psychiatry* 1993; 50:734-738.
3. Coffey BJ, Park KS. Tics and Tourette Disorder. In: Klykylo WM, Kay J, Rube D Eds. *Clinical Child Psychiatry*. W.B. Saunders Company Philadelphia, PA, 1998.
4. Commings DE, Himes JA, Commings BG. An epidemiological study of Tourette's syndrome in a single school district. *J Clin Psychiatry* 1990; 51:463-469.
5. Dale RC, Heyman I. Post-streptococcal autoimmune psychiatric movement disorders in children. *Br J Psychiatry* 2002; 181:188-190.
6. Erenberg G. The clinical neurology of Tourette Syndrome. *CNS Spectrums* 1999; 4:36-53.
7. Gamazo-Garrán P, Soutullo CA. Obsessive-compulsive disorder secondary to brain dysgerminoma in an adolescent boy: a positron emission tomography case report. *J Child Adolesc Psychopharmacol* 2002; 12:259-263.
8. Leckman JF, Cohen DJ. Tic Disorders. En: Melvin Lewis, Editor. *Child and Adolescent Psychiatry. A Comprehensive Textbook*, 2nd Ed. Williams & Wilkins, Baltimore, Maryland, 1996.
9. Leckman JF, Walter DE, Cohen DJ. Premonitory urges in Tourette syndrome. *Am J Psychiatry* 1993; 150:98-102.
10. Leckman JF, Zhang H, Vitale A, et al. Course of tic severity in Tourette syndrome: the first two decades. *Pediatrics* 1998; 102:14-19.
11. Leonard HL, Swedo SE. Paediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with streptococcal infection. *Int J Neuropsychopharmacol* 2001; 4:191-198.
12. Murphy ML, Pichichero ME. Prospective identification of children with pediatric autoimmune neuropsychiatric disorder associated with group A streptococcal infection (PANDAS). *Arch Pediatr Adolesc Med* 2002; 156:356-361.
13. State MW, Lombroso PJ, Pauls DL, Leckman JF. The genetics of childhood psychiatric disorders: a decade of progress. *Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2000; 39:946-962.
14. Walkup JT, Amos TM, Riddle MA. Tic and Tourette Syndrome. En: C. Edward Coffey & Roger A. Brumback Editors. *Textbook of Pediatric Neuropsychiatry*. American Psychiatric Press. Washington, D.C., 1998.
15. Walkup JT. The psychiatry of Tourette Syndrome. *CNS Spectrums* 1999; 4:54-61.
16. World Health Organization. *The Tenth Revision of the International Classification of Diseases and Related Health Problems*; Geneve: WHO, 1992.

Diagnóstico diferencial del Síndrome de Gilles de la Tourette con otros trastornos del movimiento.

Esther Cubo Delgado

Introducción

El síndrome de Gilles de la Tourette (SGT), originalmente descrito por Georges de la Tourette en 1885,¹ fue considerado durante muchos años como un trastorno psicógeno. En los años 60, tras observar que los neurolépticos eran efectivos en el SGT, se empezó a pensar que esta enfermedad podría tener una base biológica. El SGT constituye en la actualidad un síndrome neuroconductual complejo y frecuente. La prevalencia del SGT se ha estimado entre el 0,03 hasta el 4,2% de la población,^{2,3} siendo más frecuente en varones (1/95), que en mujeres (1/759).⁴ Las principales razones para explicar estas diferencias en la prevalencia son que no existe una clara uniformidad en los criterios diagnósticos, sobre todo a la hora de incluir o no alteraciones neuropsiquiátricas asociadas, y que aproximadamente 1/3 de los pacientes no reconocen tener tics.⁵

Manifestaciones clínicas

El SGT se caracteriza por la presencia de tics motores y vocales. Los tics fenomenológicamente son movimientos o sonidos repetitivos, breves e irregulares. En contraste con otros trastornos del movimiento hiperkinéticos, los tics son normalmente intermitentes, repetitivos, estereotipados y a la vez cambiantes, por ejemplo, un paciente puede presentar tics frecuentes en el cuello, y posteriormente en la cara.

Las cuatro características principales de los tics son:⁶⁻⁸ 1) sensación de premonición, como por ejemplo sensación de quemazón en los ojos ante el parpadeo; 2) sensación de alivio tras los tics; 3) supresión. El paciente puede suprimir los tics durante un espacio de tiempo variable. Es frecuente encontrar que niños con SGT presentan más tics en casa que en el colegio (probablemente por un mecanismo de supresión tanto voluntario como semi-involuntario); y 4) variabilidad del cuadro, pueden existir remisiones parciales o exacerbaciones de

forma fluctuante (generalmente los tics se exacerban durante periodos de “estrés” como por ejemplo durante el inicio del periodo escolar, y mejorar cuando están concentrados realizando una actividad placentera).

Estudios polisomnográficos han demostrado que los tics son movimientos o sonidos involuntarios, al objetivarse en diferentes estadios del sueño.⁹ Se han observado no obstante, también alteraciones del sueño en el SGT, incluyendo sonambulismo, terrores nocturnos, pesadillas, síndrome de piernas inquietas, dificultades para dormir, y una disminución de la fase REM.^{10,11}

Los tics se pueden clasificar en simples, cuando se implica un solo grupo muscular (como por ejemplo parpadear, sacudir la cabeza), y complejos, donde se implica más de un grupo muscular (levantarse de la silla y dar saltitos, etc).⁶ Los tics motores pueden ser divididos también en tics clónicos o rápidos, como muecas con la cara, lentos o distónicos como desviaciones oculogíricas, o tónicos con mantenimiento de posturas forzadas.⁶ Los tics motores son más frecuentes en estructuras de línea media, en la cara y cuello, aunque otras áreas pueden estar también afectadas. Los tics vocales pueden ser desde sonidos no comprensibles por ejemplo carraspeo, hasta tics complejos más elaborados como articulación de palabras, o cantar. Una minoría de pacientes presenta coprolalia (el paciente insulta, dice obscenidades), y ecolalia (repite lo que dice o la última sílaba), y palilalia (cuando los pacientes repiten sus propias palabras).

Diagnóstico diferencial

Muchas veces es difícil diferenciar un tic complejo de una compulsión, una de las manifestaciones motoras del trastorno obsesivo compulsivo frecuentemente asociado al SGT.¹² Un movimiento o emisión de sonido de palabras, complejo, puede ser considerado compulsivo cuando éstos se preceden de una sensación, ansiedad, o tensión que se alivia cuando se realiza tal movimiento o sonido. No obstante, muchas veces la diferenciación es prácticamente imposible, cuando el paciente no puede verbalizar bien lo que siente.

La **distonia**, es un trastorno del movimiento caracterizado por contracciones musculares sostenidas que causan alteraciones en la posición o movimientos repetitivos.¹³ Los movimientos distónicos, pueden ser rápidos o lentos, y pueden

parecer pseudorítmicos cuando el paciente está constantemente intentando evitar el movimiento. Los movimientos distónicos presentan una característica que los diferencia de otros trastornos del movimiento como es la supresión o alivio a través de trucos sensoriales (como por ejemplo colocarse un sombrero en la distonia cervical). Los tics, como hemos mencionado anteriormente, pueden tener características distónicas,¹⁴ como en el caso del cierre palpebral frecuente, pero la urgencia premonitoria, y la supresión voluntaria son fenómenos que los diferencian claramente de la distonia per se.

La **corea**, caracterizada por movimientos irregulares, impredecibles que ocurren de forma aleatoria en cualquier localización del cuerpo, pueden también confundirse en ocasiones con tics, especialmente cuando éstos son rápidos.¹⁵ No obstante, como hemos dicho, la principal característica que presentan los tics al ser movimientos repetitivos, estereotipados, en una localización concreta, hacen que se diferencien de los movimientos coreicos.

Existe finalmente una categoría denominada tics secundarios a otros trastornos neurológicos (tabla 1). Se ha acuñado el término de tourettismo para esta condición, o SGT secundario. A continuación comentaremos las principales entidades donde se pueden observar tics, y los rasgos diferenciales de estas entidades que hacen que podamos diferenciarlo del SGT primario.

La **enfermedad de Huntington** es la corea hereditaria familiar (autosómica dominante) más frecuente. Es una enfermedad neurodegenerativa fatal que conduce a la muerte de los pacientes en un período de aproximadamente 15 años tras el inicio de los síntomas. Además de presentar corea, estos pacientes pueden presentar demencia, lentitud de movimientos con alteraciones del equilibrio, tics (especialmente faciales) y alteraciones neuroconductuales.¹⁸

La **neuroacantocitosis** es, después de la enfermedad de Huntington, la corea hereditaria más frecuente. Este trastorno se caracteriza por iniciarse a cualquier edad (desde la infancia hasta la edad adulta), presentando movimientos orolinguales, tics motores y vocales, distonia, parkinsonismo, y alteración de los movimientos conjugados oculares, y epilepsia.¹⁹ Otros síntomas y signos incluyen retraso mental, y alteraciones musculares. El diagnóstico se basa en la demostración de más de un 3% de acantocitos en sangre periférica.

Pacientes con retraso mental, y autismo suelen presentar tics, en ocasiones déficit de atención, y trastornos obsesivos compulsivos.²⁰⁻²² La presencia de antecedentes perinatales, cromosomopatías, alteraciones en la interacción social y con el ambiente, y la demostración de un coeficiente intelectual bajo (o al menos en algunas áreas), nos llevan al diagnóstico.

También las **encefalitis** (infección del sistema nervioso central), especialmente víricas como la herpética, secundaria al HIV, y la encefalitis letárgica (se cree que producida por el virus Influenza) pueden manifestarse con tics.^{23,24} La presencia de fiebre, déficit neurológicos focales y crisis epilépticas, y hallazgos en la RM cerebral y en el líquido cefalorraquídeo diferencian las encefalitis del SGT primario.

Tabla I. Diagnóstico diferencial de los tics

Esporádicos

- Trastorno de tics motores o vocales transitorio (< 1 año)
- Trastorno de tics motores o vocales transitorio (> 1 año)
- Inicio adulto de tics
- Síndrome de Gilles de la Tourette

Secundarios

A. Trastornos hereditarios

- Enfermedad de Huntington
- Dystonia primaria
- Neuroacantocitosis
- Halloverden-Spatz

- Esclerosis tuberosa
- Enfermedad de Wilson
- Distrofia muscular de Duchenne

B. Trastornos esporádicos

- I. Infecciones: encefalitis, enfermedad de Creutzfeldt-Jacob, neurosífilis, corea de Sydenham
- II. Fármacos: anfetaminas, metilfenidato, pemoline, levodopa, cocaína, carbamacepina, fenitoína, fenobarbital, lamotrigina, antipsicóticos, y otros fármacos antidopaminérgicos
- III. Toxinas: monóxido de carbono
- IV. Alteraciones del desarrollo: encefalopatía estática, retraso mental, anomalías cromosómicas, spectrum de trastornos autísticos (Síndrome de Asperger)
- V. Alteraciones cromosómicas: síndromes de Down, Klinefelter, XYY cariotipo, X-frágil, triple X y 9p mosaicismo, trisomía parcial del 16, monosomía 9p, citrulinemia, síndrome de Beckwith-Wiedemann.
- VI. Otros: traumatismo craneoencefálico, ictus, síndromes neurocutáneos, esquizofrenia, enfermedades neurodegenerativas.

C. Trastornos relacionados

- I. Estereotipias, hábitos, manierismos
- II. Conductas automutilantes
- III. Inquietud motora
- IV. Acatisia
- V. Compulsiones
- VI. Excesiva respuesta de sobresalto
- VII. Trastorno de Frenchman

Existen diferentes fármacos y toxinas que pueden producir tics como efectos secundarios. Entre ellos están diferentes antiepilépticos como la carbamacepina,²⁵ fármacos con acción dopaminérgica como la levodopa,²⁶ una larga exposición a drogas antidopaminérgicas como los neurolepticos,²⁷ y drogas ilícitas como la cocaína.²⁸ Entre los tóxicos cabe destacar el monóxido de carbono.²⁹ Existen también casos descritos en la literatura de tics en pacientes que habían sufrido traumatismos craneoencefálicos.³⁰

Por último, en los últimos años se han observado tics en una serie de trastornos inmunológicos llamados PANDAS (del inglés Pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with Streptococcal infection). El trastorno autoinmune más frecuente es la corea de Sydenham, un trastorno neuroconductual que se caracteriza por presentar corea, tics, y alteraciones conductuales como déficit de atención, y trastorno obsesivo compulsivo.³¹ El diagnóstico por tanto se basa en la demostración de un antecedente de infección por Streptococcus A beta-hemolítico (cultivo positivo, o aumento de títulos de anticuerpos anti-streptococcus, tales como demostración de un pico de anticuerpos anti-streptolysina O, 3-6 semanas más tarde, o antiDNAsa B 6-8 semanas más tarde).

Mecanismos neuronales en el síndrome de Gilles de la Tourette

Se desconoce la localización neuroanatómica del SGT, pero se cree que es un trastorno que afecta los ganglios basales y sus conexiones con la corteza cerebral y el sistema límbico.³² Se cree que es la dopamina, el principal neurotransmisor afectado en el SGT.^{33,34} Datos que corroboran la hipótesis dopaminérgica de los tics se basan en observaciones indirectas, al responder claramente los tics a los fármacos antidopaminérgicos y en la demostración de una densidad mayor de neuronas en el estriado,³⁵ una invasión incrementada dopaminérgica (basados en un aumento de los receptores dopaminérgicos)³⁶ y una reducción de la estimulación glutamérgica desde el núcleo subtalámico.³⁷ No obstante, otros

neurotransmisores como la norepinefrina, serotonina, acetilcolina, GABA, glutamato, y opiáceos han sido también implicados en la etiopatogenia del SGT, especialmente en los trastornos asociados al SGT.³⁸⁻⁴⁰

Desde el punto de vista morfológico, estudios volumétricos realizados con resonancia magnética cerebral han objetivado una disminución del tamaño del cuerpo caloso y una pérdida de la asimetría normal del núcleo caudado lenticular (en condiciones normales los núcleos derechos son más grandes que los izquierdos)^{41,42} en el SGT. Estos resultados presentan algunas limitaciones como son el sesgo del sexo, al ser SGT más frecuente en niños, la mayoría de estos estudios se han realizado en niños o adolescentes, y varias de estas alteraciones morfológicas no han sido observadas en niñas,⁴³ lo cual nos puede hacer pensar que hay diferencias neurobiológicas sexodependientes.⁴⁴

Desde el punto de vista de organización en el programa de funcionamiento motor de los ganglios basales, existen diferentes hipótesis sobre la formación de tics: bien que sean el resultado de la formación de programas motores aberrantes o la falta de inhibición sobre programas motores no deseados.⁴⁵⁻⁴⁷

Diferentes estudios de neuroimagen funcional han hecho posible ver los circuitos motores en pacientes vivos con SGT. Se ha observado que en el SGT la supresión de los tics de forma voluntaria conlleva la activación de la corteza prefrontal, núcleo caudado y la desactivación del putamen y globos pálidos.^{48,49} Al contrario la activación del putamen, puede provocar respuestas motoras y vocales que se asemejan a los tics,⁵⁰ y la activación del área motora suplementaria provoca unas sensaciones corporales como las que ocurren en las sensaciones premonitorias.^{51,52}

Trastornos del movimiento secundarios a neurolépticos

Los neurolépticos son el tratamiento de elección de los tics en el SGT. Su mecanismo de acción es a través del bloqueo de los receptores dopaminérgicos a nivel del sistema límbico, tronco encefálico, y ganglios basales. Además de su función antidopaminérgica, bloquean receptores histaminérgicos, anticolinérgicos, y anti alfa adrenérgicos. Los neurolépticos pueden causar una serie de efectos secundarios a nivel del sistema nervioso central como serían sedación, confusión,

etc y una serie de trastornos del movimiento^{53,54} que describiremos a continuación.

El ***síndrome neuroléptico maligno*** se caracteriza por la presencia de hipertermia, rigidez muscular, alteración del sistema nervioso autónomo y estados confusionales. Se ha descrito tras el uso de todos los neurolépticos clásicos, especialmente las formas depot de mayor vida media, y con dosis elevadas. Su diagnóstico se basa en la presencia de una clínica característica, una exposición conocida a un neuroléptico y alteraciones en diferentes pruebas complementarias incluyendo la elevación de enzimas musculares como la CPK, leucocitosis, y otras alteraciones en la bioquímica sérica. El tratamiento debe consistir en asegurar una buena hidratación, evitar complicaciones y la administración de dantrolene y/o bromocriptina.

La ***distonia aguda*** puede producirse tras la administración de una dosis aislada de un neuroléptico o tras una exposición prolongada. Las manifestaciones más frecuentes son crisis oculogíricas, y posturas con opistótonos. Los factores de riesgo asociados a la aparición de la distonia aguda son la edad (niños y jóvenes) y el uso de neurolépticos de gran potencia. Las distonias agudas generalmente mejoran per se en el curso de 24 horas. Los anticolinérgicos por vía parenteral, como la benztropina y difenhidramina han demostrado también ser eficaces.

La ***acatisia*** es un trastorno del movimiento que significa inquietud motora asociada con la necesidad de moverse. Generalmente aparece a los pocos días de iniciarse el tratamiento y suele desaparecer tras cesar el tratamiento con neurolépticos. Un hecho frecuente que puede producirse en pacientes con SGT y déficit de atención que reciben tratamiento con neurolépticos y desarrollan acatisia, es que ésta puede equivocarse con la hipercinesia secundaria al déficit de atención o confundirse con tics. El tratamiento sintomático recomendado para la acatisia se realiza bien con fármacos anticolinérgicos, amantidina, beta bloqueantes, clonidina o benzodiacepinas.

El ***parkinsonismo secundario*** inducido por neurolépticos se produce como resultado del bloqueo de los receptores dopaminérgicos D₂. Tras el cese de los neurolépticos puede tardar entre seis semanas a seis meses en resolverse. No obstante, se han descrito casos en los que no se ha encontrado mejoría. Las

mujeres de edad avanzada que han sido tratadas con neurolépticos de gran potencia tienen riesgo de desarrollar parkinsonismo. El tratamiento consiste en la disminución o abandono de la terapia con neurolépticos, y el uso de amantidina, anticolinérgicos o terapia electroconvulsiva.

La **discinesia tardía** suele aparecer tras varios meses o años de usar neurolépticos, y consisten en movimientos coreicos de predominio en la región orofacial. Se cree que se debe a la hipersensibilidad secundaria a un bloqueo permanente de los receptores dopaminérgicos. Los factores de riesgo asociados a su aparición son: el sexo femenino, una historia de trastornos psiquiátricos del estado de ánimo, presencia de alteraciones estructurales cerebrales, presencia de parkinsonismo, el uso intermitente de neurolépticos de gran potencia, el uso de fármacos anticolinérgicos de forma concomitante y el uso de terapias electroconvulsivas precedentes. El tratamiento de las discinesias tardías consiste en la disminución o retirada del neuroléptico. En caso de no mejoría se recomienda tratamiento con neurolépticos atípicos tipo clozapina, o depletores dopaminérgicos tipo reserpina o tetrabenazina.

Bibliografía

1. Gilles de la Tourette G. Etude sur une affection nerveuse caracterisee par de l'incoordination motrice accompagnee d'echolalie et de coproalie. Arch Neurol 1885; 9:19-42.
2. Costello EJ, Angold A, Burns BJ, et al. The Great Smokey Mountains study of youth: goals, design, methods, and the prevalence of DSM-III-R disorders. Arch Gen Psychiatry 1996; 53:1129-1136.
3. Caine ED, McBride MC, Chiverton P, et al. Tourette's syndrome in Monroe County school children. Neurology 1988; 38:472-475.
4. Coomings DE, Himes JA, Comings BG. An epidemiologic study of Tourette's syndrome in a single school district. J Clin Psychiatry 1990; 51:463-469.
5. Kurlan R, Behr J, Medved L, et al. Transient tic disorder and the clinical spectrum of Tourette's syndrome. Arch Neurol 1988; 45:1200-1201.
6. Jankovic J, Fhan S. The phenomenology of tics. Mov Disord 1986; 1:17-26.
7. Shapiro AK, Shapiro ES, Young JG et al Gilles de la Tourette's Syndrome, ed 2ª, New York: Raven Press, 1988.
8. Freeman RD, Fast DK, Burd L, et al, and the Tourette Syndrome International Database Consortium. An International perspective on Tourette's syndrome selected findings from 3500 individuals in 22 countries. Development Medicine & Child Neurology 2000; 42:436-447.
9. Glaze DG, Frost JD, Jankovic J. Sleep in Gilles de la Tourette's syndrome. Disorder of arousal. Neurology 1983; 33:586-592.
10. Comings DE, Comings BG. A controlled study of Tourette's syndrome. I-IV Am J Hum Genet 1987; 41:701-738.

11. Mendelson WB, Caine ED, Goyer P, et al. Sleep in Gilles de la Tourette's syndrome. *Neurology* 1984; 34:815-817.
12. Jankovic J, Sekula SL, Milas D. Dermatological manifestations of Tourette syndrome and obsessive compulsive disorder. *Arch Dermatol* 1998; 134:113-114.
13. Jankovic J, Fhan S. Dystonic disorders. In: Jankovic J, Tolosa E, eds. *Parkinson's disease and movement disorders*, 3rd ed. Baltimore: Williams & Wilkins 1998:513-551.
14. Jankovic J, Stone L. Dystonic tics in patients with Tourette syndrome. *Mov Disord* 1991; 6:248-252.
15. Jankovic J. Differential diagnosis and etiology of tics. *Adv Neurology* 2001:15-29.
16. Monday K, Jankovic J. Psychogenic myoclonus. *Neurology* 1993; 43:349-352.
17. Kurlan R, Deeley C, Comon PG. Psychogenic movement disorder (pseudo-tics) in a patient with Tourette syndrome. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci* 1992; 4:347-348.
18. Jankovic J, Ashizawa T. Tourettism associated with Huntington's disease. *Mov Disord* 1995; 10:103-105.
19. Rubio JP, Danek A, Stone C, et al. Chorea-acanthocytosis: Genetic linkage to chromosome 9q21. *Am J Hum Genet* 1997; 61:899-908.
20. Kano Y, Ohta M, Nagai Y et al. Tourette's disorder coupled with infantile autism: a prospective study of two boys. *Jpn J Psychiatry* 1988; 42:49-57.
21. Golden GS, Greenhill I. Tourette syndrome in mentally retarded children. *Ment Retard* 1981; 19:17-21.
22. Szatmari P, Bremner R, Nagy J. Asperger's syndrome: a review of clinical features. *Can J Psychiatry* 1989; 34:554-559.
23. Northam RS, Singer HS. Postencephalitic acquired Tourette-like syndrome in a child. *Neurology* 1991; 41:592-593.
24. McDaniel JS, Summerville MB. Tic disorder associated with encephalopathy in advanced HIV disease. *Gen Hosp Psychiatry* 1994; 16:298-300.
25. Neglia JP, Glaze DG, Zion TE. Tics and vocalizations in children treated with carbamazepine. *Pediatrics* 1984; 73:841-844.
26. Miller LG, Jankovic J. Drug-induced dyskinesias: an overview. In: Anthony JB, Young RB, eds. *Disorders of movement in neurology and neuropsychiatry*. 2nd ed. Blackwell Science, Cambridge, MA, 1999:5-30.
27. Mueller J, Aminoff MJ. Tourette-like syndrome after long-term neuroleptic drug treatment. *Br J Psychiatry* 1982; 141:191-193.
28. Cardoso FEC, Jankovic J. Cocaine related movement disorders. *Mov Disord* 1993;8:175-178.
29. Pulst S, Walshe TM, Romero JA. Carbon monoxide poisoning with features of Gilles de la Tourette's syndrome. *Arch Neurol* 1983; 40:443-444.
30. Siemers E, Pascuzzi R. Posttraumatic tic disorders. *Mov Disord* 1990; 5:183.
31. Bronze MS, Dale JB. Epitopes of streptococcal M proteins that evoke antibodies that cross-react with human brain. *J Immunol* 1993; 151:2820-2828.
32. Singer HS. Neurobiological issues in Tourette syndrome. *Brain & Development* 1994; 16:353-364.
33. Singer HS. Neurobiology of Tourette syndrome. In: Jankovic J, ed. *Tourette syndrome*. *Neurol Clin N Am*, W.B. Saunders, Philadelphia, 1997; 15:357-380.
34. Jankovic J, Rohaidy H. Motor, behavioral and pharmacologic findings in Tourette's syndrome. *Can J Neurol Sci* 1987; 14:541-546.
35. Baltahasar K. Ubre das anatomiche substrat der generalisierten. Tic-Krankheit: Entwicklungshemmung des corpus striatum. *Arch Psychiatr Nervenkr* 1956; 195:531-549.

36. Singer HS, Hahn JH, Moran TH. Abnormal dopamine uptake sites in postmortem striatum from patients with Tourette's syndrome. *Ann Neurol* 1991; 30:558-562.
37. Anderson GM, Pollak ES, Chatterjee D, et al. Brain monoamines and amino acids in Gilles de la Tourette's syndrome. A preliminary study of subcortical regions. *Arch Gen Psychiatry* 1992; 49: 584-586.
38. Wong DF, Singer HS, Brandt J, et al. D2-like dopamine receptor density in Tourette syndrome measured by PET. *J Nucl Med* 1997; 38: 1243-1247.
39. Heinz A, Knable MB, Wolf SS et al. Tourette's syndrome: (1-123) beta-CITSPECT correlates of vocal severity. *Neurology* 1998; 51:1069-1074.
40. Ernst M, Zametkin AJ, Jons PH, et al. High presynaptic dopaminergic activity in children with Tourette disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1999; 38:86-94.
41. Singer HS, Reiss AL, Brown JE, et al. Volumetric MRI changes in basal ganglia of children with Tourette's syndrome. *Neurology* 1993; 43:950-956.
42. Moriarty J, Varma A, Stevens J et al. A volumetric study of Gilles de la Tourette's syndrome. *Neurology* 1997; 49:410-415.
43. Motofsky SH, Wendlandt J, Cutting L, et al. Corpus callosum measurements in girls with Tourette syndrome. *Neurolog* 1999; 53:1345-1347.
44. Singer HS. Current issues in Tourette syndrome. *Mov Disorders* 2000; 15:1051-1063.
45. Robertson MM. Tourette syndrome, associated conditions and the complexities of treatment. *Brain* 2000; 123:425-462.
46. Leckman JF, Cohen DJ. Evolving models of pathogenesis. Tourette syndrome:tics, obsessions, compulsions, developmental psychopathology and clinical care. New York: John Wiley and Sons, 1998:155-176.
47. Graybiel AM. Basal ganglia systems and Tourette syndrome. In: Cohen DJ, Jankovic J, Goetz CG, eds. Tourette syndrome. New York: Lippincott, Williams & Wilkins. In press.
48. Peterson BS. Neuroimaging studies in Tourette syndrome. In: Cohen DJ, Jankovic J, Goetz CG, eds. Tourette syndrome. New York: Lippincott, Williams & Wilkins. In press.
49. Peterson BS, Skudlarski P, Anderson AW, et al. A functional magnetic resonance imaging study of a tic suppression in Tourette syndrome. *Arch Gen Psychiatry* 1998; 55:326-333.
50. MacLean PD, Delgado JMR. Electrical and chemical stimulation of frontotemporal portion of the limbic system in the walking animal. *Electroencephalogr Clin Neurophysiol* 1953; 5:91-100.
51. Fried I, Katz A, McCarthy G, et al. Functional organization of human supplementary motor cortex studied by electrical stimulation. *J Neurosci* 1991; 11:3656-3666.
52. Hallet M. Neurophysiology of tics. In: Cohen DJ, Jankovic J, Goetz CG, eds. Tourette syndrome. New York: Lippincott, Williams & Wilkins. In press.
53. Lang AE, Weiner WJ. Drug-induced movement disorders. Mount Kisco. NY, Futura Publishing Co, Inc 1992.
54. Pappert EJ. Neuroleptic-induced movement disorders. Acute and subacute syndromes. In: wolff FA (ed): Intoxication of the Nervous system, part II. Amsterdam, Elsevier Science BC, 1994.

Síndrome de Tourette y el Espectro de Trastornos Psicopatológicos Asociados

Marcelo L. Berthier

Introducción

El síndrome de Tourette se caracteriza por la presencia de múltiples tics motores y uno o más tics fónicos que ocurren de una manera fluctuante a lo largo de la vida y que comienzan frecuentemente entre los 4 y 11 años de edad.^{1,2} Andrew Lees³ en 1985 definió los tics como movimientos rápidos que parecen caricaturas de actos motores normales; Leckman y cols⁴ también los considera como “fragmentos desinhibidos de actos motores o fonatorios”. Sin embargo, es más fácil identificar los tics que definirlos. Los tics pueden ser motores o fónicos y debido a su complejidad se los clasifica también como simples y complejos.

Los *tics simples*, ya sean motores o fónicos, son movimientos bruscos, breves (menos de 1 segundo de duración) y sin un propósito. El parpadeo excesivo, gestos faciales y bucales, movimientos de los brazos y piernas y sonidos guturales, y carraspeo representan los ejemplos más comunes de tics simples.

Los *tics complejos* también se ejecutan bruscamente, pero dan la impresión al observador de tener un propósito aparente, y tienen un patrón estereotipado de mayor duración que los tics simples. Los tics complejos son más abundantes que los simples e incluyen giros, saltos, tocar objetos, autolesionarse, y emitir o repetir palabras y frases. Los tics representan el trastorno del movimiento más común en niños y adolescentes⁵ y la prevalencia del síndrome de Tourette es de aproximadamente 5 por 10.000.⁶ Sin embargo, cuando se analizan niños en edad escolar la prevalencia se eleva a cifras de 1 en 1.000 varones y 1 en 10.000 mujeres.⁷ Los varones están afectados con más frecuencia que las mujeres.²

No existe en la actualidad una anomalía determinada que permita establecer con certeza el diagnóstico de síndrome de Tourette. El diagnóstico se basa en una detallada historia clínica que incluya datos familiares, historia del desarrollo psicomotor, conductual, académico, y social. La temprana edad de comienzo (~ 6 años de edad), el curso fluctuante de los síntomas con exarcebaciones y remisiones espontáneas, la presencia de cambios en la distribución corporal de

los tics y de un examen físico normal, son elementos que sugieren el diagnóstico. Recientemente, varios miembros del grupo de Colaboración Genética Internacional de la Sociedad Americana del Síndrome de Tourette han diseñado un Índice de Confianza Diagnóstica (ICD) para el Síndrome de Tourette⁸ que permite evaluar retrospectivamente la presencia del síndrome a lo largo de la vida de un individuo, basándose en la presencia de rasgos característicos tales como coprolalia, ecofenómeno, tics complejos, rasgos temporales (*ej.* curso fluctuante), experiencias subjetivas cognitivas (*ej.* sensaciones premonitorias), gravedad y duración de los tics, confirmación de los tics por uno o más observadores fiables, y ausencia de otras enfermedades que cursen con tics. Aunque el ICD está pendiente de validación psicométrica, parece ser un instrumento útil que puede ser empleado en investigación y en poblaciones clínicas. La valoración de la fenomenología y severidad de los tics se puede evaluar utilizando escalas tales como la Yale Global Tic Severity Scale.⁹

Aunque la presencia de tics motores y fónicos es indispensable para establecer el diagnóstico del síndrome de Tourette (criterios diagnósticos del DSM-IV, American Psychiatric Association, 1994)¹, los pacientes afectados del síndrome pueden presentar una constelación de manifestaciones psicopatológicas asociadas que incluye trastornos de atención y conducta, obsesiones y compulsiones, trastornos afectivos (depresión y manía-hipomanía) y trastornos de la personalidad.^{10,11} A continuación se presenta de forma breve una reseña histórica y un resumen de los trastornos psicopatológicos que más frecuentemente se asocian al síndrome de Tourette.

Historia de los Aspectos Psicopatológicos

Hay referencias históricas que relacionan los tics con trastornos psicopatológicos que son anteriores a la descripción original de Gilles de la Tourette (1885) y que demuestran que estas manifestaciones asociadas son frecuentes y múltiples y producen en el paciente un notable malestar que, en muchas ocasiones, supera a la incomodidad inducida por los tics. Por citar algunos ejemplos del síndrome de Tourette en personajes célebres, Wolfgang A. Mozart (1756-1791) presentaba los síntomas típicos del síndrome de Tourette y un complejo trastorno psicopatológico

que incluía trastorno de atención con hiperactividad, coprofilia, depresión recurrente, personalidad obsesivo-compulsiva, déficit de aprendizaje social, talento musical excepcional y una posible resistencia generalizada a la hormona tiroidea.^{12,13} Otro ejemplo, es el caso del Dr. Samuel Johnson (1709-1784), famoso lexicógrafo inglés, que presentaba violentos tics motores y vocalizaciones asociados a hipocondrías, síntomas obsesivo-compulsivos, bulimia-anorexia, polidipsia, alcoholismo compulsivo, conducta autoagresiva leve, trastorno de la personalidad, y una psicosis maníaco-depresiva.^{14,15,16} A pesar de estas referencias históricas y anecdóticas, el interés por el estudio de la manifestaciones psicopatológicas del síndrome de Tourette fue escaso hasta la década de los 70, en que los trabajos pioneros de Arthur K. Shapiro y sus colaboradores¹⁷ revivieron el interés en el síndrome de Tourette. El escaso interés por el síndrome de Tourette es en gran parte debido al desconocimiento de la existencia del mismo y la demora en reconocer la plétora de trastorno asociados radica en la opinión de algunos expertos que erróneamente señalaron que las manifestaciones psicopatológicas del síndrome de Tourette no eran más frecuentes de lo que se observaba en la población general y que la presencia de síntomas psiquiátricos (depresión, ansiedad) en algunos pacientes representaba una reacción lógica a padecer una enfermedad crónica. Sin embargo, estudios posteriores demuestran que la incidencia de determinados trastornos psiquiátricos (depresión, trastorno obsesivo-compulsivo) en el síndrome de Tourette es muy superior a la de la población normal^{10,18} y hay suficientes evidencias que indican que algunos de ellos están genéticamente relacionados al síndrome.

Espectro de Trastornos Asociados y Consideraciones Conceptuales del Fenotipo

Los trastornos que se han descrito asociados al síndrome de Tourette son múltiples e incluyen: trastorno obsesivo-compulsivo, trastorno por déficit de atención con hiperactividad, depresión, manía, ansiedad generalizada, pánico, fobias, trastornos de la alimentación (bulimia y anorexia nerviosa), trastornos de aprendizaje, autismo, trastorno de Asperger, alcoholismo y abuso de sustancias, trastornos de conducta y personalidad, somatizaciones, y trastornos sexuales y del sueño (*ver* Comings, 1994).¹⁰

Existen varias razones para explicar la coexistencia de tics y trastornos psiquiátricos (ver Walkup, 1999)¹⁹ y aún no se ha alcanzado un consenso. Algunos expertos afirman que el síndrome de Tourette y otros trastornos psiquiátricos son independientes y se asocian de manera casual. Otras teorías, mantienen que el síndrome de Tourette puede ser un riesgo, un precursor, o inclusive la causa de los trastornos psicopatológicos asociados. Por último, otras especulaciones indican que el síndrome de Tourette y las manifestaciones psiquiátricas asociadas son esencialmente el mismo trastorno con una etiología similar, pero con una expresión clínica diferente.

En las últimas dos décadas, se han empleado dos tipos de abordajes para conceptualizar la coexistencia de otros trastornos psiquiátricos en el síndrome de Tourette.^{10,20,21} Una de estas teorías ha sido propuesta por investigadores de la Universidad de Yale (US)⁴ y sostiene que la conducta obsesivo-compulsiva es el único trastorno que está genéticamente relacionado al síndrome de Tourette y argumenta que la elevada frecuencia de los otros trastornos psicopatológicos asociados se deben a un sesgo en la selección de pacientes. En otras palabras, aquellos pacientes que presentan trastornos psicopatológicos más graves solicitan mayor asistencia médica lo que, en opinión de estos investigadores, aumentaría de manera espuria la frecuencia en las poblaciones “clínicas”. Pauls y cols. (ver Leckman y Cohen, 1999)⁴ realizaron estudios en familias de pacientes con síndrome de Tourette y demostraron que el riesgo de padecer el síndrome, tics crónicos y trastorno obsesivo-compulsivo están elevados significativamente en familiares de pacientes afectos. Estos autores no establecen relaciones *a priori* acerca de si otros síntomas (ansiedad, obsesiones, etc.) son causados por el mismo mecanismo neurobiológico y cada síntoma es interpretado y tratado de forma específica. La posible crítica a esta conceptualización del síndrome de Tourette radica en el riesgo de crear distinciones artificiales entre trastornos psicopatológicos que podrían guardar una relación.¹⁹

La segunda propuesta para interpretar la asociación de trastornos psiquiátricos al síndrome de Tourette fue sugerida por investigadores de la Universidad de Duarte^{10,21} quienes identifican aspectos comunes entre los distintos tipos de trastornos psicopatológicos asociados al síndrome de Tourette. Es por ello, que estos autores consideran que existe un espectro de trastornos psiquiátricos que

están genéticamente relacionados con el síndrome de Tourette y que incluyen el trastorno por déficit de atención con hiperactividad, el trastorno obsesivo-compulsivo, la depresión, y muchos otros trastornos. El principal problema en aceptar esta interpretación es que se han descrito previamente múltiples modelos para explicar los trastornos mencionados y no se pueden interpretar de forma unitaria, sino que han sido conceptualizados variadamente en términos neurobiológicos, dimensionales, conductuales y psicológicos.¹⁹

Es importante señalar que la gran mayoría de los trastornos psicopatológicos asociados al síndrome de Tourette han sido identificados muy frecuentemente en poblaciones clínicas y en menor frecuencia en estudios epidemiológicos. La selección de poblaciones que se han segregado espontáneamente por la presencia de un determinado síntoma (por ej, ansiedad) introduce un sesgo a la hora de conocer la verdadera prevalencia de un trastorno y exagera sensiblemente los porcentajes observados.¹¹ Es por ello, que la elevada incidencia de ciertos trastornos no debe extrapolarse a la población de personas con Síndrome de Tourette que no buscan asistencia médica.

Trastorno por Déficit de Atención con Hiperactividad

El trastorno por déficit de atención con hiperactividad es la manifestación clínica más común en pacientes referidos a consultas, con cifras que oscilan entre 50% y 90%.¹⁹ Los problemas de impulsividad, inatención, e hiperactividad suelen asociarse a trastornos de aprendizaje, típicamente se presentan antes de la aparición de los tics (< de 7 años), tienden a la cronicidad, y en no pocas ocasiones generan mayor incapacidad que los tics en sí mismos.²² Los niños y adultos con trastorno por déficit de atención con hiperactividad presentan alteraciones neuropsicológicas en el dominio de la “función ejecutiva”, lo que se traduce clínicamente por problemas en la autorregulación, mantenimiento de estrategias, inhibición selectiva de respuestas inapropiadas, flexibilidad, planeamiento, y establecimiento de prioridades.²³ Aunque establecer el diagnóstico de déficit de atención es sencillo, debe tenerse en cuenta que algunos pacientes pueden tener inatención secundaria a interferencia producida por los tics o por sensaciones premonitorias propias del síndrome de Tourette y también

que en ocasiones la hiperactividad e impulsividad obligan a descartar un trastorno bipolar infantil. De hecho, la presencia de un déficit en la atención siempre debe hacer pensar que otros trastornos psicopatológicos también pueden estar presentes.

Hay un acuerdo casi generalizado que el trastorno por déficit de atención con hiperactividad está genéticamente relacionado al síndrome de Tourette y algunos estudios neuropsicológicos sugieren que hay diferencias apreciables entre las formas idiopática y la asociada al síndrome de Tourette (ver Harris y cols., 1995).²³

Trastorno Obsesivo-Compulsivo y Ansiedad No-Obsesivo-Compulsiva

El trastorno obsesivo compulsivo es el trastorno de ansiedad más frecuente en el Síndrome de Tourette y los estudios familiares sugieren que la conducta obsesivo-compulsiva y el síndrome de Tourette están genéticamente relacionados. Estos estudios han demostrado una elevada frecuencia de tics en probandos con síntomas obsesivo-compulsivos y en sus familiares y viceversa. Mientras que los tics aparecen durante la infancia, el desarrollo del trastorno obsesivo-compulsivo es más tardío y en muchas ocasiones se pone de manifiesto cuando los tics disminuyen o inclusive desaparecen. Uno de los hallazgos recientes más relevantes es la demostración de diferencias fenomenológicas de las obsesiones y compulsiones entre el trastorno obsesivo-compulsivo asociado al síndrome de Tourette y el trastorno obsesivo-compulsivo “puro” o idiopático.^{24,25,26} En los pacientes con obsesiones y compulsiones en el contexto del síndrome de Tourette predominan las obsesiones agresivas, religiosas, sexuales, y compulsiones de revisar, contar, coleccionar y tocar²⁶ y estos pensamientos y rituales son menos frecuentes en la forma idiopática.

Los niños y adultos con síndrome de Tourette tienen un riesgo mayor de padecer ansiedad no-obsesiva-compulsiva que la población normal. Por ejemplo, Coffey²⁷ estudió niños y adultos con síndrome de Tourette y encontró que el 30% mostraba trastornos de ansiedad que incluían ansiedad generalizada, ataques de pánico, ansiedad de separación, trastorno de hiperansiedad, fobia simple y trastorno por estrés postraumático.

Depresión y Manía

Los trastornos del estado de ánimo son muy frecuentes en los pacientes con síndrome de Tourette y algunos autores han sugerido que la carga que supone padecer una enfermedad crónica es la principal causa de la depresión en las personas afectadas.⁷ Sin embargo, este mecanismo no explica la elevada frecuencia de manía/hipomanía que es según algunos autores¹⁰ el trastorno psicopatológico comórbido al síndrome de Tourette más frecuente. En un estudio reciente, Berthier y cols¹¹ encontraron que un tercio de pacientes adultos con síndrome de Tourette que son referidos para valoración clínica presentan un trastorno bipolar. Los autores documentaron la totalidad del espectro bipolar en sus pacientes, incluyendo trastornos esquizoafectivos, trastornos bipolares tipos I y II, y trastornos ciclotímicos. Muchos de estos pacientes presentaban patrones atípicos de depresión (aumento del apetito y peso, somnolencia excesiva diurna), ciclos rápidos, y patrones estacionales de los ciclos. El espectro de trastornos bipolares se observó en pacientes que tenían tics leves y se asociaron a múltiples trastornos psicopatológicos asociados que incluían trastorno obsesivo-compulsivo, pánico, fobias, trastornos de la alimentación, conducta autoagresiva, trastorno por déficit de atención e impulsivos y trastornos en la personalidad.¹¹

Los trastornos del estado de ánimo en el síndrome de Tourette se deben probablemente a una interacción anormal entre los sistemas monoaminérgicos ascendentes (noradrenérgicos, serotoninérgicos y dopaminérgicos) y los circuitos cortico-estriado-pálido-tálamo-corticales.^{7,11}

Otros Trastornos Asociados

Aunque los trastornos mencionados son los más frecuentes, el síndrome de Tourette se asocia con relativa frecuencia a trastornos de aprendizaje,⁴ autismo,²⁸⁻³¹ síndrome de Asperger,^{32,33} trastornos del control de los impulsos,⁴ conductas autoagresivas,³⁴ violencia y conducta sexual inapropiada,³⁵ trastornos de personalidad,^{11,36} y trastornos de la alimentación.^{33,37}

Bibliografía

1. American Psychiatric Association: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fourth Edition. Washington DC, American Psychiatric Association, 1994.
2. Robertson MM, Stern JS. Tic disorders: new developments in Tourette syndrome and related disorders. *Current Opinion in Neurology* 1998; 11: 373-380.
3. Lees AJ. *Tics and Related Disorders*. New York. Churchill Livingstone, 1985.
4. Leckman JF, Cohen DJ. *Tourette's Syndrome: Tics, Obsessions, Compulsions*. Wiley and Sons, Inc, 1999.
5. Erenberg G. The clinical neurology of Tourette syndrome. *CNS Spectrums* 1999;4:36-53.
6. Mason A, Banerjee S, Eapen V, et al. The prevalence of Tourette syndrome in a mainstream school population. *Dev Med Child Neurology* 1998; 40: 292-286.
7. Cohen DJ, Leckman JF. Developmental psychopathology and neurobiology of Tourette's syndrome. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1994; 33:2-15.
8. Robertson MM, Banerjee S, Kurlan R et al. The Tourette syndrome diagnostic confidence index: development and clinical associations. *Neurology* 1999;53:2108-2112.
9. Leckman JF, Riddle MA, Hardin MT, et al. The Yale Global Tic Severity Scale (YGTSS): Initial testing of a clinical-rated scale of tic severity. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1989; 28: 566-573.
10. Comings DE. Tourette syndrome: A hereditary neuropsychiatric spectrum disorder. *Annals of Clinical Psychiatry* 1994; 6: 235-247.
11. Berthier ML, Kulisevsky J, Campos VM Bipolar disorder in adult patients with Tourette's syndrome: a clinical study. *Biol Psychiatry* 1998; 43: 364-370.
12. Elias N. *Mozart. Portrait of a Genius*. University of California Press, Berkeley and California, 1993.
13. *Simkin B. Mozart's neurologic triad of perfect pitch, hyperactivity and headache: a key to his genetic profile. Neurology* 1997; 48: A263.
14. Bate WJ. *Samuel Johnson*. Harcourt Jovanovich. New York, 1975.
15. Murray TJ. Dr. Samuel Johnson's movement disorder. *Br Med J* 1979; 1: 1610-1614.
16. Parry-Jones B. A bulimic ruminator? The case of Dr. Samuel Johnson. *Psychol Med* 1992; 22: 851-862.
17. Shapiro AK, Shapiro ES, Bruun DR, et al. *Gilles de la Tourette Syndrome*. New York, Raven Press, 1978
18. Pauls DL, Leckman JF, Cohen DJ. Evidence against a relationship between Tourette's syndrome, anxiety, depression, panic, and phobic disorders. *Br J Psychiatry* 1994;164: 215-221.
19. Walkup JT. The psychiatry of Tourette syndrome. *CNS Spectrums* 1999; 4: 54-61.
20. Pauls DL, Leckman JF. The inheritance of Gilles de la Tourette syndrome and associated behaviors: evidence for an autosomal dominant transmission. *New Eng J Medicine* 1986; 315: 993-997.
21. Comings DE. A controlled study of Tourette syndrome: VII: A common genetic disorder causing disinhibition of the limbic system. *Am J Hum Genetics* 1987; 41: 839-866.
22. *Schuerholz LJ, Baumgardner TL, Singer HS et al. Neuropsychological status of children with Tourette's syndrome with and without attention deficit hyperactivity disorder. Neurology* 1996; 46: 958-965.
23. Harris EL, Schuerholz, Singer HS et al. Executive function in children with Tourette syndrome and /or attention deficit hiperactivity disorder. *JINS* 1995; 1: 511-516.

24. George MS, Trimble MR, Ring HA et al. Obsessions in obsessive-compulsive disorder with and without Gilles de la Tourette's syndrome. *Am J Psychiatry* 1993; 150: 93-97.
25. Leckman JF, Grice DE, Barr LC, et al. Tic-related vs. non-tic related obsessive compulsive disorder. *Anxiety* 1995; 1: 268-274.
26. Swerdlow NR, Zinner S, Farber RH, et al. Symptoms in obsessive-compulsive disorder and Tourette syndrome: a spectrum? *CNS Spectrums* 1999; 4: 21-33.
27. Coffey BJ. Anxiety disorders in Tourette's syndrome. *Child and Adolescent Psychiatry Clinics of North America* 1993; 2: 709-725.
28. Baron-Cohen S, Mortimore C, Moriarty J, et al. The prevalence of Gilles de la Tourette's syndrome in children and adolescents with autism. *J Child Psychol Psychiatr* 1999a; 40: 213-218.
29. Baron-Cohen S, Scahill VL, Izaguirre J, et al. The prevalence of Gilles de la Tourette syndrome in children and adolescent with autism: a large scale study. *Psychol Med* 1999b; 29: 1151-1159.
30. Comings DE, Comings BG. Clinical and genetic relationships between autism-pervasive developmental disorder and Tourette syndrome: a study of 19 cases. *Am J Hum Genetics* 1991; 39: 180-191.
31. Sverd J. Tourette syndrome and autistic disorder: a significant relationship. *Am J Hum Genetics* 1991; 39: 173-179.
32. Berthier ML, Bayes A, Tolosa A. Magnetic resonance imaging in patients with concurrent Tourette's disorder and Asperger's syndrome. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1993; 32: 633-639.
33. Berthier ML. Lack of defense reactions in patients with Asperger's disorder: impaired recognition of social and cognitive-affective signals. *Neurology* 1999(Suppl2);52; A152.
34. Robertson MM, Trimble MR, Lees AJ. Self-injurious behaviour and the Gilles de la Tourette syndrome: a clinical study and review of the literature. *Psychol Med* 1989;19: 611-625.
35. Moldofsky H, Tullis C, Lamon R. Multiple tic syndrome (Gilles de la Tourette's syndrome). *J Nerv Ment Dis* 1974; 159:282-292.
36. Robertson MM; Banerjee S, Hiley PJ, et al. Personality disorder and psychopathology in Tourette's syndrome: a controlled study. *Br J Psychiatry* 1997; 171: 283-286.
37. Guarda AS, Treasure J, Robertson MM. Eating disorders and Tourette syndrome: a case series of comorbidity and associated obsessive-compulsive symptomatology. *CNS Spectrums* 1999; 4: 77-86.

Tratamiento del síndrome de Tourette y trastornos asociados

Elena Pita Calandre

Consideraciones generales

El síndrome de Tourette viene definido esencialmente por la presencia de tics motores y fonatorios múltiples de curso crónico, aunque de evolución variable a lo largo del tiempo, pero se caracteriza también por mostrar una elevada comorbilidad fundamentalmente con otros dos tipos de patologías: el trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) y el trastorno obsesivo-compulsivo (TOC), no siendo tampoco infrecuente su asociación con ansiedad, depresión y conductas agresivas y/o autolesivas.¹

Ante todo y en primer lugar hay que tener en cuenta que no existe ningún tratamiento curativo para esta enfermedad, disponiéndose exclusivamente de medidas terapéuticas de carácter sintomático, y que ninguna de las actualmente disponibles consigue la supresión completa de la misma.^{2,3} Reviste una importancia fundamental que se deje claramente establecido este hecho ante el paciente y sus familiares antes de proceder a plantear ningún tipo de estrategia farmacológica, ya que de lo contrario, es muy probable que se creen expectativas de curación poco realistas que conducirán indefectiblemente al fracaso del tratamiento y a una pérdida de confianza en el médico y en la medicación prescrita, tanto en la inicial como en aquellas que se intenten probar sucesivamente. Por el contrario, una explicación clara y detallada de las metas que se pretenden y se pueden alcanzar, indicando que si bien la curación completa no es posible, si es factible lograr una mejoría significativa de los síntomas y de la calidad de vida, inducirá una mayor sensación de seguridad en el enfermo y sus allegados y facilitará la consecución de los objetivos terapéuticos.

A lo largo de los siguientes apartados se detallan los diversos medicamentos empleados en el tratamiento del síndrome de Tourette de las patologías que con mayor frecuencia se asocian al mismo. En la Tabla I se exponen los mecanismos de acción, los efectos adversos más comunes y las dosis mínimas y máximas utilizadas de los fármacos que se encuentran comercializados en nuestro país administrados en el tratamiento de los tics, en tanto que en la Tabla II se detallan

los mismos datos referentes a los medicamentos usados en el tratamiento del trastorno de atención con hiperactividad y en trastorno obsesivo compulsivo.

Tratamiento de los tics

Ha de considerarse que los tics en si mismos no revisten peligro alguno para la salud del sujeto. Por ello, y dado que los fármacos empleados para su supresión, además de no ser eficaces al 100%, no están exentos de efectos indeseables, el objetivo del tratamiento no consiste en la reducción *per se* de los tics sino en minimizar en lo posible la incapacitación funcional y/o emocional derivada de los mismos, como son las interferencias que pueden causar para realizar diversos tipos de tareas, la escasa autoestima que con frecuencia presentan estos niños o las burlas a menudo que reciben por parte de sus compañeros. Un niño bien adaptado emocional y socialmente y al que los tics no le impiden llevar a cabo su vida escolar, deportiva y social de forma adecuada no tendrá necesidad de recibir tratamiento farmacológico alguno.

Tras lo anteriormente expuesto, pasan a exponerse los medicamentos utilizados para controlar la aparición de los tics que se detallan en función del principal sistema de neurotransmisión sobre el que actúan.

Tabla I. Fármacos utilizados en el tratamiento del síndrome de Tourette disponibles en España

Fármaco*	Mecanismo de acción	Reacciones adversas**	Rango de dosis utilizadas (mg/día)
haloperidol	Antagonista receptores DA	extrapiramidalismos, sedación	0,25- 8
pimocida (Orap)	Antagonista receptores DA	extrapiramidalismos, sedación	1-10 ^a
sulpirida (Dogmatil)	antagonista receptores DA	sedación, hiperprolactinemia, aumento de peso	0,05-0,2 mg/kg ⁿ
tiaprida (Tiaprizal)	antagonista receptores DA	sedación, hiperprolactinemia, aumento de peso	100-800
risperidona (Risperdal)	antagonista receptores DA y 5-HT	sedación, aumento de peso, hiperprolactinemia	50-600
pergolida (Pharken)	agonista receptores DA	sedación, aumento de peso, hiperprolactinemia	0,5-8
selegilina	inhibidor de la MAO _B	nauseas, vómitos	0,025-0,300
clonidina (Catapresan)	agonista receptores NA tipo α_2	nauseas, insomnio	5-15
nicotina (Nicorette)	agonista receptores Ach	mareo, sedación, sequedad de boca, hipotensión	0,05-0,4
toxina botulínica (Botox)	inhibidor de la liberación de Ach	nauseas, vómitos	7-15
donepezilo (Aricept)	inhibidor de de la AchE	debilidad en los músuculos infiltrados	variable
clonazepan (Rivotril)	agonista receptores GABA _A	nauseas, vómitos , diarrea	2,5-20
baclofeno (Lioresal)	agonista receptores GABA _B	sedación, somnolencia. debilidad muscular	0,25-5
		sedación, somnolencia	10-80

*: se especifica entre paréntesis un nombre comercial en caso de no existir medicamento con denominación genérica para facilitar la búsqueda del producto

** : debido a la limitación del espacio se especifican únicamente aquellas más frecuentes y/o severas

DA: dopamina; 5-HT: serotonina; MAO: monoamino-oxidasa; NA: noradrenalina; Ache: acetilcolina; AchE: acetilcolinesterasa; GABA: ácido gamma-aminobutírico; ^a: adultos; ⁿ: niños

1. Fármacos que actúan sobre la neurotransmisión dopaminérgica

a) Antagonistas dopaminérgicos

Los **neurolépticos** son fármacos que bloquean los receptores dopaminérgicos y, que debido a este mecanismo de acción, se vienen empleando clásicamente en el tratamiento de dos tipos principales de trastornos: las psicosis en el área psiquiátrica y los movimientos anormales involuntarios en el área neurológica; en este segundo apartado es en el que se incluye el síndrome de Tourette, del que constituyen el principal tratamiento.

Los medicamentos más utilizados dentro de este grupo se encuentran dentro de aquellos catalogados como “neurolépticos clásicos”; entre estos, aquellos prescritos con mayor frecuencia son el haloperidol y la pimozida, probablemente porque son los que han sido sometidos a mayor número de estudios.^{4,5,6} La eficacia clínica de ambos fármacos parece ser similar, pero la pimozida demostró en todos los trabajos ser mejor tolerada que el haloperidol por lo que, en principio, se considera preferible esta última. Sus principales efectos adversos son las reacciones extrapiramidales - principalmente distonías agudas, acatisia y parkinsonismo -, la sedación, la disminución de la capacidad de concentración y la depresión.^{7,8}

Otros neurolépticos clásicos utilizados con frecuencia en Europa pero no en Estados Unidos por lo que se dispone de menos estudios controlados realizados con los mismos son la sulpirida y la tiaprida; a pesar de este relativo inconveniente, algunos autores los consideran como agentes de primera elección en el tratamiento del síndrome de Tourette.^{9,10} Dicha preferencia se debe esencialmente a que apenas producen efectos extrapiramidales porque no atraviesan bien la barrera hematoencefálica; no obstante, no están desprovistos de reacciones adversas, puesto que con elevada frecuencia originan sedación, pudiendo también causar hiperprolactinemia, que puede llegar a traducirse en galactorrea clínicamente relevante, y aumento del apetito y peso.

A lo largo de los últimos años ha surgido un interés progresivamente creciente por investigar la actividad de los nuevos neurolépticos en el tratamiento del síndrome de Tourette. En relación a la risperidona, el más antiguo de ellos, tras algunos estudios preliminares de casuística limitada, tres trabajos recientes confirman su eficacia

superior a placebo y similar a la de la pimozida y la de la clonidina en el tratamiento de los tics;^{11,12,13} una ventaja adicional de este fármaco es que parece mostrar efectividad frente a la sintomatología obsesivo compulsiva, así como frente a las conductas agresivas.^{7,14} Sus efectos indeseables más frecuentes son la sedación y, en menor medida, el aumento de peso y la hiperprolactinemia, siendo poco frecuente la presentación de cuadros extrapiramidales.

La información disponible sobre los neurolépticos más recientes, olanzapina, quetiapina y ziprasidona (esta última aun no comercializada en España), es todavía muy escasa, si bien para todos ellos se han descrito casos de respuesta positiva y, en el caso de la olanzapina, incluso se ha llevado a cabo un estudio doble-ciego cruzado de un año de duración, si bien con solo 4 pacientes.¹⁵ Dado lo limitado de la casuística actual con estos medicamentos, parece sensato reservar su uso para aquellos casos que no respondan o no toleren otras alternativas terapéuticas.

La **tetrabenazina** vacía los depósitos presinápticos de monoaminas y bloquea los receptores postsinápticos de dopamina, pudiendo emplearse como alternativa eficaz a los neurolépticos; entre sus efectos indeseables habituales se cuentan la sedación, la depresión, y el parkinsonismo.¹⁶ No se encuentra comercializada en España, por lo que ha de solicitarse como fármaco de importación, lo que dificulta y encarece sustancialmente su uso.

b) Agonistas dopaminérgicos

La **pergolida** se comporta como agonista de los receptores dopaminérgicos con afinidad preferente hacia los receptores presinápticos, motivo por el cual se decidió probar inicialmente en el tratamiento del síndrome de Tourette, observándose resultados alentadores con su uso;¹⁷ estos datos preliminares fueron confirmados posteriormente por otros autores en un ensayo clínico a doble-ciego.¹⁸ El fármaco, que fue empleado en dosis muy bajas, no produjo efectos adversos relevantes en ambos estudios.

La **selegilina** inhibe la MAO-B, enzima que degrada de forma preferente aunque no exclusiva, a la dopamina y que, como la pergolida, se emplea habitualmente en el tratamiento de la enfermedad de Parkinson. Debido a su carácter estimulante, en 1993¹⁹ se llevó a cabo un estudio en el tratamiento del síndrome de Tourette

asociado a trastorno de atención con hiperactividad, seguido posteriormente por otro publicado en 1996²⁰ que permitieron comprobar que si bien el fármaco parece, ciertamente, mostrar eficacia en el tratamiento del trastorno de atención, también parece ser eficaz frente a los tics. En ambos trabajos el medicamento fue bien tolerado.

2. Fármacos que actúan sobre la neurotransmisión adrenérgica

En este apartado se contempla fundamentalmente la **clonidina**, sustancia con acción moduladora sobre el sistema adrenérgico, que suele ser considerado como alternativa a los neurolépticos si bien, dado que es también eficaz en el tratamiento del trastorno de atención con hiperactividad, en aquellos casos en que coexisten ambas patologías, debe de catalogarse entre los agentes de primera elección.^{2,9,21} Entre sus reacciones adversas más comunes destacan la sedación, la irritabilidad en la infancia, el mareo, la sequedad de boca y la hipotensión, siendo la sedación la más frecuente e incapacitante de todas ellas. En España no existe indicación específica para el síndrome de Tourette ni para el trastorno de atención, indicándose en el prospecto que no debe utilizarse en niños menores de 12 años; ello no debe, sin embargo, de constituir un obstáculo para su utilización en niños, una vez se explique a los padres que las pautas de uso de uso de este fármaco en otros países están perfectamente tipificadas.

Un fármaco de acción muy similar a la clonidina, aunque algo mejor tolerado en los que a la incidencia de sedación e hipotensión se refiere,¹⁰ es la guanfacina que también ha demostrado ser efectiva en el tratamiento de los tics.²² Este fármaco no está disponible en España, pudiendo solo ser obtenido en calidad de medicamento de importación por lo que debe de quedar relegado exclusivamente para aquellos casos que respondan muy bien a la clonidina pero no toleren sus efectos indeseables.

3. Fármacos que actúan sobre la neurotransmisión colinérgica

a) Nicotina. La nicotina se ha utilizado fundamentalmente como medicación coadyuvante de los neurolépticos para potenciar los efectos de los mismos; habitualmente se usa en forma de parches transdérmicos, lo que minimiza la

posibilidad de que origine efectos adictivos; entre sus efectos adversos destacan la posibilidad de causar náuseas y vómitos.^{23,24}

b) Toxina botulínica. Se ha introducido muy recientemente en el tratamiento del síndrome de Tourette y probablemente alcance un éxito notable debido a su seguridad y eficacia, ya que se basa en provocar la parálisis de los músculos afectados mediante la inyección local de la toxina. Debido precisamente a que su acción se limita a dichos músculos, sus efectos adversos son mínimos, fundamentalmente sensación de fatigabilidad en los músculos inyectados, y la duración de su efecto es largo, pudiendo durar desde un mes como mínimo hasta más de un año, habiéndose descrito en algunos casos la desaparición total de los tics.^{8,25,26}

c) Donepezilo. En 1999, y dentro de la línea del estudio de los agentes de acción colinérgica en el tratamiento del síndrome de Tourette y sus patologías asociadas, Hoopes²⁷ describe dos casos de niños con síndrome de Tourette y TDAH en los que ambas patologías respondieron notablemente bien al tratamiento con un inhibidor de la acetilcolinesterasa, el donepezilo. Cuatro casos adicionales, uno de los cuales padecía TDAH asociado, han sido publicados posteriormente.²⁸ Aunque la casuística es limitada los datos parecen prometedores y hay que tener en cuenta que también se han escrito recientemente varios casos de TDAH no asociados a tics con respuesta favorable a este medicamento²⁹ lo que parece indicar que sería un agente particularmente apropiado para aquellos casos en que coexisten ambas patologías.

Es importante destacar que el donepezilo y los fármacos de acción similar (entre los que la galantamina podría ser de especial interés ya que, además de inhibir a la acetilcolinesterasa actúa como estimulante directo de los receptores colinérgicos nicotínicos) se han comercializado para el tratamiento de la enfermedad de Alzheimer por lo que no existen indicación ni dosis específicas para la infancia; en caso de administrarse en el tratamiento del síndrome de Tourette los familiares del enfermo deben de ser conscientes de este hecho y de que se han de seguir las pautas de dosificación indicadas por los autores pioneros en este tema.

4. Fármacos que actúan sobre la neurotransmisión gabérgica

a) Clonazepam. Es una benzodiazepina de amplio espectro, ampliamente utilizada en el tratamiento de la epilepsia, de algunos trastornos psiquiátricos, como coadyuvante del dolor neuropático y como miorrelajante. A pesar de que su uso en el tratamiento del síndrome de Tourette está comúnmente sancionado en la práctica clínica, o quizá precisamente por este motivo, no se han llevado a cabo ensayos clínicos controlados para controlar su eficacia sino solo estudios clínicos de revisión.^{30,31,32} A pesar de ello a menudo suele ser considerado como un agente de elección.^{21,33} Suele ser un fármaco bien tolerado aunque, como todas las benzodiazepinas, puede producir sedación que puede ser minimizada administrándolo en dosis única nocturna.

b) Baclofeno. Agonista de los receptores GABA_B se emplea habitualmente como relajante muscular y como coadyuvante en el dolor neuropático. En 1999 Awaad²⁵ describe 264 casos de pacientes tratados con baclofeno y toxina botulínica con excelentes resultados. Posteriormente, en un trabajo cruzado doble-ciego, Singer y cols³⁴ confirman la eficacia y la buena tolerabilidad de este medicamento que algunos autores consideran actualmente entre los de primera elección.²¹

2.5. Otros medicamentos

Entre los múltiples fármacos ensayados en el tratamiento de los tics y de los cuales todavía no se dispone de datos lo suficientemente consistentes como para dedicarles un apartado específico, pero que merece la pena mencionar porque pueden ser útiles en casos determinados y establecerse en el futuro su eficacia con mayor precisión, cabe citar los siguientes:^{7,8}

a) agentes que modulan los receptores opiáceos: se han empleado tanto antagonistas puros, como es la naltrexona, como agonistas parciales y totales: metadona, buprenorfina y tramadol.

b) antagonistas del calcio: nifedipina, verapamilo y flunarizina

c) marihuana y su producto activo puro el etrahidrocannabinol

d) antagonistas de los receptores androgénicos como la flutamida

e) inmunoglobulinas

Tratamiento del trastorno de atención con hiperactividad

1. Psicoestimulantes

Tanto la dextroanfetamina (retirada ya en España hace varios años y susceptible de obtenerse solo como fármaco de importación) como el metilfenidato, agentes que actúan potenciando la acción de la dopamina y de la noradrenalina, constituyen el tratamiento clásico del TDAH.³⁵ En el caso del síndrome de Tourette y TDAH asociados siempre ha existido el temor que estos fármacos, debido a su mecanismo de acción, pudieran empeorar la frecuencia y severidad de los tics.⁷ No obstante, en las revisiones más recientes se asume que si bien este es un peligro real que hay que tener en cuenta, parece probable que solo se presente en una minoría de casos, frecuentemente asociado al inicio del tratamiento y/o a dosis elevadas del fármaco y cuyo riesgo de presentación probablemente ha sido sobrevalorado debido a la naturaleza espontáneamente fluctuante de los tics.^{3,8} Por ello, no se considera hoy contraindicada la administración de psicoestimulantes en estos niños, si bien se recomienda un seguimiento estricto del tratamiento. Pueden causar insomnio y disminución del apetito y peso como efectos adversos más comunes, siendo excepcional que produzcan taquicardia o aumento de la presión sanguínea.

Una alternativa interesante y novedosa al uso de los psicoestimulantes clásicos es el modafinilo, fármaco de mecanismo de acción complejo, inicialmente introducido para el tratamiento de la narcolepsia como alternativa a la dextroanfetamina y el metilfenidato y que recientemente ha sido ensayado con éxito tanto en niños como en adultos con TDAH aunque no de forma específica en aquellos con síndrome de Tourette asociado.^{36,37} Como única reacción adversa relevante se han descrito algunos casos de cefaleas.

2. Clonidina

La clonidina se ha venido considerando tradicionalmente un fármaco útil en el tratamiento del TDAH considerándose habitualmente como agente de segunda o tercera línea tras el uso de los psicoestimulantes o de los antidepresivos dependiendo del criterio del médico o investigador.^{38,39} Considerando que, como ya se mencionó anteriormente, también es un tratamiento eficaz frente a los tics, y

que la sedación, su reacción adversa más frecuente, podría verse contrarrestado por los psicoestimulantes cuyo efecto indeseable más habitual es, por el contrario, el insomnio, la asociación de ambos tipos de fármacos parecería una medida terapéutica racional. Sin embargo, este enfoque no había sido seriamente abordado hasta hace pocos meses en que fue publicado un trabajo muy bien diseñado demostrando que tanto el metilfenidato como la clonidina son medicamentos eficaces para el tratamiento de los tics y del TDAH y que la asociación de ambos es más eficaz que la monoterapia frente a una y otra patología siendo, asimismo, mejor tolerada.⁴⁰

3. Antidepresivos

Los antidepresivos tricíclicos se utilizan desde hace ya muchos años en niños con TDAH que no responden o no toleran los psicoestimulantes; sus inconvenientes radican en que no son tan eficaces como estos últimos y en sus efectos secundarios que incluyen la sequedad de boca, el estreñimiento y la sedación entre los más frecuentes.^{38,41} Por ello, a lo largo de los últimos años, han comenzado a explorarse las posibilidades de otros antidepresivos de introducción más reciente. La venlafaxina, de mecanismo de acción similar a los tricíclicos pero mejor tolerada, parece resultar también eficaz en el tratamiento de este síndrome,⁴² así como la atomoxetina, inhibidor selectivo de la recaptación de noradrenalina.^{43,44} Los inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS), por el contrario, no parecen ser especialmente efectivos a este respecto.⁴⁵

Tratamiento del trastorno obsesivo-compulsivo

1. Fármacos potenciadores de la serotonina

En el tratamiento de la sintomatología obsesivo-compulsiva, los únicos fármacos que han demostrado una eficacia real han sido aquellos que potencian la neurotransmisión serotoninérgica; otros medicamentos pueden utilizarse solamente en calidad de tratamiento coadyuvante para potenciar la eficacia de los primeros.

a) Clomipramina. Es un antidepresivo tricíclico que inhibe de forma preferente la recaptación de la serotonina; fue el primer fármaco efectivo en el tratamiento de este síndrome y el único disponible durante muchos años.⁴⁶ Hoy en día ha quedado relegado a una posición secundaria debido a que los ISRS son igualmente eficaces

y mucho mejor tolerados que, puesto que la clomipramina causa numerosos efectos indeseables desde los que no son graves pero si muy molestos, como la sequedad de boca, el estreñimiento, la dilatación pupilar y la dificultad de acomodación que causan visión borrosa e intolerancia a la luz, y la retención urinaria entre los más frecuentes, hasta los más graves como las arritmias cardíacas que pueden llegar a causar la muerte. Ha de tenerse en cuenta a este respecto, que en el tratamiento del TOC las dosis administradas habitualmente deben de ser altas.

b) Inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina. Son los fármacos de elección en el tratamiento del TOC, habiéndose demostrado que cualquiera de los actualmente disponibles - fluvoxamina, fluoxetina, paroxetina, sertralina, citalopram - muestran una eficacia similar. Lo mismo que la clomipramina, no obstante, las dosis han de ser elevadas, superiores a las habitualmente utilizadas en el tratamiento de la depresión.⁴⁷ Aunque mucho menos tóxicos que la clomipramina, no carecen de efectos adversos; los más comunes afectan al tracto gastrointestinal (anorexia, náuseas, vómitos, diarrea), al sistema nervioso central (ansiedad, nerviosismo, insomnio) y a la función sexual; aunque la disfunción sexual no constituye un problema en el paciente pediátrico si lo es, y muy importante, en el adulto.

2. Otros medicamentos coadyuvantes

Son de interés en enfermos que no han respondido a ninguno de los ISRS existentes - es importante recordar que en un caso puede no ser eficaz uno de ellos pero si otro distinto por lo que hay que probarlos todos - ni la clomipramina. Hay que destacar en este apartado el papel de los neurolépticos, particularmente de la risperidona que ya se citó al inicio de este capítulo.⁴⁸ La olanzapina parece también ser una opción interesante en este aspecto.^{49.50} Aparte de los neurolépticos existen pocas opciones disponibles aunque se han descrito casos de respuesta positiva a fármacos antiepilépticos como el ácido valproico o la gabapentina y a nuevos antidepresivos con acción moduladora sobre la serotonina como la mirtazapina y la nefazodona.

Tabla II. Fármacos utilizados en el tratamiento del TDAH y del TOC disponibles en España

	Fármaco*	Mecanismo de acción	Reacciones adversas**	Rango de dosis utilizadas (mg/día)
T D A H	metilfenidato (Rubifen)	liberación de NA y DA	insomnio, irritabilidad, anorexia	10-60
	modafinilo (Modiodal)	activación hipotalámica	cefaleas	100-400
	imipramina ^{&} (Tofranil)	inhibición recaptación NA y 5-HT	sedación, sequedad de boca, estreñimiento, midriasis, cicloplejia, cardiotoxicidad	25-200
	venlafaxina (Vandral)	inhibición recaptación NA y 5-HT	anorexia, nauseas, sequedad de boca	37,5-2
	reboxetina [#] (Norebox)	inhibición recaptación NA	taquicardia, sequedad de boca, estreñimiento	no se ha ensayado
T O C	clomipramina (Tofranil)	inhibición recaptación 5-HT (NA)	sedación, sequedad de boca, estreñimiento, midriasis, cicloplejia, cardiotoxicidad	25-250
	fluvoxamina	inhibición recaptación 5-HT	nerviosismo, nauseas, diarrea, disfunción sexual	50-300
	fluoxetina	inhibición recaptación 5-HT	nerviosismo, nauseas, diarrea, disfunción sexual	20-80
	paroxetina (Seroxat)	inhibición recaptación 5-HT	nerviosismo, nauseas, diarrea, disfunción sexual	20-60
	sertralina (Besitran)	inhibición recaptación 5-HT	nerviosismo, nauseas, diarrea, disfunción sexual	25-200
	citalopram (Seropram)	inhibición recaptación 5-HT	nerviosismo, nauseas, diarrea, disfunción sexual	20-60

*: se especifica entre paréntesis un nombre comercial en caso de no existir medicamento con denominación genérica para facilitar la búsqueda del producto

** : debido a la limitación del espacio se especifican únicamente aquellas más frecuentes y/o severas

& : como prototipo de antidepresivo tricíclico

Bibliografia

1. Jankovic J. Tourette's syndrome. *New Eng J Med* 2001; 345:1184-1192.
2. Peterson BS, Cohen DJ. The treatment of Tourette's syndrome: multimodal, developmental intervention. *J Clin Psychiatry* 1998; 59 (suppl 1):62-72.
3. Singer HS. Current issues in Tourette syndrome. *Mov Disord* 2000; 15:1051-1063.
4. Shapiro E, Shapiro AK, Fulop G, et al. Controlled study of haloperidol, pimozide and placebo for the treatment of Gilles de la Tourette's syndrome. *Arch Gen Psychiatry* 1989; 46:722-730.
5. Sandor P, Musisi S, Moldofsky H, et al. Tourette's syndrome: a follow-up study. *J Clin Psychopharmacol* 1990; 10:197-199.
6. Sallee FR, Nesbitt L, Jackson C, et al. Relative efficacy of haloperidol and pimozide in children and adolescents with Tourette's disorder. *Am J Psychiatry* 1997; 154:1057-1062.
7. Robertson MM. Tourette syndrome, associated conditions and the complexities of treatment. *Brain* 2000; 123: 425-462.
8. Jimenez-Jimenez FJ, García-Ruiz PJ. Pharmacological options for the treatment of Tourette=s disorder. *Drugs* 2001; 61:2207-2220.
9. Robertson MM, Stern JS. Gilles de la Tourette syndrome: symptomatic treatment based on evidence. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2000; 9 (suppl 1): I60-I75.
10. Muller-Vahl KR. The treatment of Tourette's syndrome: current opinions. *Expert Opin Pharmacother* 2002; 3:899-914.
11. Dion Y, Annable L, Sandor P, et al. Risperidone in the treatment of Tourette syndrome: a double-blind, placebo-controlled trial. *J Clin Psychopharmacol* 2002; 22:31-39.
12. Bruggeman R, van der Linden C, Buitelaar JK, et al. Risperidone versus pimozide in Tourette's disorder: a comparative double-blind parallel-group study. *J Clin Psychiatry* 2001; 62:50-56.
13. Gaffney GR, Perry PJ, Lund BC, et al. Risperidone versus clonidine in the treatment of children and adolescents with Tourette's syndrome. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2002; 41:330-336.
14. Sandor P, Stephens RJ. Risperidone treatment of aggressive behavior in children with Tourette syndrome. *J Clin Psychopharmacol* 2000; 20:710-712.
15. Onofrj M, Paci C, D'Andreamatto G, et al. Olanzapine in severe Gilles de la Tourette syndrome: a 52-week double-blind cross-over study vs. low-dose pimozide. *J Neurol* 2000; 247:443-446.
16. Jankovic J, Beach J. Long-term effects of tetrabenazine in hyperkinetic movement disorders. *Neurology* 1997; 48:358-362.
17. Lipinski JF, Sallee FR, Jackson C, et al. Dopamine agonist treatment of Tourette disorder in children: results of an open-label trial of pergolide. *Mov Disord* 1997; 12:402-407.
18. Gilbert DL, Sethuraman G, Sine L, Peters S, Sallee FR. Tourette's syndrome improvement with pergolide in a randomized, double-blind, crossover trial. *Neurology* 2000; 54:1310-1315.
19. Jankovic J. Deprenyl in attention deficit associated with Tourette's syndrome. *Arch Neurol* 1993; 50:286-288.
20. Feigin A, Kurlan R, McDermott MP, et al. A controlled trial of deprenyl in children with Tourette's syndrome and attention deficit hyperactivity disorder. *Neurology* 1996; 46:965-968
21. Kossoff EH, Singer HS. Tourette syndrome: clinical characteristics and current management strategies. *Paediatr Drugs* 2001; 3:355-363.
22. Scahill L, Chappell PB, Kim YS, et al. A placebo-controlled study of guanfacine in the treatment of children with tic disorders and attention deficit hyperactivity disorder. *Am J Psychiatry* 2001; 158:1067-1074.
23. Sanberg PR, Silver AA, Shytle RD, et al. Nicotine for the treatment of Tourette's syndrome. *Pharmacol Ther* 1997; 74:21-25.

24. Silver AA, Shytle RD, Philipp MK, et al. Transdermal nicotine and haloperidol in Tourette's disorder: a double-blind placebo-controlled study. *J Clin Psychiatry* 2001; 62:707-714.
25. Awaad Y. Tics in Tourette syndrome: new treatment options. *J Child Neurol* 1999; 14:316-319.
26. Kwak CH, Hanna PA, Jankovic J. Botulinum Toxin in the treatment of tics. *Arch Neurol* 2000; 57; 1190-1193.
27. Hoopes SP. Donepezil for Tourette's disorder and ADHD. *J Clin Psychopharmacol* 1999; 19:381-382.
28. Riback PS. Donepezil for tics in Tourette syndrome. *Neurology* 50; S117.
29. Wilens TE, Biederman J, Wong J, et al. Adjunctive donepezil in attention deficit hyperactivity disorder youth: case series. *J Child Adolesc Psychopharmacol* 2000; 10:217-222.
30. Jankovic J, Rohaidy H. Motor, behavioral and pharmacologic findings in Tourette's syndrome. *Can J Neurol Sci*; 1987;14 (suppl 3):541-546.
31. Troung DD, Bressman S, Shale H, et al. Clonazepam, haloperidol, and clonidine in tic disorders. *South Med J* 1988; 81:1103-1105.
32. Steingard RJ, Goldberg M, Lee D, et al. Adjunctive clonazepam treatment of tic symptoms in children with comorbid tic disorders and ADHD. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1994; 33:394-399.
33. Goetz CG. Clonidine and clonazepam in Tourette syndrome. *Adv Neurol* 1992; 58:245-251.
34. Singer HS, Wendlandt J, Krieger M, et al. Baclofen treatment in Tourette syndrome. A double-blind, placebo-controlled, crossover trial. *Neurology* 2001; 56:599-604.
35. Tuchman RF. Tratamiento del trastorno por déficit de atención con hiperactividad. *Rev Neurol* 2001; 33:210-215.
36. Taylor FB, Russo J. Efficacy of modafinil compared to dextroamphetamine for the treatment of attention deficit hyperactivity disorder in adults. *J Child Adolesc Psychopharmacol* 2000; 10:311-320.
37. Rugino TA, Copley TC. Effects of modafinil in children with attention-deficit/hyperactivity disorder: an open-label study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2001; 40:230-235.
38. Cyr M, Brown CS. Current drug therapy recommendations for the treatment of attention deficit hyperactivity disorder. *Drugs* 1998; 56:215-223.
39. Pary R, Lewis S, Matuschka PR, et al. Attention-deficit/hyperactivity disorder: an update. *South Med J* 2002; 95:743-749.
40. The Tourette's Syndrome Study Group. Treatment of ADHD in children with tics. A randomized clinical trial. *Neurology* 2002; 58:527-536.
41. Arriada-Mendicoa N, Otero-Silíceo E. Síndrome de atención deficitaria. Aspectos básicos del diagnóstico y tratamiento. *Rev Neurol* 2000; 31:845-851.
42. Ninan PT. Use of venlafaxine in other psychiatric disorders. *Depress Anxiety* 2000; 12 (suppl 1):90-94.
43. Spencer T, Biederman J, Heiligenstein J, et al. An open-label, dose-ranging study of atomoxetine in children with attention deficit hyperactivity disorder. *J Child Adolesc Psychopharmacol* 2001; 11:251-265.
44. Kratochvil CJ, Heiligenstein JH, Dittmann R, et al. Atomoxetine and methylphenidate treatment in children with ADHD: a prospective, randomized, open-label trial. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2002; 41:776-784.
45. Wender PH, Wolf LE, Wasserstein J. Adults with ADHD. An overview. *Ann N Y Acad Sci* 2001; 931:1-16.
46. Cartwright C, Hollander E. SSRIs in the treatment of obsessive-compulsive disorder. *Depress Anxiety* 1998; 8 (suppl 1):105-113.
47. Goodman WK. Obsessive-compulsive disorder: diagnosis and treatment. *J Clin Psychiatry*

- 1999; 60 (suppl 18):27-32.
48. McDougle CJ, Epperson CN, Pelton GH, et al. A double-blind, placebo-controlled study of risperidone addition in serotonin reuptake inhibitor-refractory obsessive-compulsive disorder. *Arch Gen Psychiatry* 2000; 57:794-801.
 49. Bogetto F, Bellino S, Vaschetto P, et al. Olanzapine augmentation of fluvoxamine-refractory obsessive-compulsive disorder (OCD): a 12-week open trial. *Psychiatry Res* 2000; 96:91-98.
 50. Francobandiera G. Olanzapine augmentation of serotonin uptake inhibitors in obsessive-compulsive disorder: an open study. *Can J Psychiatry* 2001; 46:356-358.

Aportaciones de la neuropsicología al estudio del síndrome de Tourette

Montserrat Pérez Pamies

Introducción

El síndrome de Tourette ha fascinado a neurólogos, psiquiatras, genetistas y neurocientíficos.¹ Sin embargo, los hallazgos en los diversos campos científicos son difíciles de integrar por la gran variabilidad de la sintomatología y lo elusivo de sus manifestaciones. Frecuentemente aparecen determinaciones neurobiológicas normales en pacientes con gran afectación clínica.

El interés científico por el síndrome de Tourette se renovó en los años sesenta, al descubrirse la eficacia de un fármaco, el neuroléptico *Haloperidol*, en el control de la sintomatología. Desde entonces, han ido publicándose cada vez más artículos y se han realizado diversas monografías revisando el síndrome.²⁻⁸

Pese a la distorsión social que puede representar el síndrome de Tourette hay referencias históricas de personajes célebres que padecieron esta patología. El emperador romano Claudio presentaba numerosos tics y vocalizaciones, según Svetonius. Un caso clásico es el del Dr. Samuel Johnson, escritor y crítico inglés del siglo XVIII, que presentaba muecas y contorsiones además de severa sintomatología obsesivo-compulsiva. Meige y Feindel⁹ citan a Napoleón, Molière y Pedro el Grande. MacDonald Critchley¹⁰ refiere tics en Honoré de Balzac y André Malraux. Fog y Pakkenberg¹¹ han planteado la posibilidad de que Mozart presentara un síndrome de Gilles de la Tourette.

Aspectos Clínicos

El síndrome de Tourette (ST) constituye el trastorno más grave relacionado con tics. Es una enfermedad neurológica que comporta una sintomatología muy amplia. 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 ST 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.¹² 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. Existe un grupo de pacientes que presentan un cuadro diferente que explican como **tics sensoriales**: son sensaciones somáticas recurrentes e involuntarias localizadas en articulaciones, huesos, músculos y otras partes del cuerpo. La sensación puede ser de peso, ligereza, cosquillas, frío, calor, o cualquier otra sensación. Es vivida como molesta, y el paciente realiza un movimiento para librarse de ella. Los movimientos tienen un carácter voluntario, y pueden implicar cualquier grupo muscular. La sensación disfórica reaparece.

En el síndrome es frecuente la **ecofilia**, o repetición involuntaria de sonidos, palabras, frases o movimientos. Aparece en el 33% de la amplia serie vista por Shapiro et al.³

La **coprolalia**, que supone el uso involuntario de sonidos, palabras o frases inaceptables por referirse a temas "tabú", es sin duda el síntoma de ST que más atención ha atraído. No aparece en todos los pacientes, ni es patognomónico de ST. No responde a una motivación y la entonación es diferente a la de los "tacos" dichos voluntariamente.

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

Se ha descrito con frecuencia en los ST conducta autoagresiva, heteroagresiva y asocial.¹³ Steff¹⁴ estudió una población de 431 ST respecto a los problemas conductuales hallando que eran muy frecuentes, y que el 53% había solicitado algún tipo de asesoramiento para ellos; también se plasmaba insatisfacción por la ayuda recibida. Los pacientes consideraban que la medicación no mejoraba los aspectos conductuales.

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 ST, ya que todos los clínicos han visto varios casos. Entre las conductas autoagresivas más frecuentes en ST, Trimble¹⁵ refiere golpearse la cabeza y el cuerpo, clavarse objetos y destaca la gran frecuencia de las autoagresiones a los ojos. En nuestros pacientes hemos constatado pellizcos, mordeduras de dedos y mucosa bucal, estiramiento de piel haciéndose sangre, y en un caso de gran afectación, quemaduras repetidas en las manos por ponerlas en aceite hirviendo.

Consideramos necesario tener en cuenta las características asociadas que suelen acompañar al ST cuando se realiza un estudio neuropsicológico. Las Escalas de Impresión Clínica Global de Yale para el Síndrome de Gilles de la Tourette¹⁶ valoran aspectos relevantes del síndrome. La asignación de la puntuación a los pacientes se hace en base a la observación, a la historia clínica y a las comunicaciones de los familiares. Transcribimos a continuación nuestra versión castellana de las escalas, que empleamos para formar subgrupos clínicos en nuestros pacientes constatando el predominio de patología atencional, obsesiva o simplemente motora.

ST. Escala de Impresión Clínica Global sobre Tics

Esta escala se basa en toda la información asequible concerniente al impacto adverso de las conductas de tics en la vida individual.

NORMAL	No síntomas de tics.
BORDERLINE	Cuestionables los tics. No satisfacen los criterios para trastorno por tics crónicos.
LEVE	Satisface los criterios del DSM-III para tics crónicos. Los síntomas no interfieren ni son evidentes para la mayoría de la gente.
MODERADO	Los síntomas de tics causan algún problema en determinada área y son perceptibles para la mayoría de las personas alguna vez.

NOTABLE	Los tics causan problemas en más de un área de funcionamiento. Son frecuentes y evidentes la mayor parte del tiempo.
SEVERO	Los tics causan alteración significativa en los roles sociales primarios de modo que el actuar en situaciones "habituales" es imposible o muy perturbado.
MUY SEVERO	Los tics son incapacitantes y /o han causado lesiones físicas severas.

- OCD - Escala de Impresión Clínica Global sobre Obsesión

Valora el nivel de sintomatología obsesivo-compulsiva en base a toda la información asequible.

NORMAL	No síntomas de OC o conductas OC.
BORDERLINE	Síntomas claros, pero no afectan la función escolar, social u ocupacional.
LEVE	Leve alteración en escuela, social u ocupacional. Cumple criterios DSM-IV para OCD. No obvio para los que no conocen al paciente.
MODERADO	Algunas alteraciones que advierten los que no le conocen. Es capaz de mantener un aceptable funcionamiento.
NOTABLE	Alteración que causa serios perjuicios en casa, escuela o profesión. La capacidad de mantenerse empleado o estudiando se ve afectada por sintomatología OC.
SEVERO	Al menos dos áreas de función claramente alteradas. Reducción de la actividad por incapacidad para soportar la carga completa.
MUY SEVERO	Disrupción en múltiples áreas, incluyendo relaciones sociales. Casi incapacitado por los síntomas. Gasta casi todo el día en conducta obsesiva.

ADD. Escala de Impresión Clínica Global de Alteración Atencional

Valorada por toda la información clínica disponible, incluyendo la observación durante la entrevista y los informes de los maestros.

NORMAL	No síntomas de inatención, impulsividad, hiperactividad.
BORDERLINE	Síntomas transitorios o infrecuentes, no criterios para alteración por déficit atencional (ADD) o alteración por déficit atencional con hiperactividad (ADHD).
LEVE	Síntomas para criterios de alteración por déficit atencional con hiperactividad (ADHD). Conducta adecuada en ambiente no muy estructurado. Puede funcionar en casa o en clase con sólo interrupciones mínimas.
MODERADO	Los síntomas varían con la situación y en el tiempo. Requiere cierta estructuración del ambiente para que la conducta sea organizada y apropiada, pero raramente requiere una supervisión individual.
SEVERO	Síntomas constantes de inatención, impulsividad e hiperactividad. Suele requerir supervisión individual.
MUY SEVERO	Incapaz de funcionar en casa ni en la escuela a causa de los importantes síntomas de inatención, impulsividad e hiperactividad. Requiere supervisión constante (cuidado las 24 horas).

Se pueden relacionar los subgrupos clínicos de síndrome de Tourette con hiperactividad de una vía dopaminérgica: nigroestriada en los ST con predominio motor, mesolímbica en los ST obsesivos y mesocortical en los ST con alteraciones atencionales. Existen diferencias funcionales entre los diferentes sistemas dopaminérgicos que podrían conducir al síndrome Tourette a partir de etiologías diversas. El contacto precoz con neurolépticos parece afectar a la vía nigroestriada,¹⁷ mientras que el estrés produce modificaciones en la vía mesocortical.¹⁸

Estudios Neuropatológicos

En los últimos años se han producido avances en el conocimiento clínico y en el tratamiento del síndrome de Tourette, pero se sigue desconociendo su fisiopatología. Las zonas que se suponen implicadas son los ganglios basales y sus conexiones corticales, especialmente el córtex prefrontal. En las escasas autopsias realizadas a pacientes ST aparecen alteraciones en los ganglios basales.^{19,20}

Los estudios de neuroimagen "in vivo" con RM han constatado en pacientes ST leves anomalías estructurales en los ganglios basales. Peterson et al.²¹ establecen en adultos normales la existencia de una asimetría a nivel de ganglios basales: el núcleo lenticular izquierdo (putamen + pálido) es mayor que el derecho, y el caudado derecho tienen mayor tamaño que el izquierdo. Hallan reducción en el volumen de los ganglios basales izquierdos en 14 pacientes ST adultos, comparados con controles. Singer et al.¹ encuentran en niños normales un mayor tamaño del putamen izquierdo. En 37 niños ST con y sin ADHD aparece un putamen derecho de tamaño superior al izquierdo (inversión de la asimetría). En los TS + ADHD, tanto el pálido como el núcleo lenticular izquierdos están disminuidos respecto a los controles y a los TS sin ADHD. Su estudio apoya la relevancia de los ganglios basales en el cuadro de ST, así como la posibilidad de cambios regionales en relación con ADHD, diferenciables de los relacionados primariamente con los tics.

Berthier, Bayés y Tolosa²² en la RM de pacientes ST que presentan simultáneamente el síndrome de Asperger encuentran anomalías como polimicrogirias y alteraciones de la migración neural.

Hyde y Weinberg²³ estudian 10 parejas de gemelos univitelinos con ST en grado discordante. Aprecian reducción del volumen del núcleo caudado derecho en el sujeto más afectado en comparación con su gemelo, y la atribuyen a determinantes ambientales no compartidos.

En pacientes ST adultos se ha encontrado una reducción del 20% del cuerpo calloso (sección sagital medial).²⁴ La disminución de la conectividad intrahemisférica puede estar en relación con las anomalías constatadas en tareas conductualmente lateralizadas que implican a los ganglios basales.²⁵

Las técnicas funcionales han mostrado cambios en la actividad de los ganglios basales y el córtex prefrontal en pacientes ST. En la tomografía por emisión de positrones (TEP) se ha constado menor consumo de glucosa en ciertas regiones: corteza orbitofrontal, insular inferior y estriado ventral. Aparece además hipermetabolismo en zonas corticales: área motora suplementaria, zona premotora lateral y lóbulo parietal superior.²⁶ En la tomografía por emisión de fotón único (SPECT) se ha encontrado hipoperfusión en ganglios basales,²⁷ y córtex orbitofrontal y temporal mesial.²⁸ La resonancia magnética funcional (MRf) indica que la supresión voluntaria de los tics implica activación del córtex prefrontal y del núcleo caudado, unida a desactivación bilateral de putamen y pálido.²⁹

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.¹⁵

Neuropsicología

Los estudios neuropsicológicos iniciales intentaban demostrar la existencia de alteraciones neurológicas a partir de índices de "organicidad" aplicados a los tests psicológicos. Posteriormente se evidencia en pacientes ST un nivel intelectual dentro de la normalidad con tendencia a presentar un CI Manipulativo inferior al C.I. Verbal, y solo se aprecia alteración en pruebas de aritmética escrita.³⁰

Sutherland et al.³¹ señalan tres condiciones para conseguir información neuropsicológica sobre el síndrome: 1) Reunir muestras grandes de ST, preferiblemente de diversas edades y niveles. 2) Contar con un grupo control. 3) Emplear una batería de tests neuropsicológicos que permita la discriminación de áreas circunscritas. Estudian los rendimientos de 32 ST, de 48 niños con alteraciones del aprendizaje y de 30 esquizofrénicos, comparados con sus grupos control respectivos. Los sujetos ST presentan un patrón consistente de disminución significativa de rendimientos en: Cociente Intelectual Manipulativo (WISC o WAIS), Claves, Copia y Recuerdo de la Figura Compleja de Rey, Evocación de dibujos de la Escala de Memoria de Wechsler (WMS), Fluencia Verbal, y Recuerdo de Historias Lógicas (WMS). Fracasan especialmente en la ejecución de la Figura Compleja de Rey. Consideran que los resultados sugieren disfunción cortical derecha órbito-

frontal, temporal y, en menor grado parietal, y destacan la relación de estas zonas con el sistema límbico. Indican que la sintomatología Tourette, especialmente las vocalizaciones y gestos significativos y la ecofilia, sugiere alteraciones en los sistemas neurales que sustentan los niveles superiores de organización conductual, probablemente a nivel del córtex de asociación. Pero admiten la posibilidad de que los déficits surgidos en ST provengan de la disfunción de una estructura subcortical, como el neocórtex derecho.

Como, Kurlan y Ernest³² practican tests a familiares de pacientes Tourette, valorando ADD y OCD, y hallan una elevada frecuencia de ambos cuadros en los familiares que presentan tics, pero también en otros libres de sintomatología motora. Consideran que tanto ADD como la sintomatología obsesivo-compulsiva pueden ser la única manifestación de ST y proponen el empleo de tests neuropsicológicos como método idóneo para identificar a los individuos portadores del gen ST.

Bornstein³³ estudia a 100 pacientes ST con HRNB, WISC-R y WRAT-R. Encuentra alteraciones en velocidad y capacidad visuoperceptiva. Algunos sujetos fallan en el test de aritmética de la WRAT-R. Aparece una correlación entre bajo nivel en razonamiento, formación de conceptos, memoria táctil y grafoestesia y aparición precoz del ST. En otro estudio posterior, Bornstein³⁴ estudia las relaciones entre características obsesivas y disfunción frontal en los 100 pacientes con síndrome de Tourette. Halla correlaciones significativas entre OCD y una prueba frontal, el Wisconsin Card Sorting Test (WCST), e hipotetiza que los diferentes síntomas asociados con ST pueden tener distintos sustratos neuroanatómicos: la obsesión provendría de disfunción del circuito orbitofrontal, y los tics del circuito motor.

Como,³⁵ al revisar estudios sobre el rendimiento neuropsicológico de pacientes ST encuentra alteraciones en cuatro áreas neuropsicológicas:

- 1) Habilidades de integración visuomotora: organización perceptiva, y capacidad visuoperceptiva.
- 2) Habilidades motoras finas: Rapidez, destreza manual y ejecución motora sostenida.
- 3) Habilidad espacial: Procesamiento visuoperceptivo.
- 4) Función ejecutiva: Control mental, atención sostenida, memoria de trabajo, planificación y organización, conducta dirigida a un objetivo, flexibilidad cognitiva,

resolución de problemas, control de los impulsos y auto-regulación.

Se ha descrito que muchos niños con ST requieren supervisión a causa de sus fallos atencionales, dificultades para organizarse ellos mismos y el trabajo escolar y es frecuente la alteración de la caligrafía.³⁶

En nuestra opinión,³⁷ desde el punto de vista neuropsicológico, el síndrome de Tourette supone una alteración del sistema ejecutivo, regido por el lóbulo frontal: Aparecen movimientos, vocalizaciones e impulsos parásitos, que se producen paralelamente a las acciones voluntarias, sin impedirlos. Y, al contrario de otras patologías subcorticales, el síndrome Tourette no produce demencia, y es compatible con niveles intelectuales elevados. Además, el síndrome de Tourette comporta una compleja patología en la que se une un trastorno del movimiento con diversas alteraciones: trastornos atencionales, obsesiones, y problemas conductuales. Parece existir un trastorno a nivel de los ganglios basales que altera circuitos fronto-estriatales implicados en conductas complejas. El síndrome de Tourette constituye un ejemplo paradigmático de distorsión del sistema ejecutivo, el sistema de emisión de respuestas del organismo.

Los pacientes ST suplen con atención voluntaria los procesos deficitarios. Atienden y realizan tareas empleando el prefrontal en vez de los ganglios basales, que están alterados. La patología Tourette puede resumirse como la dificultad para establecer procesos automáticos, involuntarios, en los que articular los aprendizajes.

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. Se está configurando la idea de un sistema subcortical herméticamente regulado que interviene en el control del movimiento voluntario, presenta una progresión ontogénica distintiva, y es sensible al estrés³⁸ y a las influencias hormonales género-específicas.³⁹ Este sistema presenta numerosas conexiones con el sistema límbico y con el córtex prefrontal..

Alexander, DeLong y Strick⁴⁰ han elaborado a partir de sus investigaciones con primates, un modelo de conexión entre frontal y ganglios basales a través de cinco

circuitos paralelos y segregados, diferenciados a nivel anatómico y funcional, que sustentan funciones motoras y cognitivas específicas. Se trata del circuito motor, el oculomotor, el dorsolateral, el orbitofrontal lateral, y el cíngulo anterior (que se relaciona con el estriado ventral, zonas de los ganglios basales con funciones límbicas). Este enfoque ha supuesto una revolución en las neurociencias al resaltar la contribución de zonas subcorticales a tareas complejas y se ha aplicado al análisis de diversas patologías. En el síndrome Tourette parecen estar alterados el circuito motor, el orbitofrontal lateral y el cíngulo anterior.³⁴

Los tics parecen originarse en una anormal descarga neuronal de los ganglios basales que provoca un exceso de actividad talamocortical, provocando movimientos involuntarios. En los ganglios basales existen dos compartimentos diferenciados: la matriz, que recibe inputs de las cortezas motoras y sensoriales, y los estriosomas, que reciben conexiones límbicas, relacionadas con las emociones. En los sujetos normales predomina la actividad metabólica en la matriz, permitiendo la actividad eficiente. Si se produce un desequilibrio a favor de los estriosomas, aparecen tics y estereotipias, y los aspectos emocionales invaden constantemente la conducta.³⁶

Jeffries et al.⁴¹ en un estudio con TEP encuentran que en los sujetos normales la actividad del circuito motor implica la disminución de actividad del circuito orbitofrontal lateral, mientras que en pacientes ST se produce una sinergia (actividad paralela) entre ambos circuitos. Concluyen que la característica fisiopatológica del ST son las alteradas interacciones entre aspectos motores y límbicos.

Conviene estudiar el sustrato neural de la formación de hábitos para entender el síndrome de Tourette.⁴² Los hábitos son rutinas encadenadas que vinculan pistas sensoriales con acciones. La formación de hábitos depende del valor reforzador de las pistas sensoriales, y se estudia empleando estímulos reforzadores o aversivos. Los neurotransmisores son claves en la consolidación de los hábitos. En niños ST se ha observado alteraciones en una prueba de aprendizaje probabilístico, que relacionan con fallos en la adquisición de hábitos regulados por los ganglios basales.⁴³

Los estudios genéticos, de neuroimagen, farmacológicos y neuropsicológicos intentan aumentar el conocimiento del síndrome de Tourette y mejorar su abordaje

clínico. Es imprescindible establecer relaciones consistentes entre manifestaciones conductuales y sustrato orgánico. Por ello, conviene analizar de forma específica los distintos subgrupos de pacientes que presentan entidades clínicas diferenciadas.

El enfoque neuropsicológico es especialmente adecuado en el estudio de esta patología, ya que se sitúa a nivel de conducta y trata de relacionar sus alteraciones con disfunciones neurológicas.

A partir de los trabajos revisados, se evidencia que los pacientes con síndrome de Tourette tienen que enfrentarse a un flujo constante de vivencias emocionales y datos irrelevantes, que dificultan la correcta ejecución de los objetivos prioritarios.

Los distintos tratamientos psicológicos como aprendizaje de la relajación, la inversión de hábitos y la elaboración de estrategias cognitivas son necesarios para ayudarles a disminuir las tensiones atencionales y emotivas, y a expresar sus auténticas capacidades. Pueden reconquistar la función ejecutiva, pero únicamente a partir de un esfuerzo organizado, motivado y consciente.

Bibliografía

1. Singer HS, Reiss, AL, Brown JE et al. Volumetric MRI changes in basal ganglia of children with Tourette's syndrome. *Neurology* 1993; 43:950-956.
2. Shapiro AK, Shapiro E, Bruun RD, Sweet RD. *Gilles de la Tourette Syndrome*. New York: Raven Press 1978.
3. Shapiro AK, Shapiro E, Young JG, Feinberg TE. *Gilles de la Tourette Syndrome*. Second Edition. New York: Raven Press 1988.
4. Friedhoff AJ, Chase TN (Eds.) *Gilles de la Tourette Syndrome*. *Advances in Neurology*, 1982; Vol. 35. New York: Raven Press.
5. Cohen DJ, Bruun RD, Leckman JF *Tourette's Syndrome and Tic Disorders: Clinical Understanding and Treatment*. New York : John Wiley & Sons, 1988.
6. Chase TN, Friedhoff AJ, Cohen DJ (Eds.) *Tourette Syndrome: Genetics, Neurobiology and Treatment*. *Advances in Neurology* 1992;58 New York: Raven Press.
7. Kurlan R. (Ed.). *Handbook of Tourette's Syndrome and Related Tic and Behavioral Disorders*. New York: Marcel Dekker 1993.
8. Cohen DJ, Jankovic J, Goetz CG (Eds.) *Tourette Syndrome*. *Advances in Neurology* 2001; Vol. 85. Philadelphia: Lippincot Williams & Wilkins.
9. Meige H, Feindel E. *Les tics et leur traitement*. Paris: Masson 1902.
10. MacDonald Critchley. What's in a name? *Revue Neurologique* 1986; 142:865-866.
11. Fog R, Pakkenberg H. Theoretical and clinical aspects of the Tourette syndrome. *Journal of Neural Transmission*. Supplements 1980; 16: 211-215.
12. Kurlan R. Tourette's syndrome: Current concepts. *Neurology* 1989; 39:1625-1630.
13. Comings DE, Comings BG. A Controlled Study of Tourette Syndrome. I. Attention-Deficit Disorder,

- Learning Disorders, and School Problems. II. Conduct. III. Phobias and Panic Attacks. IV. Obsessions, Compulsions, and Schizoid Behaviors. V. Depression and Mania. VI. Early Development, Sleep Problems, Allergies, and Handedness. *American Journal of Human Genetics* 1987; 41: 701-838.
14. Stelf ME. Mental health needs associated with Tourette syndrome. *American Journal of Public Health* 1984; 74:1310-1313.
 15. Trimble M. Psychopathology and movement disorders: a new perspective on the Gilles de la Tourette syndrome. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry* 1989; Special Supplement: 90-95.
 16. Cohen J, Bruun RD, Leckman JF (Eds.) *Tourette Syndrome & Tic Disorders*. New York: John Wiley & Sons 1988.
 17. Friedhoff AJ Insights into the pathophysiology and pathogenesis of Gilles de la Tourette syndrome. *Revue Neurologique* 1986 ;142: 860-864.
 18. Galloway MP, Wolf ME, Roth RH. Regulation of dopamine synthesis in the medial prefrontal cortex is mediated by release modulating autoceptors: studies in vivo. *Journal of Pharmacology Experimental Therapy* 1986; 236: 689.
 19. Singer HS, Hahn I, Moran TH. Abnormal dopamine uptake sites in postmortem striatum from patients with Tourette's syndrome. *Annals of Neurology* 1991;30:558-562.
 20. Haber SN, Wolfer D. Basal ganglia peptidergic staining in Tourette syndrome. A follow-up study. *Advances in Neurology* 1992; 58:145-150.
 21. Peterson BS, Riddle MA, Cohen DJ et al. Reduced basal ganglia volumes in Tourette's syndrome using three-dimensional reconstruction techniques from magnetic resonance images. *Neurology* 1993; 23:941-944.
 22. Berthier M, Bayés A, Tolosa ES. Magnetic Resonance Imagin in patients with concurrent Tourette's disorder and Asperger's syndrome. *Journal American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 1993; 32: 633-639.
 23. Hyde TM, Weinberger DR. Tourette's Syndrome: A model Neuropsychiatric Disorder. *JAMA* 1995; 273: 498-501.
 24. Peterson BS, Leckman JF, Duncan JS et al. Corpus callosum morphology from magnetic resonance images in Tourette's syndrome. *Psychiatric Research Neuroimaging* 1994;55: 85-99.
 25. Yank M, Peterson BS, Wexler BE et al. Behavioral laterality in individuals with Gilles de la Tourette's syndrome and basal ganglia alterations: A preliminar report. *Biological Psychiatry* 1995; 38:386-390.
 26. Stoetter B, Baun AR, Randolph C et al. functional neuroanatomy of Tourette syndrome. Limbic-motor interactions studied with FDG PET. En AJ Friedhoff y TN Chase (Eds.) *Gilles de la Tourette Syndrome*. *Advances in Neurology* 1992; 35:213-226. New York: Raven Press.
 27. Sieg KG, Buckingham D, Gaffney GR et al. ^{99m}Tc-HMPAO SPECT brain imaging of Gilles de la Tourette's syndrome. *Clinical Nuclear Medicine* 1993;3: 255.
 28. Lampreave JL, Mardomingo MJ, Molina V et al. SPECT cerebral en el síndrome de Gilles de la Tourette: resultados preliminares. *Revista de Psiquiatría Infanto-Juvenil*, 1995; 3:169-172.
 29. Peterson BS, Skudlarski P, Andreson AW. A functional magnetic resonance imaging study of tic suppression in Tourette syndrome. *Archives of General Psychiatry*, 1998; 55: 326-333.
 30. Incagnoli T, Kane R.. Neuropsychological functioning in Tourette syndrome. En A.J. Friedhoff y T.N. Chase (Eds.) *Gilles de la Tourette Syndrome*. *Advances in Neurology*. 1982; 35:305-309. New York: Raven Press.
 31. Sutherland RB, Kolb B, Schoel WM, et al. Neuropsychological Assessment of children and adults with Tourette Syndrome: A comparison with Learning Disabilities and Schizophrenia. En AJ Friedhoff y TN Chase (Eds.) *Gilles de la Tourette Syndrome*. *Advances in Neurology* 1982; 35: 311-322. New York: Raven Press.
 32. Como PG, Kurlan R, Ernest LW Neuropsychological Testing in Tourette's Syndrome kindreds:

- behavioral findings in unaffected relatives. *Neurology* 1990;40(Suppl1): 242.
33. Bornstein RA. Neuropsychological performance in children with Tourette syndrome. *Psychiatry Research* 1990; 33: 73-81.
 34. Bornstein RA. Neuropsychological correlates of obsessive characteristics in Tourette syndrome. *Journal of Neuropsychiatry* 1991; 3: 157-162.
 35. Como PG. Neuropsychological function in Tourette Syndrome. En DJ Cohen DJ, Jankovic J, Goetz GC (Eds.) *Tourette Syndrome. Advances in Neurology* 2001; Vol. 85. pp. 103-111. Philadelphia: Lippincot Williams & Wilkins.
 36. Leckman JF. Tourette syndrome. *Lancet* 360:1577-1586.
 37. Pérez Pàmies M.. *El síndrome de Gilles de la Tourette como patología del sistema frontal subcortical*. Tesis doctoral dirigida por C Junqué. Barcelona: Facultad de Psicología 1991.
 38. Chappell P, Riddle M., Anderson G. et al. Enhanced stress responsivity of Tourette syndrome patients undergoing lumbar puncture. *Biological Psychiatry* 1994; 36: 35-43.
 39. Peterson BS, Leckman JF, Scahill L et al. Steroid hormones and CNS sexual dimorphisms modulate symptom expression in Tourette's syndrome. *Psychoneuroendocrinology* 1992;17: 553-556.
 40. Alexander GE, DeLong MR, Strick PL. Parallel organization of functionally segregated circuits linking basal ganglia and cortex. *Annual Review of Neuroscience* 1986; 9:357-381.
 41. Jeffries KJ, Schooler C, Schoenbach C et al. The functional neuroanatomy of Tourette's syndrome: an FDG PET study III: functional coupling of regional cerebral metabolic rates. *Neuropsychopharmacology* 2002; 27:92-104.
 42. Canales JJ, Graybiel AM. (2000). A measure of striatal function predicts motor stereotypy. *Natural Neuroscience* 2000; 3: 377-383.
 43. Kéri S, Szlobodnyik C, Benedek G et al. Probabilistic classification learning in Tourette syndrome. *Neuropsychologia* 2002 40: 1356-1362.

La incidencia del estrés y los objetivos de la Terapia Psicológica, en los aspectos biopsicosociales y comportamentales del Síndrome de Gilles de la Tourette. Un Modelo interactivo para la integración de factores.

Diana Rut Vasermanas Frega

Introducción

Mi intervención tiene como objetivo analizar el papel del estrés y la relación de los aspectos biopsicosociales y comportamentales que inciden o se manifiestan en las personas afectadas por Síndrome de Tourette y en su entorno socio-familiar.

Es obvio que una problemática tan compleja no puede ser estudiada ni mucho menos resuelta desde un solo punto de vista o desde una única modalidad terapéutica. Por el contrario, el Síndrome de Tourette requiere una consideración y un enfoque multidisciplinar, que nos permita comprenderlo y abordarlo de modo integral.

Con respecto a sus fundamentos biológicos, las investigaciones científicas nos permiten buscar en el genoma humano las claves de los mecanismos por los que se producen y transmiten a la descendencia ciertas alteraciones en la neurotransmisión (especialmente en el sistema dopaminérgico), y en la anatomía y fisiología de estructuras cerebrales, como los ganglios basales y el sistema límbico.

Es muy importante insistir en el hecho de que, pese a que la palabra "TIC" es una forma apocopada del vocablo italiano TICHIO, que significa "capricho", ni los tics motóricos o verbales propios de este síndrome, ni los trastornos asociados a él, son el resultado de conductas caprichosas, excéntricas o arbitrarias, sino la manifestación de peculiaridades neurológicas, de diferencias específicas en el funcionamiento o conformación del sistema nervioso.

Pese a la importancia de la etiología orgánica, en el caso del Síndrome de Tourette, como en otras problemáticas, adquieren relevancia las relaciones interpersonales, exteriorizadas en las respuestas, actitudes o reacciones de los integrantes del entorno sociofamiliar, y los pensamientos, sentimientos y creencias que estos comportamientos suscitan en el afectado.

La interacción entre estos factores y la predisposición biológica al Síndrome de Tourette (ST), dan como resultado el modo particular con que cada persona afectada vive y desarrolla el Síndrome.

Según el diccionario, “síndrome” es el conjunto de signos y síntomas que definen un proceso patológico, por presentarse generalmente asociados en el tiempo.

Los signos son manifestaciones objetivas del proceso patológico.. En el caso del ST, los signos característicos son los tics motóricos y fónicos, según los criterios explicitados en el DSM-IV.

Los síntomas son apreciaciones subjetivas de alteraciones provocadas por el proceso patológico. En el ST, los signos y síntomas pueden variar de un paciente a otro, o en el mismo paciente en distintos momentos de su vida.

Junto a los signos y síntomas propios, en el ST es significativa la presencia de trastornos asociados, como el trastorno obsesivo compulsivo, las conductas autolesivas, las alteraciones del sueño y el déficit atencional con hiperactividad.

Algunos de estos trastornos compartirían su origen genético con el ST y, en muchos casos, sus manifestaciones son más graves y angustiantes que los propios tics.

Esta compleja diversidad de signos, síntomas y trastornos concomitantes, aumenta la necesidad de considerar las características diferenciales a la hora de diseñar programas terapéuticos individualizados e investigaciones.

Además de la vulnerabilidad genéticamente transmitida, existen factores epigenéticos que, durante la gestación y el parto, aumentan la probabilidad de aparición precoz del ST: la alimentación deficitaria, el consumo de drogas o alcohol y las situaciones estresantes durante el embarazo, así como los malos tratos y las situaciones de riesgo o abandono para el recién nacido.

Estos factores deberían tenerse en cuenta tanto para el diagnóstico personal como para la elaboración de Programas de Intervención Comunitaria para la prevención del ST, sobre todo en grupos que puedan considerarse “de riesgo”.

Estrés y síndrome de Tourette

Lamentablemente, para muchos niños con Síndrome de Tourette, la infancia no siempre es una época segura y feliz, pues las situaciones que favorecen la emisión de los tics y los trastornos asociados se presentan tanto en la escuela como en la intimidad del hogar.

Existe evidencia empírica de que, tanto en la niñez como en la vida adulta, los factores psicosociales pueden exacerbar la sintomatología del ST, o por el contrario, disminuir su frecuencia e intensidad. En este sentido, la gran mayoría de situaciones en las que se agravan las manifestaciones del ST, tienen un común denominador insoslayable: el estrés.

Las Teorías Interactivas de Lazarus y Folkman definen el estrés como un conjunto de relaciones particulares entre la persona y la situación en que se encuentra, cuando esta situación o las demandas que presenta, son valoradas por el sujeto como algo que supera o excede sus posibilidades o sus recursos para afrontarla y, por lo tanto, son vividas como una amenaza que puede dañar o poner en peligro su propio bienestar, sus intereses o su integridad personal.

Esta definición tiene importantes connotaciones:

La consideración de una situación como estresante no es algo objetivo, pues depende de cómo el sujeto evalúa la situación y sus posibilidades para soportarla o resolverla

El disparo o inicio de las reacciones es involuntario y subjetivo, basta con sobrevalorar las demandas de la situación o con subestimar las capacidades y los recursos que se disponen para afrontarla, para que se susciten una serie de reacciones fisiológicas y unas repuestas cognitivas y conductuales características del estrés.

En los casos de Síndrome de Tourette, las situaciones valoradas como estresantes suelen coincidir con la aparición de tics, o con la necesidad de emitir voces o movimientos que ayudan al sujeto a mitigar su ansiedad, o a contrarrestar sensaciones corporales molestas o desagradables, conocidas como “tics sensoriales” o *tensión premonitoria*.

En este sentido, los tics tendrían una explicación funcional: aunque en apariencia sean involuntarios, su emisión contribuiría, a corto plazo, a brindar alivio ante las tensiones premonitorias y las situaciones estresantes. Pero, paradójicamente,

esta respuesta liberadora en forma de tics, puede convertirse a mediano plazo en la principal fuente de angustia y estrés para la persona afectada por Síndrome de Tourette y para su entorno próximo

Junto al análisis topográfico de los tics, basado en la descripción de los movimientos o sonidos emitidos por la persona afectada, el Análisis Funcional de los tics y otros síntomas del Síndrome de Tourette, es decir, el estudio de lo que en cada caso ocurre antes, durante y después de su aparición, permite constatar que, en un alto porcentaje de situaciones, la atención y preocupación del medio hacia los tics, refuerza la importancia que el afectado les concede, hasta el punto de que sus intentos por evitarlos o disimularlos pasan a ser uno de sus principales estresores.

Desde esta perspectiva, no es extraño que muchas personas afectadas por ST estén dispuestas a renunciar a aquello que quieren o les gusta hacer, especialmente si temen que, a causa de sus tics, puedan convertirse en objeto de críticas, burlas, humillaciones y hasta insultos o castigos físicos.

Motivados por el miedo al ridículo, a la marginación o, en el mejor de los casos, a la compasión, la persona afectada puede llegar a asumir actitudes aparentemente injustificadas y difíciles de comprender, como intentar abandonar sus estudios, negarse a trabajar o dejar de ir a lugares que eran de su agrado. Sin darse cuenta, comienza a actuar a favor de la hipótesis que tanto teme: “van a dejarme de lado por ser como soy”.

En estos casos, las respuestas del medio no suelen ayudar mucho: las etiquetas de “caprichoso”, “vago” o “desconsiderado” se aplican con más fuerza aún al niño o al adolescente con Síndrome de Tourette. De esta manera, se penalizan directa o indirectamente las manifestaciones de los tics y los trastornos asociados y se magnifican las consecuencias del problema, pero no se profundiza en sus causas para intentar resolverlo.

Esta angustiante y muchas veces dolorosa realidad sería diferente, si el entorno de las personas afectadas conociera y sobre todo comprendiera y tolerase la problemática del Tourette y sus distintos modos de manifestarse.

Todo esto nos lleva a plantear la necesidad de realizar Campañas de educación y sensibilización social que permitan paliar las consecuencias del desconocimiento

y trabajar desde el *Derecho a la Normalización*, tal como se ha hecho con otras problemáticas.

Actualmente nadie exigiría a un niño ciego o deficiente visual que se esfuerce por aprender con los métodos convencionales de enseñanza, basados en la percepción ocular. Sin embargo se le sigue pidiendo a los niños diagnosticados con Síndrome de Tourette que “se queden quietos”, que hagan un esfuerzo por “no gritar”, otro esfuerzo por mantener la atención más allá de sus posibilidades, y sobre todo que intenten controlarse y “no molestar” con sus tics.

Estas permanentes exigencias de adaptación se realizan, en la mayoría de los casos, sin tener en cuenta si el niño o el adolescente puede hacer aquello que se le pide, o si estos requerimientos son relevantes o imprescindibles para su desarrollo o su rendimiento académico. Esta exposición a demandas alejadas de los alcances reales, son por sí mismas generadoras y potenciadoras del estrés.

Más allá de las respuestas particulares, existiría un patrón de respuesta o actitudes comunes, asociadas al rechazo hacia las manifestaciones del Síndrome de Tourette, a la generación de sentimientos de culpa o negación ante la enfermedad y a los intentos de controlar o reprimir los tics, aunque el coste de esta supresión voluntaria conlleve un aumento de su emisión en otros momentos o situaciones.

Siguiendo la definición de estrés de Lazarus y Folkman, sería fundamental disminuir o relativizar las exigencias del medio, y adaptarlas a las posibilidades y necesidades del sujeto y, paralelamente, aumentar sus expectativas de eficacia (infundirle confianza en que conseguirá sus objetivos, así como alentarle y animarlo por sus logros), para amortiguar los efectos del estrés y evitar las reacciones mencionada.

Un Modelo Interactivo para la integración de factores

A continuación, presentaré un Modelo de mi autoría que integra las variables biopsicosociales y comportamentales relevantes para el Síndrome de Tourette.

El siguiente esquema plantea una relación interactiva entre los distintos factores y propone un Modelo general de Análisis Funcional que puede aplicarse al estudio

de casos individualizados, siempre y cuando, para cada caso, se tengan en cuenta sus peculiaridades y circunstancias específicas.

No todas las variables o situaciones consideradas se presentan en todos los pacientes con Síndrome de Tourette, pero deberían ser valoradas para el diseño de un Programa Terapéutico entre cuyos objetivos destacan conseguir una optimización y normalización en la calidad de vida de las personas afectadas por ST y lograr el pleno desarrollo de sus capacidades así como su integración social, en un clima de afecto, respeto y tolerancia hacia las diferencias individuales y sus modos de manifestación (Figura 1). Para la explicación del Modelo Interactivo, dividiremos el esquema en secuencias episódicas, cuya aparición temporal puede variar.

ANTECEDENTES

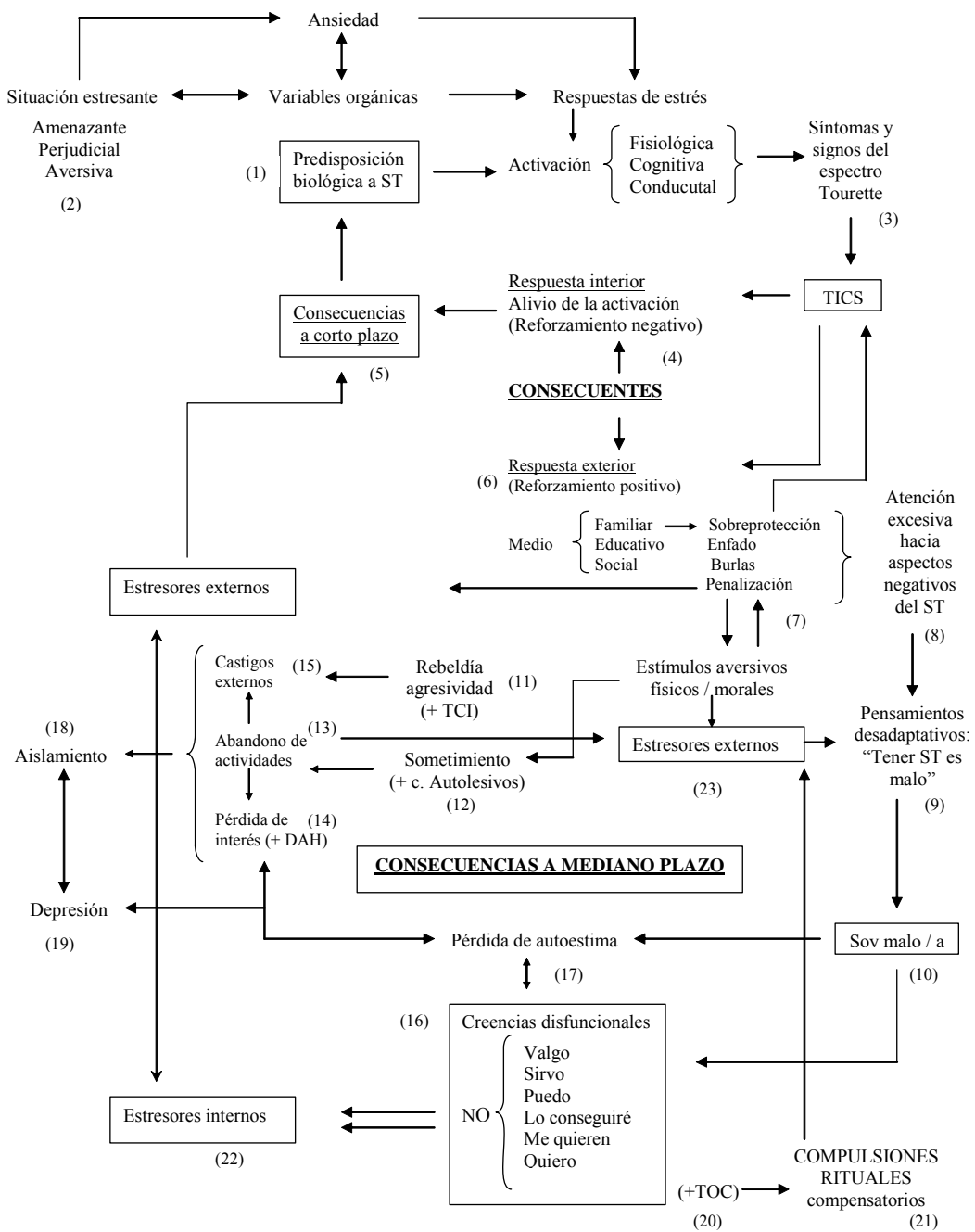


Figura 1. Modelo interactivo para la integración de Factores biopsicosociales y comportamentales en el ST y trastornos asociados.

En primer lugar se destaca como factor de vulnerabilidad la predisposición biológica al ST (1), genéticamente transmitida.

La presencia de situaciones potencialmente estresantes (2), constituye un importante antecedente que, al interactuar con los factores biológicos, aumenta las probabilidades de que los signos y síntomas del síndrome se manifiesten explícitamente (3)

La aparición de tics es reforzada positiva y negativamente .El reforzamiento negativo (4), consiste en lo que la emisión de los tics “le quita” al afectado: muchas veces, los tics proporcionan un alivio momentáneo al estrés o a la tensión premonitoria que les precede (“tics sensoriales”), especialmente si pueden realizarse en un “lugar seguro” (libre de miradas o comentarios críticos) .

Esta sensación de disminución de la ansiedad y de la tensión tras su emisión, es la principal consecuencia a corto plazo de los tics (5).

Además de esta consecuencia intrínseca, en algún momento el sujeto empieza a percibir respuestas extrínsecas del medio social: lo que hacen sus familiares, profesores y compañeros cuando aparecen los tics.

Estas respuestas exteriores suponen el reforzamiento positivo (6) o “lo que obtiene” el afectado por las manifestaciones del síndrome.

En este sentido, lo que suele obtener del medio socio- familiar es la atención excesiva hacia los tics, expresada a través de actitudes ambivalentes que oscilan desde la sobreprotección a la severidad o la intolerancia (7).

En algunos casos la intolerancia se materializa en burlas, críticas y humillaciones. De esta manera el ST se va asociando a estímulos aversivos o desagradables, tanto de tipo moral (insultos), como físicos (castigos corporales)

Estas respuestas aversivas del medio social, suelen ir acompañadas de una falta de reconocimiento hacia las capacidades del afectado: éste recibe más críticas o comentarios negativos a causa del Síndrome de Tourette, que elogios o comentarios favorables por sus virtudes o por las cosas que hace bien. (8)

Estas actitudes del entorno y el temor a que se reproduzcan en nuevos ambientes, se convierten en los principales estresores de la persona afectada, hasta el punto de generarle estados de ansiedad anticipatoria: la ansiedad no sólo

se activa en situaciones estresantes, sino incluso antes de que se produzcan, si el sujeto considera que pueden ocurrir las consecuencias temidas. En estos casos, la persona puede comenzar a evitar situaciones en las que teme recibir respuestas aversivas, con independencia de que ello realmente vaya a ocurrir. Así, el ingreso a un nuevo colegio, a un trabajo, a un club, a la universidad o simplemente la realización de un trámite o una compra, pueden ser vividas con angustia y evitadas por el paciente, si sabe o cree que será víctima de la incompreensión o las críticas de los demás.

La activación generada por el estrés puede incrementar la aparición de la sintomatología propia del ST, lo que dificulta o entorpece el desempeño.

La sensación o evidencia de fracaso por parte del sujeto a la hora de afrontar dificultades, lo predispone para la aparición de pensamientos desadaptativos y autodescalificadores (9), asociados a la idea de que *“tener Síndrome de Tourette”, o “tener esto que a mi me pasa (si se desconoce el diagnóstico), es algo malo”; “yo tengo este problema, yo tengo Síndrome de Tourette, por tanto yo soy una mala persona”*(10). Si esta situación se mantiene, a mediano o largo plazo se genera un doble proceso cognitivo conductual en torno a las consecuencias asociadas al Síndrome de Tourette:

Por un lado, la aparición de reacciones de rebeldía o agresividad (11) ante las reales o supuestas actitudes aversivas del entorno.

En este punto conviene recordar que el trastorno para el control de impulsos (TCI) puede presentarse asociado al ST. En estos casos el afectado posee menos posibilidades de control sobre sus reacciones agresivas o violentas una vez que se desencadenan, con lo que aumenta el dramatismo de la reacción y la probabilidad de que reciba más castigos a causa de su “mala conducta”.

Las reacciones del entorno también pueden generar sentimientos de culpabilidad y actitudes de sometimiento (12) en el afectado. Si esto lo unimos a que las conductas autolesivas también pueden aparecer asociadas al ST, no es difícil comprender que, en ocasiones, los pensamientos culpógenos contribuyan a desencadenar agresiones físicas o insultos que la persona afectada se inflige a sí misma.

Tanto las reacciones de rebeldía como las de sometimiento pueden conllevar un abandono o disminución de las actividades (13) que el afectado realiza habitualmente, o una pérdida de interés (14) hacia sus tareas u obligaciones, por lo que probablemente recibirá nuevas reprimendas (15).

Paralelamente, se van desarrollando procesos psicológicos (pensamientos y sentimientos) en el afectado por ST: las creencias disfuncionales (16) que tiene sobre sí mismo se expresan con frases precedidas por el “no”: “no valgo, no sirvo, no puedo, no lo conseguiré”. Estas cogniciones revelan bajas expectativas de eficacia, de confianza en las propias probabilidades de éxito. Otra característica es la sensación de que no se es querido o aceptado.

El temor a hacer mal las cosas y recibir consecuencias desagradables, suele exteriorizarse a través de actitudes negativistas y de la frase “no quiero”. El negativismo o la pasividad son entonces una manera de proteger la baja autoestima (17), y evitar críticas o humillaciones que atentan contra la dignidad.

Estas creencias están en la base del desarrollo de conductas de escape o evitación, como estrategia defensiva ante aquellas situaciones en las que estas temidas respuestas del medio pueden presentarse:

En el ámbito escolar, la evitación se asocia “con pellas”, con negarse a ir al colegio, con peleas con los compañeros o con actitudes de aislamiento en la clase. Estos problemas de conducta, combinados con el déficit atencional con hiperactividad (DAH), trastorno asociado al ST en el 40% de los casos, aumentan las probabilidades de fracaso escolar y el deseo o decisión de abandonar los estudios, a pesar de que la inteligencia de estos niños se encuentra en niveles de normalidad y, en algunos casos es superior a la media.

Situaciones parecidas pueden desencadenarse cuando el sujeto se incorpora a la vida laboral o profesional: absentismo, bajas laborales, despidos (13;14)

A mediano plazo la intervención de estos estímulos producen el aislamiento(18) voluntario o impuesto de la persona afectada por ST, y la aparición de cuadros de depresión (19) de distinta gravedad.

En estados depresivos, las creencias disfuncionales (16) cobran más fuerza y fijeza, sobre todo en los casos en los que el trastorno obsesivo compulsivo (20) (TOC) aparece asociado al ST. Recordemos que las obsesiones presentes en el

TOC son pensamientos o imágenes intrusivas que infunden miedos de gran intensidad, hasta que el punto de sentir la necesidad de realizar comportamientos aparentemente arbitrarios, para neutralizar la ansiedad o la angustia que estos temores producen.

Estas conductas extravagantes conocidas como compulsiones suelen emitirse de modo estereotipado, a modo de rituales (21) que pueden requerir de la participación de otras personas, a quienes el afectado les pide que hagan o digan ciertas cosas que les resultan tranquilizadoras.

Las estrategias psicoterapéuticas para el TOC, se basan en la prevención de los rituales y de las respuestas neutralizadoras, para que el paciente desarrolle otros recursos que contrarresten la ansiedad generada por sus obsesiones. La prevención de respuesta conlleva inicialmente un aumento de la activación, lo que en el caso de pacientes en los que el TOC se presenta como trastorno asociado al ST, puede desencadenar un recrudecimiento de los tics

Es importante tener en cuenta que los rituales, las agresiones o las autoagresiones presentes en algunos trastornos asociados al ST, pueden constituir o formar parte de tics motóricos y verbales de mayor complejidad.

La interacción de los estresores internos (22) y externos(23) y la acción de los trastornos asociados al ST, aumentan la vulnerabilidad de y la responsividad de los afectados ante la presencia de situaciones potencialmente estresantes (2).

En este análisis, las variables se retroalimentan como si formasen un círculo vicioso que a simple vista puede parecer desalentador. Pero los círculos viciosos pueden romperse, y a ello apuntan los objetivos de la Terapia Psicológica del Síndrome de Tourette: tras la evaluación de cada caso en particular, es posible diseñar un Programa de tratamiento que, mediante técnicas cognitivas y conductuales, abarque las distintas problemáticas y dificultades detectadas en el paciente y en su medio.

La Terapia Psicológica del Síndrome de Tourette

La Terapia Psicológica del Síndrome de Tourette puede requerirse desde una perspectiva egodistónica, cuando es el paciente quien se siente abrumado por los

síntomas del trastorno y solicita atención, o desde un planteamiento egosintónico, cuando la familia o el entorno próximo del paciente son quienes solicitan atención psicológica para la persona afectada, pero ésta no admite o no siente que el Síndrome de Tourette le ocasione las dificultades o problemas que los otros expresan.

Los planteamientos egosintónicos de la terapia también se observan en ambientes escolares rígidos o en familias muy exigentes, en las que las manifestaciones del Síndrome de Tourette se consideran fallos difíciles de tolerar. En estos casos es muy importante hacer comprender al entorno socio-familiar que ciertas exigencias deberían relativizarse y adaptarse en función de la edad, las posibilidades, las circunstancias y las necesidades que el paciente con ST posee.

En cualquier caso, es conveniente que los destinatarios de la intervención terapéutica sean tanto la persona afectada como los integrantes significativos de su entorno familiar, según sus necesidades.

También es importante la información que se pueda suministrar a educadores e integrantes del medio escolar o laboral, si fuera necesario, para aclarar dudas y prejuicios sobre el síndrome y sus alcances.

Las distintas fases de la terapia psicológica se corresponden con objetivos individualizados para con el paciente y su entorno social:

En la Fase de Psico-educación se intenta que el paciente encuentre respuestas a su pregunta “¿qué me pasa?”, y el medio sociofamiliar comprenda “qué le pasa”.

Esto posibilita reorientar las creencias y expectativas sobre el ST.

En una segunda fase, las técnicas de relajación, reestructuración cognitiva, biofeedback y manejo de la atención contribuyen a aumentar las posibilidades de autocontrol del paciente, sobre todo si paralelamente se trabajan actitudes de apoyo, tolerancia y ajuste adecuado de demandas en su medio social.

Las Técnicas Cognitivo – Conductuales se centran en la adquisición y práctica de habilidades sociales, de comportamientos asertivos y en la modificación de contingencias ambientales y sistemas de refuerzos (recompensas y castigos).

Estas técnicas también aportan estrategias para mejorar el diálogo y la comunicación interpersonal y para la resolución de problemas y situaciones conflictivas.

La Terapia Psicológica no es incompatible con los tratamientos farmacológicos prescritos por profesionales de la Medicina.

En estos casos, también será un objetivo de atención psicológica que el paciente con ST se implique de manera activa y responsable en el seguimiento de las pautas de medicación para favorecer su adherencia al tratamiento farmacológico.

Quisiera resaltar que la complejidad de un problema no implica necesariamente que las dificultades para resolverlo sean mayores, sino que puede admitir una mayor cantidad de soluciones.

Como en otras problemáticas difíciles, quizás la clave para abordar el Síndrome de Tourette no esté en buscar "la solución perfecta", sino en procurar un equilibrio armónico de todas las variables a través de la combinación más adecuada para cada caso, y sobre todo en "*Humanizar*" estos intentos de solución en un clima de respeto y comprensión, tanto hacia las necesidades personales, como hacia el tiempo que cada persona necesita para alcanzar los objetivos planteados.

Mis amigos y pacientes con Síndrome de Tourette y sus familias me han permitido aprender una de las enseñanzas más importantes: probablemente no sea fácil convivir con alguien con Síndrome de Tourette, enseñarle o atenderlo profesionalmente, pero mucho más difícil es *vivir tratando de integrar el ST a la propia existencia*.

Por eso me atrevo a pedir que no sumemos a las dificultades propias del ST las absurdas deficiencias causadas por un medio social intolerante e insolidario.

Hace muchos años, *Mahatma Ghandi* dijo que "*las personas tenemos que encarnar el cambio que queremos ver en el mundo*", y en un Mundo que es de todos y necesita de todos, *todos tenemos el mismo derecho a formar parte de la Humanidad que lo habita*, sin ningún tipo de exclusión ni discriminación. Estoy segura de que entre todos y todas podremos conseguirlo... tengamos o no Síndrome de Tourette.

La educación del paciente, la familia y el entorno en el síndrome de Tourette.

Dolores Jurado Chacón, Salud Jurado Chacón

Introducción

El primer paso en el tratamiento del Síndrome de Tourette (ST) es la propia educación del paciente, la familia y las personas del entorno escolar, laboral y social.¹⁻⁴ Los niños o adultos que padecen ST y trastornos asociados tienen problemas de aceptación social con los compañeros debido principalmente a la frecuencia e intensidad de los tics.^{5,6} La educación de los compañeros del entorno escolar, laboral y social puede mejorar la percepción hacia las personas con ST y como consecuencia a que éstos sean mejor aceptados socialmente. Para realizar la educación del paciente, la familia y su entorno es necesaria la formación de los médicos, otros profesionales de la salud, psicólogos y educadores.

Algunos conceptos generales de la educación del paciente

De una forma clara y simple, la educación para la salud es un proceso educativo que capacita a las personas a tener un control sobre su propia salud. Se aplica tanto en personas sanas como en pacientes. La educación del paciente se puede definir como: una combinación planificada de experiencias educativas diseñadas para capacitarle en el cumplimiento o la adherencia con el tratamiento terapéutico prescrito.⁷ El cumplimiento o la adherencia es el grado de coincidencia de la conducta del paciente con lo que el profesional sanitario le ha prescrito, que incluye tomar una medicación, seguir una dieta, dejar de fumar, hacer ejercicio, etc..⁷

La eficacia de la educación del paciente ha sido demostrada en diferentes enfermedades crónicas como diabetes, hipertensión, enfermedades cardiovasculares, enfermedades respiratorias y enfermedades mentales. Los pacientes que reciben educación, a diferencia de los que sólo reciben una información rutinaria, mejoran en la adherencia con el régimen prescrito y como consecuencia hay un mejor control de la enfermedad.⁸⁻¹⁰

Para desarrollar la educación del paciente es necesario conocer y aplicar las diferentes teorías y modelos que explican la conducta humana. No haremos en este apartado una exposición sobre teorías y modelos de conducta, aunque muy brevemente recordaremos que la conducta humana y en particular la conducta relacionada con la salud, está influida por factores personales y ambientales, que se pueden clasificar de acuerdo con Green y Kreuter⁷ en los siguientes grupos:

Predisponentes. Predisponen a adoptar una conducta. Incluyen factores de las dimensiones cognitiva y afectiva de la persona: conocimientos, actitudes, creencias, valores, autoeficacia, o intento de cambio de conducta entre otros. Estos factores favorecen la *motivación* que es necesaria para cambiar o adoptar una conducta.

Capacitantes. Capacitan a la persona para que tras la *motivación*, ponga en práctica una determinada conducta. Incluyen factores personales como ciertas destrezas o habilidades, y factores ambientales como la disponibilidad o accesibilidad a los recursos de salud, recursos educativos, legislación y normas de la comunidad o del gobierno relacionadas con la salud.

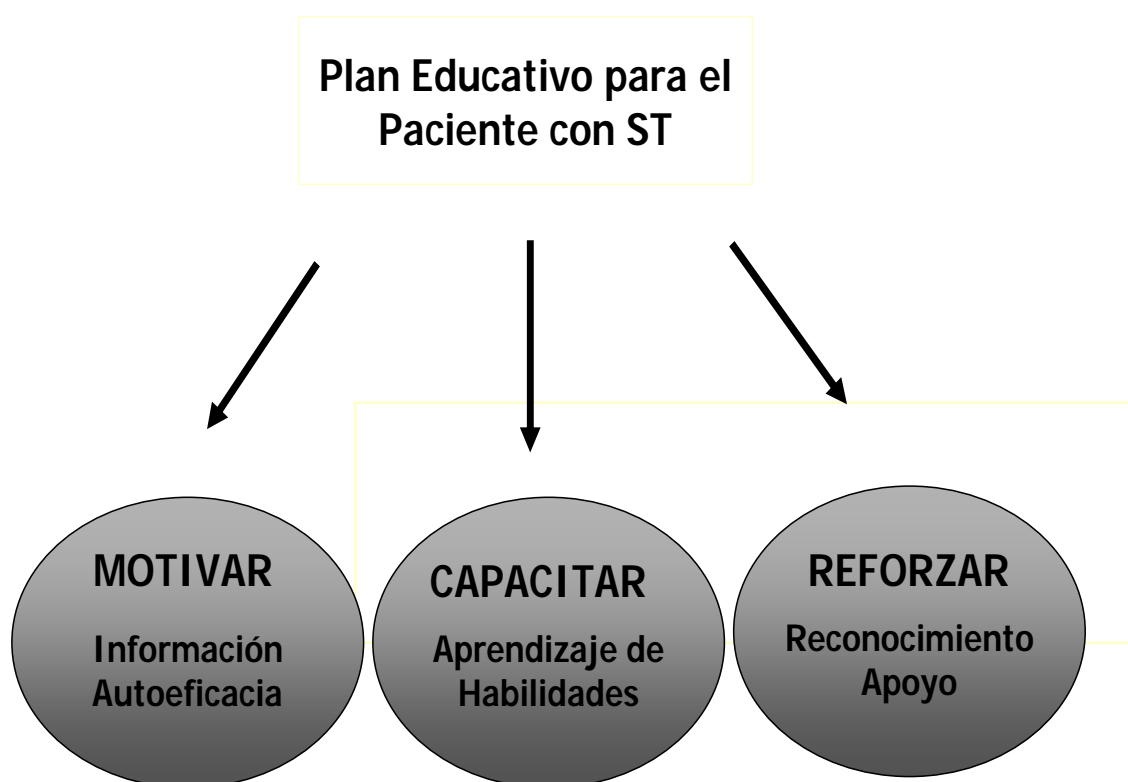
Reforzantes. Contribuyen a la persistencia o repetición de una conducta que se ha adquirido. Incluyen los beneficios o recompensas que percibe la persona con la nueva conducta, el reconocimiento y apoyo de la familia, amigos, y compañeros de trabajo o estudio.

La clasificación de los diferentes factores personales y ambientales que influyen en una conducta, puede ser útil para diseñar actividades educativas dirigidas al paciente; se ha demostrado que es más eficaz una combinación de intervenciones o estrategias (cognitivas, afectivas, conductuales), en lugar de un solo tipo de intervención.^{9,10,11}

La educación del paciente con ST y su familia

Aunque el Síndrome de Tourette es un trastorno neurológico, además del tratamiento farmacológico, se recomienda una intervención educativa en el paciente y su familia.¹⁻⁴ El proceso educativo capacitará al paciente a adoptar determinadas conductas que contribuirán a una evolución favorable de su enfermedad.

¿Cómo podríamos trazar un *plan educativo* para el afectado con ST?. Dada la variabilidad de manifestaciones clínicas del Síndrome de Tourette, cada paciente debe tener su propio plan educativo. Basándonos en los diferentes factores personales y ambientales que influyen en una conducta y en el modelo PRECEDE⁷ y teniendo en cuenta los distintos tratamientos conductuales para los tics y trastornos asociados,¹² nosotros proponemos un plan educativo, que consta de tres tipos de intervenciones para: 1) motivar al paciente, 2) capacitarlo y 3) reforzarle su conducta.



1) *Motivar al paciente con una buena información e incrementado su autoeficacia*

Informar al paciente. El primer paso en el proceso educativo es informar al enfermo y la familia, de forma clara y sencilla, sobre la historia natural de la enfermedad que padece, los trastornos asociados y su pronóstico. La familia debe estar bien informada de la etiología de los tics, saber que no son voluntarios o intencionados, aunque puedan ser controlados temporalmente por el paciente, y que no es bueno el castigo para frenarlos ya que puede generar ansiedad y a su vez exacerbar los tics.³ A los padres les preocupa mucho cómo influyen la presencia de los tics en el bienestar de su hijo; es importante aclararles que a largo plazo los tics no tienen gran impacto en la adaptación social, laboral o emocional de la persona, y si afectarán más otros trastornos asociados como el trastorno obsesivo compulsivo, el déficit de atención con hiperactividad, la depresión o la ansiedad.³ El paciente y su familia deben comprender que el síndrome de Tourette no es un trastorno estático sino dinámico, con continuos cambios a lo largo de la vida, con un espectro de manifestaciones neuroconductuales que crecen y menguan,⁴ pero puede tener buen pronóstico con la medicación y el aprendizaje de algunas habilidades cognitivo-conductuales.

La adherencia o cumplimiento con el tratamiento farmacológico es un objetivo fundamental de la educación en el paciente. Entre los afectados con Síndrome de Tourette, la falta de adherencia al tratamiento farmacológico es un hecho bastante frecuente.¹² Un tratamiento a largo plazo, el número de fármacos prescritos por día, y los efectos adversos, podrían ser algunos de los factores que influyen en la falta de adherencia. Dar información sobre la medicación por escrito, con instrucciones sencillas en cuanto a la toma de la medicación (horario, dosis), explicar la importancia de adherirse a la pauta de administración, o qué hacer cuando se olvide de tomar algún medicamento¹¹ y sobre todo, anticipar al paciente los beneficios que notará con la medicación, ayudará a mejorar la adherencia.

Por otra parte, no debemos cometer el error de que la fase de información sea una simple transmisión de conocimientos o normas por escrito desde el profesional al paciente. La información es necesaria pero no suficiente; el proceso educativo es algo más que contar a una persona en qué consiste su enfermedad

o darle una información fijada de antemano; es mejor dar una información a *medida*, es decir, de acuerdo con el diagnóstico realizado y con las necesidades educativas de cada persona, que dependerán de sus conocimientos, creencias o percepciones sobre el problema de salud. En todo momento hay que fomentar la colaboración del enfermo: “los profesionales son expertos sobre la enfermedad y los pacientes son expertos de su propia vida.”¹³

Incrementar la autoeficacia del paciente con ST. La autoeficacia, es una variable psicológica desarrollada en la teoría cognitiva social de Bandura; se define como la convicción personal en la capacidad de uno mismo de poder realizar un cambio de conducta.⁷ Consiste en ayudar a una persona a creer en su propia capacidad para conseguir un cambio, basándonos en experiencias o circunstancias del pasado; por ejemplo podemos preguntar a un afectado con ST sobre situaciones en las que pudo controlar la coprolalia o un tics, o una obsesión y reforzarle en su capacidad personal para lograr el cambio si se lo propone. El profesional puede hacer algunas sugerencias de cómo hacer los cambios, pero la autoeficacia o confianza de que es capaz, incrementará, en la medida que la persona colabore y proponga sus propias metas.

2) Capacitar al paciente mediante el aprendizaje de ciertas destrezas o habilidades

Técnicas para la supresión voluntaria y temporal de los tics. Los tics son movimientos súbitos involuntarios y el tratamiento farmacológico es el más empleado;^{4,12} pero en algunas personas afectadas, la medicación no es eficaz, y un elevado porcentaje manifiestan efectos adversos.¹² Como alternativa o en combinación con el tratamiento farmacológico, se aplican diferentes terapias de conducta que ayudan al paciente en el control de los tics:

Entrenamiento en inversión de hábitos. Es una de las técnicas con más reconocimiento y apoyo por parte de los profesionales para el tratamiento de los tics.^{3,12,14} Esta técnica consta de las siguientes fases:¹⁴

a) Autorregistro de los tics. Consiste en hacer un autorregistro diario de los tics, anotando su frecuencia e intensidad a lo largo del día. Esto ayuda a que la persona sea más consciente de cuando se producen los tics y cómo pueden influir

en su propia vida. El autorregistro se realiza dos semanas antes del entrenamiento y durante el periodo de entrenamiento.

b) Revisión de los inconvenientes de los tics. En esta fase se revisa los inconvenientes y ventajas de los tics con el fin de reducirlos o eliminarlos.

c) Descripción de los tics e identificación de las sensaciones asociadas con los tics. La persona describe cómo es un tic mientras que lo realiza voluntariamente e identifica las sensaciones que preceden al tic; de esta forma aumenta la conciencia de la persona sobre su propio tic.

d) Identificación de las situaciones que afectan a la ocurrencia de los tics. Consiste en que la persona identifique situaciones, actividades o personas que favorecen o dificultan realizar tics.

e) Aprender a relajarse. En esta fase se entrena al paciente para diferentes técnicas de relajación que ayuden a controlar las situaciones que facilitan los tics. No obstante (véase párrafo siguiente), las técnicas de relajación parecen poco útiles en el control de los tics.

f) Aprender respuestas incompatibles con los tics. Esta es la fase principal de toda la técnica. Consiste en que la persona aprenda y practique una respuesta incompatible con un tic concreto, de forma que esto hace imposible que ocurra simultáneamente el tic y la respuesta contraria, por ejemplo un parpadeo suave para los tics oculares. La respuesta contraria debe ser mantenida durante algunos minutos.

g) **Ensayo del control de los tics.** La persona debe de ensayar a solas la técnica contraria al tic, para adquirir la seguridad de poder realizarla en aquellas situaciones reales que le facilitan el tic.

h) **Apoyo y Reconocimiento.** El apoyo y reconocimiento son fundamentales para reforzar una conducta adquirida (véase más adelante). Por esta razón, la mejor manera de reforzar una técnica aprendida para controlar un tic concreto es que los familiares o amigos recuerden al paciente cuando hace un tics, animarle para que se esfuerce en controlarlo y elogiarle cuando mejore.

i) **Exhibición de la mejora.** El paciente busca aquellas situaciones, actividades o personas facilitadoras de los tics, y exhibe la mejora que ha conseguido. Es una técnica compleja y requiere de un gran esfuerzo por parte del paciente.

Imaginar escenas agradables. Algunos investigadores,¹⁵ han propuesto imaginar escenas agradables como técnica para suprimir temporalmente los tics; estos investigadores observaron en un grupo de niños que la atención y concentración en escenas agradables mejoraba los tics.

Técnicas de relajación. Se han recomendado para reducir el estrés que exacerba los tics,³ aunque Bergin et al.¹⁶ han observado que tienen un papel limitado en el tratamiento de tics en niños.

Psicoterapia. Es una técnica poco o nada eficaz en la reducción de los tics, pero cuando se aplica para disminuir el estrés, la ansiedad y la depresión, puede contribuir a reducir la gravedad de los tics, probablemente no como un mecanismo directo, sino más bien al reducir las condiciones comórbidas que los exacerban.³

Práctica masiva. Es una de las técnicas que más se ha empleado en el tratamiento de los tics.¹² La persona repite voluntariamente un tic durante un periodo de tiempo concreto, por ejemplo, 30 minutos, con intervalos de descanso (5 minutos de ejercicio, 1 minuto de descanso). Esta técnica se basa en que la práctica masiva y el esfuerzo necesario para la repetición del tic, genera un impulso inhibitorio contrario a la ejecución del tic. Después de un tiempo de repetición se espera que el tic sea extinguido.^{12,14} Esta técnica ha sido eficaz en algunos estudios, pero en la mayoría de ellos no decreció la frecuencia de los tics; en algunas personas incluso incrementó la frecuencia, debido a la ansiedad que puede producir la práctica masiva de los tics. Hay que considerarla como una técnica terapéutica limitada.¹²

A pesar de las técnicas descritas anteriormente, un trabajo reciente realizado en un grupo de niños con ST ha demostrado que el control temporal de los tics puede ser perjudicial.¹⁷

Terapia cognitivo-conductual de exposición-respuesta (EPR). Esta terapia ha sido propuesta para el tratamiento del trastorno obsesivo compulsivo.^{12, 18-22} Básicamente consiste en exponer a la persona directamente o con la imaginación

a algo que le obsesiona (objeto, idea); el paciente tiene que frenar la respuesta durante un período de tiempo. Hoogduin et al.²³ han aplicado esta terapia en 4 pacientes con ST y han observado que puede ayudar a reducir los tics. No obstante, son necesarios más estudios para demostrar la eficacia de esta técnica en el control de los tics.

3) Reforzar la conducta del paciente mediante el reconocimiento y el apoyo social

Reconocimiento. Reconocer el logro de metas aumenta la motivación, la autoconfianza y refuerza la nueva conducta. El reconocimiento y la felicitación por parte del profesional y de la familia de los logros alcanzados en el paciente, como por ejemplo el control de tics, ayudan a reducir su frecuencia.³ El refuerzo también ayuda a mejorar la adherencia al tratamiento farmacológico; felicitar al paciente cuando se esfuerza en seguir el tratamiento, puede mejorar su adherencia.¹¹

Apoyo social. El apoyo social se ha definido como "aquella asistencia a las personas desde dentro de sus comunidades que puede servirles de ayuda para afrontar los acontecimientos y las condiciones de vida adversos y puede ofrecer un recurso positivo para mejorar la calidad de vida".²⁴ Incluye apoyo emocional (empatía, cariño, confianza), instrumental (ayuda, servicios) e informativo (consejo, información). El apoyo es de suma importancia en el tratamiento de los tics y está incluido dentro de la técnica de *entrenamiento en inversión de hábitos*.

La educación de la familia por parte del profesional sanitario es crucial para que los miembros familiares sepan dar el apoyo emocional necesario al afectado con ST. El sanitario debe también poner en contacto al paciente y su familia con las diferentes asociaciones locales de ST que pueden aportar a las familias un apoyo emocional, informativo e instrumental. A su vez, estas asociaciones pueden poner en contacto a unos pacientes con otros, estableciendo así una red de colaboración muy útil para aliviar las tensiones emocionales que se dan en el seno familiar.¹

Educación de diferentes profesionales

Los diferentes profesionales relacionados con la salud (médicos, farmacéuticos, psicólogos, enfermeros, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales y trabajadores sociales entre otros) y los educadores de enseñanzas medias, deben recibir formación académica sobre el ST durante el pregrado o el postgrado. De especial importancia es la formación del pediatra de atención primaria y del médico de familia para un diagnóstico precoz del ST en el niño o adulto y su envío al especialista. La formación de otros profesionales de la salud y de los educadores contribuirá también en el diagnóstico precoz de niños o adultos con ST. Además, la tarea de educar al paciente, la familia y el entorno escolar, laboral, y social sólo puede ser realizada contando con profesionales adiestrados. En otros países del mundo, los esfuerzos educativos que se han realizado en médicos y otros profesionales de la salud, han contribuido a un mejor diagnóstico y tratamiento del ST y a un gran avance en la investigación de la etiología de esta enfermedad.⁴

Educación del entorno escolar

Algunos estudios han demostrado que los niños y adolescentes que padecen ST tienen problemas de aceptación social entre los compañeros debido principalmente a la frecuencia e intensidad de los tics.^{5,6} Otros estudios,^{3,25} sin embargo, han demostrado que los tics no están asociados con problemas de adaptación social o emocional en el niño y que muchos niños con ST aún teniendo tics graves, son felices, con confianza en sí mismos y con buenas relaciones entre sus compañeros.³ Los problemas de adaptación social o emocional son más frecuentes entre los niños con ST que tienen asociado déficit de atención con hiperactividad.²⁵ Además, los niños y adolescentes con ST especialmente los que padecen déficit de atención con hiperactividad, presentan diferentes problemas de aprendizaje^{1,26,27} que pueden exacerbar los síntomas y las alteraciones de la conducta.¹ El ambiente escolar que debe favorecer la salud de todos los que la integran, puede convertirse en un entorno demasiado hostil para niños y adolescentes con ST.

Por todo lo anterior, es necesario desarrollar actividades educativas respecto al ST y trastornos asociados, dirigidas a los compañeros, niños o adolescentes y a todas las personas que integran la comunidad escolar.

Papel de los psicólogos y profesores. Los psicólogos de los centros escolares y los profesores tienen un papel muy importante en el bienestar emocional y educativo del escolar con ST. La identificación de niños o adolescentes con ST y el envío al especialista (neurólogo o psiquiatra infantil), debe formar parte de la práctica del psicólogo escolar.² Además, el psicólogo, debe dar información a los profesores sobre varios aspectos: 1) cómo reconocer algunos de los signos/síntomas del ST y de los trastornos asociados; 2) cómo pueden dificultar los tics, el déficit de atención con hiperactividad y los trastornos obsesivos compulsivos, el proceso de aprendizaje (tomar apuntes en clase, dificultades de lectura o realizar exámenes entre otros); y 3) qué tipo de medidas o adaptaciones son necesarias para aminorar en estos niños o adolescentes sus dificultades en el proceso de aprendizaje.^{1,28} El psicólogo escolar debe además apoyar a los padres y ponerlos en contacto con las diferentes asociaciones del ST y trastornos asociados.

Educación de los compañeros. La educación de los compañeros contribuye a eliminar percepciones negativas y a fomentar actitudes positivas hacia los niños o adolescentes con ST.⁶ Sin embargo, son escasos los trabajos de investigación que demuestran la eficacia de las intervenciones educativas en el medio escolar. Un estudio reciente realizado por Woods⁶ en la Universidad de Wisconsin, ha demostrado la eficacia del vídeo denominado “stop It, I Can’t” (realizado por la Tourette Syndrome Association), en el cual se expone en qué consiste el ST y muestra una variedad de personas de diferentes edades que padecen el síndrome y que explican sus propias experiencias. El autor, expuso el vídeo a un grupo de estudiantes y comparó las actitudes de éstos con otro grupo que no había visto el vídeo; los estudiantes que vieron el vídeo, obtuvieron puntuaciones significativamente más elevadas en una escala de aceptación social (puntuaciones altas reflejan mayor aceptabilidad) que aquellos que no lo habían visto. Aunque este estudio no pudo probar si los efectos positivos se mantienen a largo plazo, demuestra que la exposición de un vídeo, es un método educativo eficaz para cambiar actitudes entre compañeros.

Las diferentes asociaciones de Síndrome de Tourette pueden contribuir a la educación del entorno escolar mediante la distribución de material educativo (vídeos, folletos, guías), que facilitará a los profesores realizar actividades educativas sobre el ST en los escolares.

Educación del entorno laboral

Los adultos con ST, en algunas ocasiones, tienen dificultades para encontrar o mantener un trabajo debido a que los tics y trastornos asociados interfieren en su capacidad laboral¹ y les ocasiona problemas de aceptación social.^{5,6} El clínico y las asociaciones tienen un papel fundamental en la defensa de los derechos del paciente y en la educación del entorno laboral.¹

El equipo sanitario del medio laboral, con la colaboración de las asociaciones de ST, debería realizar actividades educativas en el ámbito laboral, para fomentar actitudes positivas entre los compañeros hacia los afectados de ST.

Educación de la comunidad

Las asociaciones de ST y trastornos asociados desempeñan un papel muy importante en la educación de toda la comunidad. Para educar a la comunidad es necesario aprovechar todos los medios y recursos disponibles, distribuir material educativo (guías, folletos, vídeos), organizar diferentes tipos de eventos (conferencias, jornadas...) y sobre todo, contar con la estrecha colaboración de los medios de comunicación (prensa, radio, televisión, internet), para la difusión de información en la comunidad del S. Tourette.

La Asociación Andaluza de Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados, ha organizado desde su constitución hasta la actualidad (período 2000-03), numerosas actividades y eventos, entre los que hay que destacar el I Congreso Nacional celebrado en Córdoba; además, ha distribuido material educativo en centros sanitarios y educativos, y ha difundido información a toda la comunidad a través de diferentes programas de televisión (véase prólogo). En palabras de la presidenta de la asociación andaluza, Salud Jurado Chacón, "aunque no hayamos evaluado el impacto en la comunidad de las diferentes actividades educativas

realizadas por la Asociación, creo que nuestra labor ha despertado cierto interés entre la comunidad, cumpliendo en parte uno de los principales objetivos de la asociación, que es la sensibilización de la sociedad, hacia una enfermedad poco conocida."

Bibliografía

1. Packer LE. Social and educational resources for patients with Tourette syndrome. *Neurol Clinic* 1997; 15:457-473.
2. Wodrich DL. Tourette's syndrome and tics: Relevance for school psychologists. *J Psychol* 1998; 36:281-294.
3. Peterson BS, Cohen DJ. The treatment of Tourette's syndrome: Multimodal, developmental intervention. *J Clin Psychiatry* 1998 59 (Suppl 1): 62-74.
4. Jankovic J. Tourette's Syndrome. *N Engl J Med* 2001. 345:1184-1192.
5. Woods DW, Fuqua RW, Outman RC. Evaluating the social acceptability of persons with habit disorders: The effects of topography, frequency, and gender manipulation. *J Psychopathol Behav Asses* 1999;21:1-18.
6. Woods DW. The effect of video-based peer education on the social acceptability of adults with Tourette's syndrome. *J Dev Phys Disabil* 2002;14:51-62.
7. Green LW, Kreuter MW. *Health Promotion Planning: An Educational and Ecological Approach*. 3ª ed. Mountain View California: Mayfield Publishing Company, 1999.
8. Preventive Services Task Force. Patient Education and Counseling for Prevention. En: *Guide to Clinical Preventive Services. Report of the Use Preventive Services Task Force*. 2ª ed. Baltimore, Williams and Wilkins, 1996; lxxv-lxxxiii.
9. Roter DL, Hall JA, Merisca R, et al. Effectiveness of interventions to improve patient compliance. A meta-analysis. *Med Care* 1998; 36:1138-1161.
10. Weingarten SR, Henning JM, Badamgarav E, et al. Interventions used in disease management programmes for patients with chronic illness-which ones work?. Meta-analysis of published reports. *BMJ* 2002; 325:925.
11. **Haynes RB, McDonald HP, Garg AX. Helping patients follow prescribed treatment. Clinical applications. JAMA 2002; 288:2880-2883.**
12. Piacentini J, Chang S. Behavioral treatments for Tourette syndrome and tic disorders: state of the art. *Adv Neurol* 2001; 85:319-331.
13. Bodenheimer T, Lorig K, Holman H, et al. Patient self-management of chronic disease in primary care. *JAMA* 2002;288:2469-2475.
14. Badós A. ¿Qué puede hacer la psicología para ayudar a la persona con tics. En: *Los tics y sus trastornos. Naturaleza y tratamiento en la infancia y adolescencia*. Madrid: Ediciones Pirámide, 1995; pp:113-129
15. Kohen DP, Botts P. Relaxation-imagery (self-hypnosis) in Tourette syndrome: experience with four children. *J Clin Hypnosis* 1987; 29:227-237.
16. Bergin A, Waranch HR, Brown J, et al. Relaxation therapy in Tourette syndrome: a pilot study. *Pediatr Neurol* 1998; 18:136-142.
17. Le Vasseur AL, Flanagan JR, Riopelle RJ, et al. Control of volitional and reflexive saccades in Tourette's syndrome. *Brain* 2001;124:2045-2058.
18. Riddle M. Obsessive-compulsive disorder in children and adolescents. *Br J Psychiatry* 1998; 173 (Suppl.35): 91-96.

19. Greist JH. New developments in behaviour therapy for obsessive-compulsive disorder. *International Clinical Psychopharmacology*; 1996; II(suppl.5): 63-73.
20. King RA, Leonard H, March J, et al. Practice parameters for the assessment and treatment of children and adolescents with obsessive-compulsive disorder. *J of the American Academy of Child and Adolesc Psychiatry*; 1998;37:27S-45S.
21. Piacentini J. Cognitive behavioral therapy of childhood OCD. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am* 1999; 8:599-616.
22. Piacentini J, Bergman RL, Jacobs C, et al. Open trial of cognitive behavior therapy for childhood obsessive-compulsive disorder. *J Anxiety Disord* 2002;16:207-219.
23. **Hoogduin K, Verdellen C, Cath D. Exposure and response prevention in the treatment of Gilles de la Tourette's syndrome: Four cases studies. *Clin Psychol & Psychotherapy* 1997;4:125-135.**
24. **Organización Mundial de la Salud. Promoción de la salud. Glosario. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo, 1999.**
25. Carter AS, O'Donnell DA, Schultz RT, et al. Social and emotional adjustment in children affected with Gilles de la Tourette's syndrome: associations with ADHD and family functioning. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*. 2000; 41:215-223.
26. Singer HS, Schuerholz LJ, Denckla MB. Learning-difficulties in children with Tourette Syndrome. *J Child Neurol* 1995. 10 (Suppl 1):58-61.
27. Abwender DA, Como PG, Kurlan R, et al. School problems in Tourette's syndrome. *Arch Neurol* 1996; 53:509-511.
28. Adams GB, Torchia M. El Profesor: Un eslabón crítico en la detección del Trastorno Obsesivo-Compulsivo en el mundo infantil y juvenil. Asociación de Trastornos Obsesivos Compulsivos; Grupo Solvay Pharma 2002. www.asociaciontoc.org

Enfermedades raras: Situaciones y demandas socio–sanitarias.

Miguel de la Fuente Sánchez

Introducción: las enfermedades minoritarias

Se entiende por enfermedad minoritaria aquella cuya prevalencia en la población no supera la tasa de 5 personas afectadas por cada 10.000 habitantes. Según estimaciones de la Organización Mundial de la Salud, hay más de 5.000 enfermedades que se pueden englobar dentro de este término. A causa de estas características, su baja frecuencia y su diversidad, son prácticamente desconocidas por la sociedad y, lo que es más grave, por los profesionales de la medicina. Aunque predominan las dolencias de carácter congénito, se trata de síndromes muy dispares, rasgo éste que complica su estudio. No obstante, con independencia de esta heterogeneidad, se pueden extraer unas propiedades comunes mínimas a partir de las cuales esbozar la situación de las personas afectadas, entre las que cabe destacar las que a continuación se señalan:

- Los profesionales médico–sanitarios suelen carecer de los conocimientos precisos para realizar diagnósticos certeros y prescribir tratamientos adecuados.
- No siempre existe un medicamento específico para su tratamiento.
- Son enfermedades crónicas y, muchas veces, degenerativas cuyas secuelas y tratamientos afectan a la calidad de vida de las personas y sus familias.
- Hay enfermedades que desembocan en una discapacidad, por lo que las personas afectadas se enfrentan, además, a los problemas de las personas discapacitadas.
- Como consecuencia de su cronicidad, las personas afectadas estarán vinculadas al sistema sanitario de por vida.
- Como consecuencia de la baja prevalencia y el desconocimiento de estas enfermedades, las personas afectadas y sus familias sufren sentimientos de soledad, incertidumbre ante el futuro, angustia y otras manifestaciones psicológicas.

Las enfermedades minoritarias desde la óptica médico–sanitaria

Las enfermedades minoritarias se caracterizan por ser crónicas y, por tanto, sus afectados/as están vinculados al sistema sanitario de por vida. Al igual que cualquier persona con una enfermedad de larga duración, sufren las deficiencias del sistema sanitario español (listas de espera, excesivos trámites burocráticos, problemas para elegir especialista, etc.). Estas imperfecciones retrasan los diagnósticos y tratamientos, afectando a la calidad de vida de los enfermos/as.

a) El diagnóstico

La búsqueda de un diagnóstico se inicia en el nivel de atención primaria, en la consulta del médico de cabecera o del pediatra. El principal problema para diagnosticar una enfermedad minoritaria se presenta por la ausencia de conocimientos suficientes para encuadrar el conjunto de síntomas en un síndrome conocido. Aunque no siempre, con frecuencia el término “enfermedad minoritaria” es sinónimo de “enfermedad desconocida”. Por tanto, el diagnóstico de la enfermedad será un proceso más o menos prolongado dependiendo del grado de conocimiento y experiencia del médico de atención primaria con el síndrome que se le presenta. En principio, las enfermedades minoritarias se pueden distinguir según el grado de dificultad en hallar un diagnóstico certero.

Si el médico de atención primaria no dispone de los elementos de juicio necesarios para hacer un diagnóstico certero, se inicia un largo proceso de peregrinación por distintos especialistas hasta encontrar el que les ofrezca respuestas adecuadas. La presencia de síntomas muy dispares hace que se consulten expertos de distintas especialidades, sin que exista ninguna coordinación entre éstos. Esta falta de coordinación también se observa durante el proceso de tratamiento. Otras consecuencias derivadas de las dificultades para encontrar un diagnóstico son: la inhibición de los especialistas porque no se sepa cómo abordar el caso, la repetición de pruebas clínicas cada vez que se consulta un nuevo especialista, incidentes con las pruebas, trasvase del sistema público de salud al privado, etc.

La incertidumbre en el diagnóstico entraña un desasosiego emocional en las personas afectadas y sus familias por no saber que les depara el futuro. Son conscientes de los problemas del médico de atención primaria para llegar a un diagnóstico, aunque esperan que tenga la preparación suficiente para detectar los indicios de la enfermedad y orientar la búsqueda de especialistas. Pero sobretodo, se pide a los médicos, en general, y a los de atención primaria, en particular, que ofrezcan a los afectados toda la información disponible sobre la enfermedad y sus consecuencias.

La comunicación del diagnóstico es un momento crucial, vivido como una quiebra vital. Aparecen sentimientos de soledad entre las personas afectadas y sus familias cuando se enfrentan a una enfermedad de la que hay muy pocos casos, por lo que creen que sería conveniente recibir ayuda psicológica para asumir el diagnóstico. El impacto del diagnóstico depende de los siguientes factores:

- El tiempo transcurrido hasta llegar un diagnóstico. En los diagnósticos fáciles el impacto es mayor, mientras que en los difíciles, conocer cuál es la enfermedad conduce a sentimientos de liberación y alivio.
- La forma de comunicar el diagnóstico: La complicidad y acompañamiento del médico atenúa las consecuencias psicológicas negativas.
- Expectativas para la persona afectada: Cuanto mejores expectativas se ofrezca al enfermo, mejor se acepta el diagnóstico.
- El tipo de información sobre la enfermedad: la información sobre la enfermedad se debería dar en términos positivos, haciendo hincapié en las expectativas

b) El tratamiento de las enfermedades minoritarias

El principal problema de buena parte de las enfermedades minoritarias es la inexistencia de un tratamiento específico con el que conseguir su curación o, cuando menos, la reducción de sus síntomas. Esta ausencia de soluciones terapéuticas concretas lleva a los médicos a prescribir tratamientos alternativos que palien los efectos negativos de la enfermedad. En ocasiones, son necesarios determinados productos que, sin ser estrictamente medicamentos, ayudan a mitigar determinadas manifestaciones de la enfermedad (por ejemplo, cremas de protección solar para evitar los problemas de la piel). Estos artículos, pese a ser

esenciales para mantener una calidad de vida satisfactoria, no están protegidos por la Seguridad Social e, incluso, pueden ser considerados de lujo, suponiendo un gasto extra importante que afecta a la economía familiar.

Con independencia de la fase médico-sanitaria en la que se encuentren los enfermos/as (diagnóstico o tratamiento), se pone en evidencia la relevancia de la actitud del médico de atención primaria y del especialista para un buen estado emocional de la persona enferma y su familia. Por tratarse de enfermedades poco frecuentes y casi desconocidas, las respuestas del médico no siempre pueden colmar las expectativas de las personas afectadas. Se echa de menos una mayor complicidad y acompañamiento a lo largo de todo el proceso, especialmente, del médico de atención primaria que es con el que se mantiene una relación más estrecha. Las relaciones con los médicos son a veces conflictivas, observándose algunas de las siguientes actitudes entre los médicos de cabecera y especialista:

- No se ofrece suficiente información que tranquilice a las personas enfermas y sus familias
- El médico de cabecera se limita a firmar recetas sin siquiera conocer al paciente
- El médico de cabecera se puede negar a recetar medicamentos prescritos por el especialista.
- La falta de expectativas de curación puede hacer que el médico se desentienda
- Actitudes frías y distantes, sin tener en cuenta el estado emocional de la persona afectada y/o su familia.

Consecuencias de la enfermedad

a) Deterioro de la calidad de vida y consecuencias psicológicas

Las enfermedades minoritarias pueden tener dos tipos de consecuencias negativas: efectos negativos sobre la calidad de vida (dependencia, abandono del trabajo, o de los estudios, restricción de las relaciones sociales, etc.) y consecuencias psicológicas (pérdida de autoestima, problemas para asumir la enfermedad, etc.).

b) Consecuencias en el entorno familiar. Alteración de los roles familiares

Toda la familia se ve afectada por la enfermedad de uno de sus miembros, prácticamente, desde la aparición de la enfermedad, vivida como una quiebra en la vida familiar. Con frecuencia, se produce una distorsión en los roles familiares: la madre pasa a ocuparse casi exclusivamente del hijo enfermo, el padre y los hermanos/as son relegados a un segundo plano, etc. Esta distorsión afecta de forma muy especial a los hermanos/as, más si son pequeños y no comprenden la situación. Éstos/as se sienten apesadumbrados cuando perciben que los padres les dedican menos tiempo para ocuparse del hermano enfermo y pueden sentirse desatendidos por ello. Los padres se dan cuenta de que algo va mal porque aparecen depresiones, fallos en los estudios, etc. Entre las situaciones que viven los hermanos del niño/a enfermo, que afectan a su estado psicológico, se pueden destacar las siguientes:

- Los periodos de hospitalización del hermano enfermo, si son prolongados y tienen que quedarse al cuidado de familiares o amigos.
- Agravios comparativos con los hermanos enfermos. Hay padres que ante la impotencia por no poder curar a su hijo/a les dedican mayores cuidados y demostraciones de cariño que a sus otros hijos/as
- Sobrecarga de responsabilidad (se convierten en cuidadores del hermano, se les crea la expectativa de que en el futuro se tendrán que ocupar de éste). Esta responsabilidad puede estar por encima de sus capacidades por lo que les crea una importante tensión emocional.

La principal afectada por la enfermedad grave de uno de los miembros de la familia suele ser la madre, que asume los cuidados de aquél cuando pierde autonomía para realizar las actividades de la vida diaria. En el ámbito laboral hay un abandono del trabajo, reducción de la jornada laboral y se desatiende la carrera profesional.

Las relaciones de pareja también pueden verse afectadas por la tensión emocional provocada por la presencia de un hijo/a enfermo. La falta de acuerdo en la forma de afrontar la enfermedad por carecer de información y de criterios

homogéneos; dificultad para disfrutar de momentos de intimidad por sobrecarga de trabajo de la madre o celos del padre porque aquélla dedique más tiempo al cuidado del hijo/a enfermo que a la pareja, son circunstancias generadoras de conflictos que pueden conducir a la separación. Sin embargo, cuando se superan estas situaciones, las relaciones de pareja pueden salir reforzadas.

c) Problemas de integración social

Las personas con enfermedades minoritarias que derivan en una discapacidad se enfrentan a los mismos problemas de integración social que el resto de personas discapacitadas (barreras arquitectónicas, sensoriales, prejuicios sociales, etc.). Además, se deben tener en cuenta las enfermedades que sufren procesos de agravamiento que obliga a la permanencia en casa o a su hospitalización durante periodos prolongados; sin olvidar los procesos degenerativos que limitan progresivamente la movilidad. Estos problemas no siempre son entendidos por el entorno social, educativo y laboral:

- Integración educativa: los problemas de integración escolar son mayores en las poblaciones rurales donde no existen Centros de Educación Especial.
- Integración laboral: problemas para encontrar trabajo, para conservarlo si la enfermedad aparece en la madurez. Sólo una minoría tiene un empleo para el que está cualificado. Suelen trabajar como voluntarios/as en asociaciones de afectados o en empleos protegidos.

Las asociaciones de afectados

En España, el movimiento asociativo de personas afectadas de enfermedades minoritarias es muy reciente, pues las más antiguas apenas tienen veinte años. Su corta historia hace que las asociaciones existentes aún no tengan una infraestructura adecuada. En los primeros momentos del movimiento asociativo, proliferaron asociaciones de afectados, específicas de los distintos síndromes, predominando las de ámbito local. Sin embargo, la tendencia actual es la agrupación de las mismas en organizaciones de mayor entidad que representen al conjunto de enfermedades minoritarias, como la FEDER (Federación Española

de Enfermedades Raras, creada en 1999), de manera que se aúnen fuerzas, se logre una visión de conjunto y tengan una presencia internacional.

Las asociaciones de enfermedades minoritarias llevan a cabo una labor altamente valorada por los afectados y sus familias. Tienen como finalidad la integración social de las personas con enfermedades minoritarias y la mejora de su calidad de vida. Las principales funciones que cumplen son:

- Ofrecer información y orientación a las personas afectadas y sus familias
- Realizar funciones de autoayuda y prestar ayuda psicológica
- Potenciar la investigación científica de la enfermedad
- Luchar por la mejora de la calidad de los servicios socio-sanitarios.
- Recopilar la información disponible sobre los avances científicos y sobre la investigación básica y clínica que se está llevando a cabo.
- Realizar acciones reivindicativas ante las Administraciones Públicas y la sociedad.

Los problemas fundamentales a los que se enfrentan las asociaciones de enfermedades minoritarias se refieren a las dificultades para financiarse y a su bajo nivel de afiliación. Los recursos económicos se obtienen, principalmente, de subvenciones, cuya solicitud está sujeta a los plazos de las convocatorias. Los requisitos exigidos para su obtención pueden paralizar la actividad asociativa, que para llevarla a cabo se precisan recursos económicos, pero éstos son difíciles de obtener pues las subvenciones sólo se conceden cuando ya hay un proyecto en marcha. Las dificultades de financiación se traduce en una insuficiencia de medios materiales (por ejemplo, algunas tienen su sede en locales prestados) y humanos (el personal con el que disponen suele ser voluntario sin la preparación adecuada).

Las relaciones de las asociaciones y las instituciones públicas son fluidas, de colaboración y ayuda. Sin embargo, desde estas organizaciones se tiene la percepción de que hay una dejadez de funciones por parte de la administración en las asociaciones, que carecen de la infraestructura y los medio económicos suficientes para afrontar estos cometidos.

A modo de conclusión: La opinión de los profesionales socio-sanitarios

Los profesionales del ámbito médico-sanitario son los principales interlocutores en la vida de las personas con enfermedades minoritarias y sus familias. Por ello, una buena relación médico-paciente es esencial para la buena marcha de la enfermedad. Los aspectos más importantes que se destacan desde el ámbito sanitario son los siguientes:

Factores profesionales. Diferente modo de relación. El médico de atención primaria se relaciona directamente con el paciente. El médico hospitalario y el investigador se relacionan con la enfermedad.

Problemas de funcionamiento del sistema sanitario. En la Atención primaria y durante el proceso de diagnóstico de la enfermedad, surge una serie de problemas como: falta conocimientos sobre la enfermedad; falta de coordinación entre los médicos que intervienen en el diagnóstico; no disponen de información suficiente para llevar a cabo el diagnóstico y ofrecérsela a la familia; no se disponen de datos epidemiológicos; falta de incentivación económica y política de la investigación farmacéutica; falta de formación en entrevista clínica para comunicar el diagnóstico adecuadamente; límite de tiempo de dedicación a los pacientes.

Problemas de funcionamiento del sistema sanitario. En la Asistencia especializada y Hospitalaria y durante la fase de Tratamiento, surgen problemas como: excesiva sectorización por especialidades; problemas para acceder a la información sobre tratamientos.

Soluciones. Creación de una entidad que recopile la información sobre recursos sociales y sanitarios.

La situación sanitaria es mejor para las enfermedades minoritarias que puede ser tratadas desde Unidades Especiales de Tratamiento que coordinan y dirigen el proceso de tratamiento. El sistema sanitario español no favorece su creación, pese a la tendencia hacia la especialización de la medicina actual. Algunos profesionales de la medicina son reticentes a la creación de Unidades

Especializadas de Tratamiento ante el peligro de que pase a segundo plano la atención del paciente y primen otros intereses ajenos, como los beneficios comerciales de los laboratorios privados.

Desde los servicios sociales: Las enfermedades minoritarias se caracterizan por su cronicidad que hace que se dependa del sistema sanitario de por vida. Éste se caracteriza por su saturación y porque valoran sus rendimientos por los resultados positivos (altas). Sin embargo, en este tipo de enfermedades se producen abandonos de enfermos/as sin que se pueda hablar de altas. Estos hechos producen un desgaste profesional en los médicos y emocional en las personas afectadas y sus familias. Desde un punto de vista socioeconómico, no se deben olvidar los costes extraordinarios que recaen sobre las personas afectadas y sus familias (gastos, cuidados, etc.). Las necesidades de estas personas van más allá de las meramente médicas por lo que, para este tipo de enfermedades, se debe superar el modelo de atención sanitario e ir hacia un modelo de atención biopsicosocial, lo que llevaría a hablar de “familias enfermas” y a enfocar la atención social en éstas. Esto llevaría aparejada la existencia de un organismo de ámbito nacional capaz de satisfacer las necesidades, tan heterogéneas, que tienen las personas con enfermedades minoritarias, con competencia para coordinar las actuaciones de otras entidades implicadas, públicas y privadas. Finalmente, desde los servicios sociales se tiene constancia de la importancia de las asociaciones. Se les exige demasiada responsabilidad sin dotarlas de los medios e infraestructuras suficientes.

Las Enfermedades raras en el Marco de la Unión Europea. Actuaciones en España.

Maravillas Izquierdo Martínez, Alfredo Avellaneda Fernández

Introducción

La inquietud por atender las necesidades de las personas que padecen enfermedades poco frecuentes surge en los países occidentales, aunque estas patologías no sean específicas de dichos países. Sin embargo es únicamente en ellos, donde los enfermos encuentran amparo para sus demandas asistenciales y sociales. Las dificultades para encontrar soluciones a estas necesidades se deben al elevado coste social y sanitario que conlleva la ordenación y el estudio de este conjunto de enfermedades, denominadas genéricamente enfermedades raras (ER).

Según la definición de la Unión Europea: *“Las Enfermedades Raras, incluidas las de origen genético, son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, que tienen una frecuencia (prevalencia) baja, menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes en la Comunidad.”*

El concepto de ER se ha acuñado como un término “paraguas”, para facilitar la actuación en un grupo muy heterogéneo de enfermedades de prevalencia siempre baja, pero en un rango muy dispar, que aparecen en edades muy diferentes, resultan difíciles de clasificar y con frecuencia carecen de opciones terapéuticas curativas.

Las ER en su mayoría son enfermedades crónicas que producen una gran morbilidad y mortalidad precoz, además de un alto grado de discapacidad y por tanto un deterioro significativo de la calidad de vida tanto de los afectados como de sus familias.

Las ER también conocidas como enfermedades poco comunes, minoritarias o poco frecuentes comparten ciertas características, consecuencia del escaso número de afectados:

- Hay poco dinero para investigar
- No hay muchas personas investigando

- Hay pocos médicos que sepan diagnosticar la enfermedad
- No hay muchos medicamentos
- Hay pocas prestaciones sociales adecuadas
- No hay muchos servicios educativos adecuados

El principal interés de agruparlas es conseguir aunar esfuerzos para fomentar la mejora de la atención al colectivo de afectados por ER fomentando la investigación y aumentando el interés de la sociedad por todas ellas en su conjunto.

En los últimos años en España, siguiendo las directrices de la Unión Europea (UE) en materia de ER, se está trabajando para poner en marcha una serie de iniciativas básicas que satisfagan las necesidades sociosanitarias de estos enfermos.

Marco Histórico

A partir de los años sesenta se empieza a hablar de éste colectivo de afectados como de una población huérfana de terapéutica y por extensión se empieza a llamar medicamentos huérfanos (MH) a los medicamentos útiles para el tratamiento de estas enfermedades. Ante esta situación de falta de tratamientos para las ER, insistentemente denunciada por las Asociaciones de Afectados, EEUU fue el país pionero en reaccionar. Y lo hizo incentivando el desarrollo de MH, al aprobar en 1983, la Ley de medicamentos Huérfanos (Orphan Drug Act), que reducía sustancialmente los impuestos federales de la investigación clínica, otorgaba la exención de tasas de solicitud para su aprobación por la FDA y garantizaba la exclusividad de comercialización durante un periodo de 7 años.

Como ya se ha comentado, las Asociaciones de pacientes han jugado, y siguen jugando un papel importante en el desarrollo de acciones orientadas a la mejora asistencial y de investigación de las ER, al haber conseguido sensibilizar a la sociedad y a las diferentes Administraciones. Otros países fueron adoptando gradualmente medidas similares a las desarrolladas en EEUU, así Japón en 1993, Singapur en 1995, Australia en 1997 y finalmente la UE en 1999.

Marco Europeo

En Europa, se venían desarrollando diferentes iniciativas para promocionar la información, investigación y asistencia de las ER. Si bien todas estas acciones individualmente consideradas han conseguido el objetivo que se habían propuesto, no existía un programa europeo de acción conjunta y esta carencia era repetidamente denunciada por la *European Union Organization for Rare Disorders (EURORDIS)*, la mayor alianza de pacientes de la Unión Europea.

Gracias a las presiones EURORDIS en el Parlamento Europeo, en los últimos años, se han aprobado planes y reglamentos de enorme importancia para la promoción del conocimiento y la investigación de las ER, así como el desarrollo de redes transnacionales de investigadores.

De entre las decisiones más relevantes tomadas por la UE cabe destacar la puesta en marcha en el año 2000 del Plan de Acción para las Enfermedades poco comunes, y el Reglamento sobre Medicamentos Huérfanos. El plan de acción, vigente hasta el 2003, ha permitido la financiación de unos 30 proyectos de investigación transnacionales y en el momento actual (periodo 2002-2008) la Dirección General de Salud Pública de la UE continua incluyendo las ER dentro de sus prioridades de actuación. El Comité de Medicamentos y Productos Huérfanos (COMP) ha trabajado desde su creación habiendo evaluado y aceptado más de 100 medicamentos bajo la denominación de “huérfanos”. Este Comité está integrado por representantes de todos los países de la UE y también cuenta con tres representantes de EURORDIS.

Los Programas Marco de la Unión Europea se han ocupado desde sus inicios de las ER. Con cargo al V Programa Marco se ha aprobado un proyecto denominado EUROBIOBANK, banco de material biológico de Enfermedades Raras, que pretende aunar los esfuerzos de varios países para construir un banco de ADN, tejidos y líneas celulares. Por su parte el VI Programa Marco ha lanzado recientemente una llamada a los investigadores bajo la denominación de “Expresiones de Interés”, con el objetivo de establecer redes de investigación europea. En el ámbito de las ER se ha contribuido a esta llamada con diferentes propuestas, entre las que destacan el *European Rare Diseases Institute (ERDI)* y

el *European Consortium on Rare Diseases (EURARE)*. Nuestro equipo participa en la elaboración de todos estos proyectos.

Actuaciones en España

En España, como en el resto de los países, el movimiento asociativo ha desempeñado una labor fundamental para el impulso y desarrollo de actuaciones de ámbito sociosanitario en las ER. La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) que forma parte de EURORDIS está en continua expansión y en la actualidad integra a más de 60 asociaciones de afectados por ER.

El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) a través de CISATER ha mostrado siempre su interés y sensibilidad hacia este colectivo, que se traduce, a partir del año 1999, en una serie de acciones concretas: incorporación de miembros de este Centro al Comité Europeo de ER. Recogiendo las directrices de la Unión Europea, el CISATER y el Fondo de Investigación Sanitaria (FIS), han llevado a cabo desde el año 2000 una serie de actividades en el ámbito de las ER destinadas a mejorar el conocimiento y fomentar la investigación de estas enfermedades. Como primera acción se creó un grupo multidisciplinar e interfuncionante, con representantes de todos los estamentos implicados. Meses más tarde, en diciembre del año 2000, se pone en marcha el SIERE, el primer sistema de información sobre ER pulicado en español, de acceso libre y gratuito a través de un portal en Internet (<http://cisat.isciii.es/er/>), orientado a pacientes, familiares, médicos, otros profesionales sanitarios y demás agentes sociales implicados.

Desde el pasado año se ha iniciado la puesta en marcha del Programa Nacional de Investigación en ER (PNIER), que pretende determinar la realidad de estas enfermedades en España, y fomentar la información, formación e investigación en ER contribuyendo de este modo al aumento del conocimiento sobre estas enfermedades, lo que sin duda redundará en una mejora de la atención sociosanitaria y la calidad de vida de este colectivo de pacientes.

A lo largo de este último año el ISCIII ha incluido las ER entre sus líneas prioritarias de investigación, dedicando casi el 10% de la inversión de la Convocatoria de Redes Temáticas de investigación cooperativa a las ER; lo que permitirá compartir recursos interdisciplinares y multiinstitucionales.

Se percibe una progresiva sensibilización de la sociedad a la problemática de este colectivo de afectados, como resultado del trabajo del movimiento asociativo que se traduce en numerosas apariciones en los medios de comunicación y en un progresivo interés de la Administración por las ER. Citemos como ejemplo iniciativas emprendidas en este ámbito por algunas Comunidades Autónomas (CCAA) como Extremadura y Galicia, y la moción del pleno del Senado del pasado mes de marzo, instando a la creación de un Instituto para las ER.

Una de las primeras aportaciones del CISATER, a este problema en España, ha sido la participación, conjuntamente con el IMSERSO y la FEDER, en un proyecto titulado "Necesidades Extras de las Enfermedades Raras". Este proyecto, ya finalizado, ha plasmado en un libro editado por el IMSERSO toda la información necesaria para abordar y establecer prioridades de cara a solucionar la mayor parte de los problemas de estos enfermos.

Entre estos problemas están bien identificados los siguientes:

- Los médicos, tanto en atención primaria como especializada, tienen dificultades para acceder en el centro de trabajo de forma rápida a información clínica, a localización de centros donde se realizan tratamientos apropiados específicos y a identificación de sus propios compañeros con experiencia contrastada en esa enfermedad.
- Los profesionales de la salud pública y de la investigación en servicios de salud tienen dificultades para planificar los servicios necesarios para estas enfermedades, ante la carencia de indicadores para ER.
- Los pacientes tienen dificultades para obtener información adecuada con respecto a múltiples y variados aspectos que abarcan desde los rasgos, evolución clínica de la enfermedad y posibles opciones terapéuticas, hasta las investigaciones en curso, oferta de ayudas sociales, y contactos de asociaciones de ayuda mutua, muy útiles para disminuir la desorientación y la angustia existentes en los primeros momentos.

El Programa Nacional de Investigación sobre Enfermedades Raras (PNIER) se basa en cuatro pilares fundamentales: información, formación, investigación y

atención, orientados al objetivo final de contribuir a mejorar la calidad de vida de este colectivo de afectados.

Uno de los problemas que presenta la investigación en ER es la carencia de indicadores adecuados y la dificultad de disponer de un número de pacientes suficiente como para efectuar estudios que pueden resultar representativos de la población. Para dar solución a este problema es necesario organizar una buena red de información con la colaboración de todos los implicados (administraciones, profesionales, industrias y enfermos).

Dentro del PNIER, la red REPIER (Red Epidemiológica del Programa de Investigación en ER) trata de asumir la responsabilidad de la investigación epidemiológica, con una amplia participación de las Conserjerías de Salud de las CCAA. Una red con el nombre de ER no ha existido hasta ahora, aunque si ha existido experiencia de colaboración entre diferentes Administraciones Sanitarias para otros temas epidemiológicos, tales como información sobre enfermedades infecciosas, ambientales y cáncer en particular. Por ello la experiencia de colaborar y trabajar en red existe y solo es necesario aplicarla a este problema emergente de las ER, matizando en cada CCAA el enfoque más apropiado para los fines que se persiguen desde el conjunto del PNIER, que se lleva a cabo desde el CISATER.

En nuestra opinión, explotar la información que proporcionan algunos de los sistemas de información existentes en las diversas administraciones, estatal y autonómicas, va a permitir enfocar ciertos problemas de este colectivo, contribuyendo a la generación de nuevas hipótesis que permitan palntear estudios epidemiológicos de mayor utilidad.

Los aspectos éticos son una parte importante de todo proyecto de investigación en la que se trabaja con materiales biológicos procedentes de seres humanos. La investigación en ER debe estar garantizada de forma especialmente cuidadosa tanto por su carácter de baja frecuencia que les hace vulnerables a la identificación más allá de sus intereses, como por los problemas sociales y personales que conlleva una carga genética asociada susceptible de heredarse y estigmatizar a sus portadores.

El CISATER garantizará a máximo estos aspectos siguiendo las leyes de obligado cumplimiento y las normas de naturaleza ética asumidas en foros internacionales.

Conclusiones

Aunque las ER comparten un gran número de problemas con el resto de las enfermedades, las dificultades que han de afrontar estos afectados, por el mero hecho de padecerlas, son en ciertos aspectos diferentes a las que se observan en las enfermedades crónicas graves más frecuentes; por lo general presentan discapacidades más severas para las que encontrar soluciones suele ser difícil; además soportan grandes cargas sociales que repercuten en las personas de su entorno, aumentando la ya de por sí carga elevada de enfermedad que suponen.

Desconocemos el número de personas afectadas por el problema de las ER en España, pero se barajan cifras potenciales de unas veinte mil familias, que supondrían cientos de miles de personas implicadas directamente. La problemática compleja de estas enfermedades ha favorecido, que en España, al igual que en el resto de países europeos, se haya desarrollado un fuerte movimiento asociativo, aunque el enfoque de las Enfermedades Raras en España es relativamente reciente, ya que las primeras acciones oficiales tanto del colectivo de afectados como de las Administraciones se inician al amparo del Programa de Acción Europeo que comienza en el año 1999.

En el ámbito de las ER, la problemática suele ser compleja, pero no por ello este colectivo de afectados debe ser ignorado. Las posibles soluciones a sus problemas son multifactoriales y requieren la colaboración conjunta de investigadores, instituciones, empresas farmacéuticas, profesionales de la salud y asociaciones de pacientes. Se plantea pues para el futuro inmediato la necesidad de un abordaje interdisciplinar, que supone un nuevo reto para este nuevo siglo, que este colectivo de afectados con la ayuda de las Administraciones y del conjunto de la sociedad, sabrá sin duda afrontar.

Bibliografía

1. **Birnbaum ZW, Sirken MG. Design of sample surveys to estimate the prevalence of rares diseases: three unbiased estimates. Vital Health Stat 1965; 2:1-8**

2. Baruch JZ. Nieuwe geneesmiddelen voor zeldzame ziekten. Tijdschr Ziekenverpl 1966; 19:480-481.
3. Alhuis TH. Orphan drugs debunking a myth. N Engl J Med 1980; 303:1004-1005.
4. Report of the National Commission on Orphan Diseases. Commission Report Part I: Introduction. J Rares Diseases 1996; 2:21-27.
5. The Orphan Drug Act. Public Law, 1983, 97-414. January 4.
6. Health Promotion and Diseases Prevention Amendments of 1984. Public Health Law 98-551 October 30.
7. DECISIÓN Nº 1295/1999/CE DEL PARLAMENTO EUROPEO Y DEL CONSEJO de 29 de abril de 1999. Diario Oficial de las Comunidades Europeas L 155/1.22.6. 1999.
8. Trouiller P, Battistella C, Pinel J et al. Is orphan drug status beneficial to tropical disease control? Comparison of the American and future European orphan drug acts. Trop Med Int Health 1999; 4:412-420
9. Fondo de las Naciones Unidas para la Población (FNUP). El Estado de la Población en el Mundo 2001. URL: <http://www.unfpa.org/swp/2001/docs/swp2001spa.pdf>
10. Taruscio D, Cerbo M. Malattie rare: concetti generali, problemi specifici ed interventi sanitari. Ann Ist Sup Sanità 1999; 35:237-244.
11. Schieppati A, Daina E, Vasile B, et al. Clinical Research Center for Rare Diseases. J Rare Dis 1996; 2:7-12.
12. Abascal Alonso M. Cermi.es nº 5, septiembre 2002 URL disponible en: <http://www.cermi.es/texto/cermi-es/005/reportaje.asp>
13. Report of the National Commission on Orphan Diseases. Commission Report 1996; 2:1-45.
14. González-Lamuño Leguina D, Lozano de la Torre MJ, García Fuentes M. Enfermedades complejas de baja prevalencia en pediatría. Boletín de la Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León 1998; 38:213-216.
15. Posada de la Paz M, Izquierdo Martínez M, Ferrari Arroyo MJ, et al. Plan de Acción de la UE y del Estado Español sobre enfermedades de baja prevalencia. Boletín del Real Patronato sobre Discapacidad, vol 53, 2002.
16. (CE) Nº 141/2000. Boletín Oficial de las Comunidades Europeas.
17. Community register of orphan medicinal products for human uses EU number list. URL disponible en: <http://www.pharmacos.eudra.org/F2/register/orphreg.htm>
18. Luengo Gómez S, Aranda Jaquotot MT, de la Fuente Sánchez M. Enfermedades Raras: Situación y demandas sociosanitarias. IMSERSO, 2001.
19. Ayme S, Urbero B, Oziel D et al. Information sur les maladies rares: le projet orphanet. Rev Med Interne 1998; 19 suppl: 376S-377S
20. Anonymous. Hunting out rare diseases on the Web. Trends Endocrinol Metab 2000; 11:251.
21. Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A. Enfoque interdisciplinar de las Enfermedades Raras: Un nuevo reto para un nuevo siglo. Med Clin Barc 2003 (en prensa).
22. Patsos M. The Internet and medicine: building a community for patients with rare diseases. JAMA 2001; 285:805.
23. Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A, Ferrari Arroyo et al. Enfermedades Raras: Consideraciones sobre su Diagnóstico y Tratamiento. Minusval 2000; 124:13-15.
24. Avellaneda Fernández A, Izquierdo Martínez M, Ferrari Arroyo et al. Programa de Investigación sobre Enfermedades Raras. Rev Clin Esp 2000; 200:116.
25. Izquierdo Martínez M. Instituto de Salud Carlos III: Programa Nacional de Enfermedades Raras. Papeles de FEDER. Nº0, primer trimestre, 2002.
26. Directorio de Registros Sanitarios Españoles de utilidad en Evaluación de Tecnologías Sanitarias. Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias. Instituto de Salud Carlos III.

27. Data storage and DNA banking for biomedical research: informed consent, confidentiality, quality issues, ownership, return of benefits. <http://www.eshg.org/EUROGAPPP> Projet 1999-2000. European Society of Human Genetics (ESHG).
28. Martín Arribas MC, Posada de la Paz M, Izquierdo Martínez M et al. Líneas maestras para la creación de un banco de muestras biológicas y de material genético. Experiencia de la creación de un banco de ADN en el estudio del Síndrome del Aceite Tóxico (SAT). BIOINFORSALUD 2000. Primer Simposium Nacional sobre Bioinformática, Informática Genética y Salud.
29. HUGO Ethics Committee, Statement on benefit Sharing, 2000. <http://www.hugo-international.org/hugo/ethics.html>

Tourette Síndrome Association de EE.UU. TSA: Historia, organización, investigación, educación y relaciones internacionales.

Brenda Weeda

Introducción

Es un privilegio especial estar hoy aquí hablando con vosotros. Os traigo saludos cariñosos del Presidente de la Asociación del Síndrome de Tourette, Fred Cook, así como de nuestro Consejo de Directores. Estamos orgullosos de que vuestra organización nos haya dado esta oportunidad única e irrepetible de compartir estos momentos con vosotros.

Durante los últimos treinta años nosotros hemos venido apoyado la formación de la Asociación del Síndrome de Tourette constituida por personas que padecen este trastorno, sus familias, los médicos que les trataban y los científicos que se dedicaban a su investigación.

Tengo entendido que en España hay varios grupos formados por personas que padecen el síndrome y que están interesados en conocer cómo nuestra asociación ha podido alcanzar en tan sólo treinta años la fuerza y la influencia que actualmente tiene.

En Estados Unidos hay una larga tradición en la formación de diferentes organizaciones de salud constituidas por los propios pacientes y sus familias. Todas ellas comparten un mismo objetivo, que es ayudar a aquellas personas que padecen la misma enfermedad. De esta forma surgió la Asociación del Síndrome de Tourette. Nuestra historia comenzó así:

En 1972 un padre asustado por el diagnóstico del Síndrome de Tourette en su hijo, decidió escribir al editor del periódico *New York City* y proponerle la publicación de una carta para que pudiera ser leída y a su vez contestada por otras personas que también hubieran recibido el mismo diagnóstico. Hasta entonces, sólo se conocían cincuenta casos de este problema en toda la historia de la medicina. Muchas familias respondieron a esta carta y se unieron para establecer unas líneas de actuación para poder ayudar a todas aquellas personas que pudieran sufrir el Síndrome de Tourette. Poco a poco fue constituyéndose la

Asociación que actualmente cuenta con más de 40.000 personas distribuidas en 45 secciones de costa a costa y mantienen lazos con grupos similares en otros doce países.

Aunque ha sido prácticamente una enfermedad desconocida, actualmente el Síndrome de Tourette tiene un alto nivel de aceptación entre médicos, neurólogos, psiquiatras, psicólogos, trabajadores del marco social y entre el público en general. Sin embargo, también cabe decir que todavía quedan misterios que no se han resuelto.

Debido a la gran variedad de síntomas asociados al Síndrome de Tourette, que algunas veces no son aceptados socialmente, los fundadores enviaron un mensaje a la población: “ No importa que síntomas se padezcan, lo que hay que saber es que el origen del trastorno es físico y no se debe a causas psicológicas”. Sencillamente, los síntomas del Síndrome de Tourette son involuntarios y por tanto, no los decide la persona. Como nuestros seres más queridos sufrían por la falta de aceptación social en diferentes ámbitos como colegios, trabajo y otros lugares públicos, los voluntarios de la Asociación del Síndrome de Tourette, decidieron “educar” a la población general sobre este trastorno. Lucharon para cambiar la imagen errónea que tenían las personas sobre los pacientes con síndrome de Tourette, como personas menos capaces e inteligentes que el resto de la sociedad. Los fundadores de la Asociación se convencieron de que la vida de sus hijos y sus nietos debería de ser más fácil, más plena y por supuesto que valiera la pena. A raíz de que aumentó el conocimiento y la comprensión sobre Síndrome de Tourette, empezó a incrementar el número de casos tanto en niños como en adultos con este trastorno.

Hoy día, treinta años después del inicio de la Asociación, nuestra presencia aquí en este Congreso, es un testimonio de que efectivamente la Asociación del Síndrome de Tourette, sigue extendiéndose a toda la comunidad internacional y os invita a colaborar en servicio de la gente de vuestro país que padezca este síndrome.

Volviendo al principio de los años setenta, en los primeros siete años de su evolución, la Asociación era dirigida por los miembros fundadores que ofrecían sus propias casas. Nosotros, con cariño hemos llamado a este primer período “*the*

kitchen table". Los pacientes y sus familias, desarrollaban y distribuían material informativo sobre el Síndrome de Tourette a la población. Por entonces no existían investigaciones científicas sobre las causas y el tratamiento de este problema. Por ello, los pacientes de nuestras familias estudiaban los mecanismos necesarios para captar la atención y el interés de la comunidad científica. Convencieron a diferentes grupos de expertos como psiquiatras, neurólogos, investigadores y educadores. Así se constituyó el Fondo de Investigación del Síndrome de Tourette, el cual aporta fondos para la investigación en este trastorno, y dos Comités que fueron clave para la evolución de la Asociación.

La misión de la asociación del Síndrome de Tourette

La principal misión de la Asociación del Síndrome de Tourette es: identificar la causa del trastorno, encontrar la cura y controlar los efectos derivados del Síndrome de Tourette con el apoyo del Servicio de Educación e Investigación. Vuestro reto será plantear en España un propósito similar.

La Asociación incluye una organización de veinte miembros: un Presidente (Judit Unger) y Vice-Presidentes de Finanzas, Secciones dedicadas al Servicio y Desarrollo, y Programas Médicos y Científicos; además la asociación cuenta también con personal asalariado. Hay dos consejos, uno Consultivo Científico y otro Consultivo Médico; ambos informan al Consejo de Directores que está presidido por el Presidente. Hay varias reuniones entre sus miembros que se celebran con una periodicidad a lo largo del año.

Capítulos dedicados a los Servicios

Actualmente tenemos cuarenta y cinco secciones que cubren todas las regiones geográficas de Estados Unidos. Cada sección tiene sus funcionarios y un Consejo de directores. Todos son voluntarios, es decir, no son puestos asalariados. A nivel local, las secciones de la Asociación del Síndrome de Tourette tratan de dar ayuda a las familias, a la comunidad educativa, y desarrollan programas sociales y de defensa. La organización local es muy importante, especialmente para las familias con pacientes de un diagnóstico reciente, debido a que a este nivel de

“cara a cara” y “corazón con corazón” se les ofrece todo el apoyo y cariño que ellos necesitan.

He traído conmigo el capítulo de los materiales de la organización, el cual os lo dejaré para vuestro uso si vosotros deseais utilizarlo como modelo, o simplemente como un punto de comienzo. Ahora, voy a compartir con vosotros algunos de los capítulos que podemos ofrecer a un nivel nacional y en algunos casos local.

Educación

Hemos publicado cientos de panfletos y hemos creado más de dos docenas de videos para profesionales médicos, médicos adjuntos, educadores, y miembros del público. Existe en este aspecto una ayuda importante para aquellos que viven con este incomprendido y neuro-psiquiátrico trastorno.

La Asociación del Síndrome de Tourette desarrolla y difunde programas educativos para las comunidades profesionales y laicas. Nuestros programas incluyen currículos escritos y vídeos. Han participado más de 5.000 educadores en más de 20 estados. Además, la Asociación mantiene conferencias nacionales, regionales y locales ofreciendo programas médicos y educacionales orientados a la familia. En Octubre de este año tendremos nuestra conferencia nacional y anual en el distrito de Washington. Usualmente solemos tener asistentes internacionales y ojalá que alguno de vosotros pueda asistir.

La Junta de Consulta Médica de la Asociación, está trabajando para establecer el Síndrome de Tourette como un trastorno neuro-psiquiátrico con el fin de que sea mejor diagnosticado y que tenga un tratamiento adecuado.

La Asociación del Síndrome de Tourette realiza actividades educativas a la población a través de los diferentes medios de comunicaciónin como la televisión, la radio y revistas. Con un gasto considerable hemos producido anuncios de treinta segundos dirigidos al público de la televisión y la radio de carácter nacional. Por ejemplo, deportistas conocidos que padecen el Síndrome de Tourette o famosas personalidades del mundo del espectáculo han contribuido a estos anuncios. Estos portavoces han tratado de explicar la enfermedad motivando a los que les escuchan con la finalidad de que puedan contactar con ellos. También diferentes personas con el Síndrome junto con médicos de

consulta han aparecido en programas de gran audiencia en televisión, y durante años, cientos de artículos sobre este trastorno han aparecido en revistas y periódicos locales. De esta forma, se han producido miles de nuevos diagnósticos, y se ha conseguido el respeto a las personas con el Síndrome de Tourette.

El Servicio de la asociación del Síndrome de Tourette

Una madre con la necesidad de un psicólogo cualificado para su hija con Tourette, unos padres que no entienden las opciones del seguro de salud para su hijo con Tourette, o un joven adulto buscando una compañía que contrate a empleados con síntomas del Síndrome de Tourette...Este tipo de situaciones son frecuentes e inciden en la calidad de la vida del día a día para las familias de los enfermos del Síndrome de Tourette. En respuesta a estas necesidades, la Asociación constituyó un Equipo para dar una rápida y efectiva asistencia a las diferentes situaciones planteadas. Además la Asociación del Síndrome de Tourette tiene grupos de información formados por médicos y asesores jurídicos.

La Asociación cuenta con varios Comités nacionales que incluyen Defensa, Educación y Relaciones Gubernamentales que ofrecen recursos y oportunidades para que los constituyentes tomen parte en el desarrollo y difusión de programas de servicio educacional.

También tenemos publicaciones y videos al servicio de las necesidades de las personas con el Síndrome de Tourette, profesionales y sus comunidades. Cada tres meses solemos enviar una carta informativa a 40.000 personas. También producimos una carta médica y científica de carácter anual, las cuales son mandadas exclusivamente a profesionales. Recientemente, hemos añadido una nueva carta de información para los niños. Lo interesante de esta nueva carta es que es escrita por niños y para niños.

El Comité de Relaciones Gubernamentales de la Asociación del Síndrome de Tourette

El objetivo del Comité de Relaciones Gubernamentales de la Asociación del Síndrome de Tourette se basa en educar a legisladores, agencias federales y al público sobre el impacto de la legislación, las acciones reguladoras, la política sobre la salud y el bienestar de las personas con Síndrome de Tourette. Nosotros tenemos un empleado en el Distrito de Washington cuya función es la de establecer relaciones gubernamentales. La Asociación del Síndrome de Tourette consiguió incluir en el Acto de Salud de los Niños del 2000 el síndrome de Tourette como uno de los problemas que tenían que ser sustentados por el Gobierno. En el 2001 la Asociación fue llamada al Senado para la financiación potencial de los profesionales de la salud que iniciaban un programa. Actualmente en Estados Unidos se está desarrollando un esfuerzo político para que haya una equidad en temas de salud mental y otros temas relacionados con la salud.

Investigación

La Asociación del Síndrome de Tourette ha estado comprometida en casi todas las investigaciones dirigidas en defensa de los pacientes con Tourette. En 1984, se estableció la Fundación de Investigación en el Síndrome de Tourette. La Asociación cuenta con la colaboración numerosos investigadores de Estados Unidos y otros países del mundo que se han comprometido al estudio de este trastorno. Un Consejo Científico de Consulta formado por científicos de diferentes Universidades de prestigio y centros de investigación de Estados Unidos y Canadá supervisa los proyectos de investigación de la Fundación.

Actualmente, la Asociación del Síndrome de Tourette está finalizando la constitución del Instituto de Salud que concede su apoyo al Consejo Genético y está en fase de planificación un Consejo Científico de Consulta.

Para finalizar, me gustaría sugeriros que La Asociación del Síndrome de Tourette en Estados Unidos puede servir de un valioso compañero en vuestros esfuerzos por ayudar a las personas con Síndrome de Tourette. Una última proposición es que estáis todos invitados para poneros en contacto con nosotros mediante nuestra lista internacional de direcciones. Además, os ofrecemos todas

nuestras películas y literatura para que podáis usarla en vuestro país. Sin más, me despido y os agradezco vuestra amable atención.

Algunos personajes célebres que han tenido Síndrome de Tourette

Antonio Castillo Ojugas

Por haber ejercido la especialidad de Reumatología durante muchos años, he tenido ocasión de estudiar y tratar algunos casos de pacientes que después de haber sufrido Fiebre Reumática, presentaban una serie de movimientos desordenados y tics faciales. Este cuadro se llama “Corea de Sydenham”, nombre del médico inglés que en el siglo XVII describió lo que vulgarmente se llamaba “Baile de San Vito”. La diferencia con el Síndrome de Tourette es que habitualmente y sin tratamiento el tic de estos pacientes con Corea desaparece al año y medio o dos años y tienen ese antecedente de Fiebre Reumática y de infecciones estreptocócicas de repetición aunque generalmente los signos biológicos de actividad se han normalizado. Lo que no sabemos es por qué en estos enfermos se arregla el proceso espontáneamente y de modo muy rápido dándoles Haloperidol y sin embargo haya otros casos con posiblemente igual origen y cuya sintomatología persiste, como ocurre en la Enfermedad de Tourette.

En la pintura gótica y renacentista hay muchos ejemplos de “endemoniados” curados por algunos Santos y por el mismo Jesucristo que casi siempre eran enfermos epilépticos. Sin embargo, he encontrado una tabla donde aparece un caso muy sugerente de Síndrome de Sydenham. Es obra del pintor alemán Matias Grünewald (1485-1530) y representa a San Ciriaco exorcizando a la Princesa Artemia, hija del Emperador Diocleciano. El aspecto general y las manos de la muchacha sugieren una forma “mollis” o sea “blanda”, “pastosa” de Corea. Parecen un calco de los ejemplos que estudiamos en nuestros libros de Reumatología.

Considero admirable la organización de este Congreso en el que tienen cabida médicos psicólogos, educadores, terapeutas ocupacionales, etc y los propios enfermos, verdaderos protagonistas de la reunión. Por eso quiero hacer un recuerdo histórico de dos grandes personajes históricos afectados de Enfermedad de Tourette que superaron sus problemas.

Cito en primer lugar al filólogo y escritor inglés **SAMUEL JOHSON** (1709-1784) que a pesar de padecer un cuadro muy grave de tipo complejo con alteraciones

psíquicas bipolares con fases depresivas alternando con otras de hiperactividad, épocas de bulimia, exacerbaciones de los tics y momentos de inexplicable mal humor, fue capaz, entre 1747 y 1755 de escribir su monumental Diccionario Etimológico de la Lengua Inglesa con mas de 40.000 acepciones y después, ya estabilizado económicamente con una pensión de 300 libras que le otorgó el Rey Jorge III, se dedicó a estudiar la obra de Shakespeare y de los poetas ingleses. Fue universalmente admirado y está enterrado en la Catedral de Westminster.

Pero el genio de los genios, el mayor que ha surgido en la especie humana fue sin duda **Wofgang Amadeus Mozart**, nacido en Salzburgo el 27 de enero de 1756. Su padre, viendo aquel prodigio, le empezó a exhibir en las Cortes Europeas desde los seis años como precoísimo pianista. Al niño, junto a su hermana Ana María de once años, los lleva a Viena para que los escuche la Emperatriz María Teresa y es durante ese viaje que el niño tiene un fuerte catarro con faringitis y quince días después, ya en Viena padece lo que ahora llamamos “Eritema nudoso”, verosímilmente de origen estreptocócico. Mozart tuvo recidivas del eritema años después estando en Munich y durante mucho tiempo fueron frecuentes las afecciones de garganta y bronquitis que el niño padeció. Es probable que estas infecciones de repetición condicionaran el Síndrome de Tourette que indudablemente Mozart presentó durante toda su vida.

El niño prodigio tenía un carácter inquieto, estaba en permanente movimiento y su hiperactividad se transmitió a la música con una variadísima labor como interprete y como compositor. Frente a ello, exhibía unos modales a veces extraños, una risa entrecortada sin venir a cuento que era un fonema inconsciente, lo mismo que ciertos gestos repetidos y esa tendencia a decir palabras malsonantes o inconvenientes de manera inoportuna como caca, culo, pis, etc, características, que han sido muy acertadamente recogidas en la película “Amadeus”.

En junio de 1763, el padre, Leopoldo, organiza el gran viaje a las distintas Cortes europeas que va a durar tres años y medio: París, Londres, Holanda, Suiza, Alemania. Tan durísima prueba se salva con pocos contratiempos de salud: algunos catarros y en la Haya el tifus. Mas tarde en Viena, al año siguiente de su regreso, padeció la viruela que le dejará indelebles huellas en su cara.

Después de otro gran viaje durante un año a Italia y otro a París donde muere la madre de tifus, se instala definitivamente en Viena en 1781. En total, he calculado que Mozart viajó durante siete años y medio de su corta vida.

En los diez años que permaneció en Viena, se casó con Costance Weber que le dio cinco hijos de los cuales solo dos sobrevivieron; además tuvo numerosos problemas domésticos y conyugales y siguió llevando una vida vertiginosa con fases de trabajo obsesivo y otras de despreocupación de la que salía estimulado por su crónica escasez de dinero que cuando tenía derrochaba alegremente.

En el año 1790, uno antes de su muerte, Mozart pasa una época de depresión con ideas permanentes de persecución y temor a ser envenenado, lo que se agrava cuando pocos días después del nacimiento de su quinto hijo (que también fue músico) en julio de 1791, recibió una visita inesperada: Un hombre vestido de negro, pálido y delgado que le ofrece en nombre de una persona desconocida cien escudos de oro para que componga una Misa de Réquiem. En septiembre hace un viaje a Praga donde estrena su ópera "La Clemencia de Tito". Allí los amigos le encuentran muy cansado y envejecido, sólo tiene 35 años. A su regreso a Viena sigue trabajando en la Misa. A primeros de noviembre ya se encuentra francamente mal. Las piernas se han hinchado. No puede salir al estreno de "La Flauta Mágica" que con gran éxito se representa en un pequeño teatro popular de la periferia. Para conmemorar el suceso, se reúnen sus amigos y ensayan el Miserere de su Misa, cantando Mozart la partitura de la soprano. Pero el mal avanza, queda inconsciente y en la madrugada del 5 de diciembre de 1791 muere acompañado de su esposa y de su cuñada. No recibió los auxilios espirituales ya que los encargados de la vecina parroquia de San Pedro sabían que era masón. Mucho se ha especulado sobre la causa de su muerte. Presentó un cuadro urémico por nefroesclerosis. Una insuficiencia renal que pudo deberse a varias causas, la más probable glomerulonefritis infecciosa, pero también hay quien opina que Mozart contrajo la sífilis y que su médico y amigo el prestigioso Dr. Swieten le trató con sales de mercurio cuya intoxicación afecta el riñón. La tesis de envenenamiento por enemigos, como el compositor Salieri, es totalmente desechable.

Mozart murió a los 35 años y dejó la impresionante cifra de 626 obras según la recopilación de Köchel. Después se han encontrado algunas más. Ahí quedan sus

35 Sinfonías, 21 Operas, 15 Misas, 45 Sonatas, 30 Conciertos para piano y orquesta y multitud de cantatas y todo tipo de músicas. Un joven prodigio que padeció y superó el Síndrome de Tourette.

Los afectados por el síndrome de Gilles de la Tourette en la sociedad actual

Jorge Martín-Aragón

Vaya por delante, que mi intervención en este Congreso se realiza en mi calidad de padre de una afectada de 18 años y socio fundador de la Asociación Madrileña de Pacientes con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados.

Por lo tanto, las opiniones y conclusiones que aquí se vierten no responden a criterios profesionales, sino a las apreciaciones de la realidad vivida en el curso de la convivencia con una afectada, así como al contraste de estas vivencias particulares, con las personales de otros afectados, miembros, o no, de la asociación citada.

Evangelio de Jesucristo según San Marcos, capítulo 5, versículos 2 al 7:

Apenas saltó de la barca, vino a su encuentro, de entre los sepulcros, un hombre con espíritu inmundo que moraba en los sepulcros y a quien nadie podía ya tenerle atado ni siquiera con cadenas, pues muchas veces le habían atado con grillos y cadenas, pero él había roto las cadenas y destrozado los grillos, y nadie podía dominarle. Y siempre, noche y día, andaba entre los sepulcros y por los montes, dando gritos e hiriéndose con piedras. Al ver de lejos a Jesús, corrió y se postró ante él y gritó con gran voz: "¿Qué tengo yo contigo, Jesús, Hijo de Dios Altísimo? Te conjuro por Dios que no me atormentes."

Desde que conocí con cierta profundidad el Síndrome de Tourette, siempre he mantenido que éste relato, junto con los referidos al emperador Tiberio Claudio Nerón Germánico, César de Roma entre los años 41 a 54 de nuestra era, son los rastros históricos más antiguos que yo entiendo como de afectados por el síndrome.

Sin entrar en la historicidad específica del exorcismo milagroso que Jesús de Nazareth practicará al endemoniado del texto marcano, no parece haber muchas dudas sobre la procedencia del pasaje del endemoniado geraseno como generada por el Jesús histórico, o su entorno, ya que le son aplicables los criterios de historicidad usuales para tal consideración. Lo que la porción evangélica nos presenta como un exorcismo (un poseído en el caso de Marcos y

Lucas y dos endemoniados en el equivalente de Mateo), es, en mi opinión, la posible sanación de un afectado por el Síndrome de Tourette.

Para tal opinión me baso en la descripción sintomatológica que los tres sinópticos nos presentan: una persona imposible de sujetar, con una fuerza desmedida en sus arrebatos, gritos extemporáneos y salvajes y agresividad explosiva. Estos signos, pueden ser asimilables a los tics fonales y vocálicos y a algunos de los trastornos asociados al síndrome. Por ejemplo, la fuerza desmedida capaz de romper grillos y cadenas, es equivalente a la desarrollada en el curso de las crisis de agitación, mientras que las heridas inferidas con las piedras, se asemejan a las autolesiones generadas en el curso de las mismas.

En la invectiva emanada del poseso hacia Jesús, podemos entrever la agresividad desplegada por los afectados hacia quienes intentan contenerles y ayudarles, mientras que los posibles trastornos del sueño nos son sugeridos por la frase: Y siempre, noche y día...

El tratamiento de las manifestaciones del Síndrome de Tourette, como derivadas de una posible posesión demoníaca, no es privativo de la antigüedad. Ni siquiera de culturas teocráticas como la hebrea.

En la historia real del adolescente estadounidense acaecida en 1949 y que dio origen a la novela "El Exorcista", de William Peter Blatty que, a su vez, sirvió de apoyo y guión para la película del mismo título, aunque protagonizada por una niña, determinados especialistas sostuvieron que las manifestaciones observadas en el paciente provenían de crisis agudas producidas por el Síndrome de Tourette.

La Iglesia Católica, para la calificación de posesión diabólica, especifica al síndrome como una de las principales patologías a descartar antes de acometer el posible exorcismo.

Psicólogos como Barry Beyerstein, de la Universidad Simón Frasier en la Columbia Británica de Canadá, indican que las conductas que se suelen describir asociadas a fenómenos de posesión diabólica son normalmente reconocibles como trastornos psiquiátricos y, por tanto, tratables, como el Síndrome de Tourette.

Incluso para el propio Tourette y sus colegas, era evidente que este síndrome constituía algo así como una posesión del individuo por instintos e impulsos primitivos; aunque matizando que se trataba de una posesión con base orgánica, al tratarse de un trastorno neurológico muy definido, aunque todavía (en aquellos tiempos) por descubrir.

Es evidente, por tanto, que, con respecto al Síndrome de Tourette y sus manifestaciones, subyace en la conciencia popular, e incluso técnica, un cierto componente de posesión maligna que genera, en el subconsciente colectivo de la sociedad que lo observa, un sentimiento de rechazo y exclusión a causa de una supuesta o posible intervención de los agentes del mal.

Por ende, que la experiencia empírica y científica asegure un origen puramente biológico en el síndrome, no impide que la extravagancia de algunas de las sintomatologías y el desconocimiento de la realidad patológica en el conjunto de la sociedad, conlleven una consideración posesiva hacia los afectados.

De vuelta al texto de Marcos, el rechazo social podemos comprobarlo en la afirmación del evangelista (coincidente con los otros dos relatos de los sinópticos) de que vivía entre los sepulcros. Esta afirmación no nos sitúa ante un personaje extraño, exiliado o retirado, en cuyo caso se nos mostraría un hábitat correspondiente al desierto o simplemente a lugares solitarios, sino que se nos presenta el caso de un individuo rechazado que se ve obligado a habitar en las afueras de la ciudad, en el lugar más inmundo para la cultura hebrea: entre los sepulcros, entre la muerte.

El excluido, el marginado evangélico, es un auténtico muerto en vida que, además, posee todas sus facultades intelectuales conservadas, como se desprendería de los diálogos sostenidos entre el poseso y Jesús en la continuación del texto, pero es que, además de expulsado de la vida social, es un perseguido, como se deduciría de haber sido atado con grillos y cadenas repetidamente.

No muy diferente, salvando las distancias de clase y cultura, es el caso del César Claudio, quien se encontraba, dentro de la corte imperial, absolutamente postergado y arrinconado. Solamente la confluencia de intereses de poder y las maquinaciones políticas de la élite cortesana, le sacan del ostracismo para

encumbrarle a la posición más preeminente del mundo de la época, desde donde, a pesar de sus limitaciones, desarrolla una labor relativamente normal y contrastada.

Esta incursión bíblica y en la historia de la Roma antigua nos sirve de engarce con la argumentación que va a seguir a continuación y tiene la utilidad de mostrarnos una realidad histórica que se proyecta hacia el presente:

Los afectados por el Síndrome de Tourette, además de sobrellevar su enfermedad, han de someterse a otra suerte de padecimiento directamente relacionado, como es la exclusión social y la marginación relacional, cuando no el rechazo directo y virulento, por su consideración de locos, idos o posesos y el miedo que las reacciones extemporáneas despiertan entre los observadores.

Esto es así, no sólo en las sociedades primitivas y culturas poco desarrolladas científicamente, sino también en el interior de nuestra cultura tecnológica del primer mundo, gracias a la intolerancia, la desinformación y la incompreensión.

Hoy no han de vivir entre los sepulcros, pero sí, como veremos más adelante, han de alzar sus gritos y luchas desde la privacidad y la soledad, en demanda de un hueco en la sociedad a la que pertenecen, sin que, en muchos casos, este grito pueda traspasar las paredes de sus habitaciones y entornos familiares. Pero abandonemos el pretérito y centrémonos en nuestra realidad actual.

La tecnología, especialmente comunicativa y de transportes (tanto de personas como de bienes), ha desembocado en una transformación del neoliberalismo capitalista, en la realidad economicista de la globalización.

En principio, como tantas otras vicisitudes humanas, la globalización, en sí misma, no es ni buena ni mala, sino un simple escalón en la historia de la humanidad. Las calificaciones vienen, no sobre el concepto, sino sobre el uso y aplicaciones de sus herramientas y consecuencias. Un concepto que, originalmente sería aplicable a las relaciones mercantiles y comerciales, ha generado la consecuencia inmediata que conocemos como Sociedad de Pensamiento Único, como una suerte de colonialismo cultural de nuevo cuño, de carácter imprescindible para la perpetuación del sistema.

Este tipo de estructura, directamente relacionada con el concepto mercantilista globalizador, traslada los valores y principios de funcionamiento del mercado

hacia las relaciones sociales y humanas en general. Las consecuencias más inmediatas, en lo que a nuestros afectados se refiere, de la praxis globalizadora, tienen diversas vertientes que vamos a analizar a continuación.

Si algo tiene de específico nuestro síndrome, en su reflejo colectivo, es el de constituirse en una patología que, aunque minoritaria en su dispersión, tiene unos efectos sociales indudables por la alarma que sus manifestaciones generan en los entornos en que se desenvuelven los afectados.

Para la consecución del objetivo macroeconómico de déficit cero, además de diversas medidas privatizadoras, los estados nacionales han procedido al desmantelamiento de una buena parte de sus servicios de atención social. Con lo que esas prestaciones, gravosas para los presupuestos nacionales, se han ido dejando en manos de las organizaciones no gubernamentales, el voluntariado y entidades privadas.

En otro orden de cosas, resulta evidente que la mayoría de nuestros afligidos, han de acarrear también unas ciertas discapacidades físicas y psíquicas que les encuadran en los colectivos de minusválidos, sin que, a causa del insuficiente reconocimiento por los organismos públicos españoles de todas las vertientes de nuestra patología, los baremos oficiales de calificación, reconozcan, salvo en casos muy puntuales y minoritarios, un porcentaje superior al 50% de minusvalía, con lo que se ven privados del acceso a pensiones compensatorias no contributivas.

Afortunadamente, en nuestro ámbito de actuación territorial. Es decir la Comunidad Autónoma de Madrid, hace apenas dos semanas que hemos obtenido la rectificación de la gradación minusvática de una afectada por parte del Equipo de valoración, aumentando dicha gradación del 50% inicial al 65%, con lo que es posible el acceso a las prestaciones no contributivas mencionadas.

Con ser esto importante, lo es más el hecho de que la valoración clínica para esta rectificación recoge el Síndrome de Gilles de la Tourette como patología desencadenante de la minusvalía apreciada. Con lo que, si bien se trata de una actuación administrativa y, por lo tanto, no vinculante para otros casos, sí disponemos ya de un antecedente de actuación que abre un camino para otros afectados.

En la misma línea, el carácter incapacitante de algunos de los síntomas, convierten a una buena parte de los pacientes en ciudadanos de segunda clase, ante su imposibilidad de progresar en el mundo docente estandarizado y su escollo, a veces insalvable, para incorporarse, en igualdad de condiciones, al laboral, tanto por las carencias formativas derivadas de la consideración anterior, como por la imposibilidad física, y psíquica, de realizar determinados trabajos y funciones, o como el cumplimiento de normativas y reglamentos normalizados.

Esta situación deviene en una marginación específica en ambos contextos que, a causa del principio productivo, les aparta de los cauces habituales de inserción laboral y social, sin que existan alternativas válidas suficientes.

Al mismo tiempo, al conformarse como un colectivo marginal y minoritario, su influencia social y política es mínima, ya que, desde la óptica de la obtención de sufragios, su pequeña incidencia numérica acarrea la ausencia de interés por ellos de las formaciones tradicionales. Ya estén instaladas en el poder o aspiren, desde posiciones alternativas, a la entrada en el mismo.

Por lo tanto, el carácter de colectivo de discapacitados, su marginación del mundo productivo y lo minoritario de su incidencia, hacen de nuestros afectados un grupo desprotegido por los poderes públicos, sin que las alternativas privadas, llámense ONG's, fundaciones o empresas privadas, estén en disposición de atender sus necesidades. Unas por falta de formación e información frente al síndrome y sus manifestaciones, y otras por el bajo rendimiento económico que su atención pudiera producirles.

Desde la vertiente de la Sociedad de Pensamiento Único, con su uniformidad ideológica y la laxitud de los principios y soportes éticos y morales que se ha instalado en nuestra civilización, las especificidades de los tourette, devienen en una actitud de simple y llana ignorancia de su existencia, cuando no de indiferencia hacia sus necesidades.

La tolerancia, la comprensión y el cariño con que se precisa afrontar su atención, chocan frontalmente con la tendencia estandarizada de nuestra sociedad, donde cualquier desviación del comportamiento homogeneizado es considerada marginal y tratado como tal: Con la exclusión social.

Si, además, el actual sistema convivencial se apoya en la individualización relacional, como único refugio de los ciudadanos a la estandarización de actitudes y comportamientos, el aislamiento de colectivos socialmente poco integrados, diferenciados de los estándares de buenas costumbres, posibles portadores de conflictividad, generan la expulsión de estos colectivos a ghettos relacionales y sociales que impidan la contaminación de los núcleos integrados. Esta realidad social asemeja, en cierto modo, nuestra evolucionada civilización a la cultura teocrática de la época evangélica que hemos contemplado al comienzo.

Si bien por diferentes motivaciones, la intolerancia para con quienes muestran actitudes diferenciadoras a lo considerado como socialmente bueno y homogéneo, generan el mismo tipo de reacción: el apartamiento de los núcleos sociales de los individuos estimados como desiguales, a fin de que no contagien e importunen el plácido discurrir de una colectividad compuesta por multitud de hombres masa que sólo aciertan a relacionarse entre sí en los llamados "no lugares", ante la desaparición de las memorias sociales e históricas y los lugares relacionales tradicionales:

- En la sociedad hebrea contemplada: hacia los sepulcros y las afueras de las ciudades.

- En la sociedad tecnológica: hacia el interior de los elementos familiares.

La anterior argumentación, ¿quiere decir que de la ausencia de atención hacia nuestros afectados hemos de culpabilizar exclusivamente al fenómeno globalizador, a la sociedad de pensamiento único o a la cultura tecnológica?.

Obviamente no. Pero es indudable que las directrices y fundamentos de estas manifestaciones económicas, políticas y sociales no ayudan al mejoramiento de la atención hacia nuestros pacientes.

Cierto es que ya en los principios del Estado del Bienestar, el desconocimiento de nuestra enfermedad también generaba exclusión, pero los cimientos de aquél tipo de construcción, más abierta y solidaria, el dinamismo y viveza de la sociedad civil y la efervescencia asociacionista, creaban unas mejores condiciones para acometer la mejora del tratamiento social, junto con una mayor posibilidad de impulsar inversiones públicas en investigación y desarrollo para su mejor conocimiento.

Otro de los aspectos que perjudican la integración de nuestros afectados, hemos de buscarlo en la dinámica mediática, ya que la prioridad de los medios de comunicación de masas se orienta hacia exacerbar la sensibilidad popular para con fenómenos catastróficos en países subdesarrollados, los manipulados "reality shows", los zarpazos terroristas o los conflictos armados.

Sin restar importancia a estos enfoques, no cabe duda que tal orientación, por su exclusividad y la morbosidad que suele desplegarse en su tratamiento, confiere a la información una cierta dosis de cinismo y desprecio para con la realidad cotidiana, donde la tragedia personal individual acontece en la puerta de al lado del posible espectador. Pero dicha tragedia, por su carácter usual, carece de interés informativo y de apoyo en los baremos de audiencia.

Resulta claro que, informativamente hablando, es más impactante, la aparición en la pantalla del televisor de la cara demacrada de un infante africano acuciado por el hambre y la miseria, la de un combatiente de liberación frente a una potencia invasora, la de las víctimas y secuelas de un atentado terrorista, sin profundizar en las causas que originan tales acontecimientos que, por ejemplo, la simple historia de un afectado por el Síndrome de Tourette, con quien nos cruzamos todos los días en la escalera y que debe soportar en soledad la incomprensión, cuando no el rechazo hacia sus extravagantes comportamientos, la exclusión del mundo laboral o las burlas de los compañeros del colegio o instituto.

Esto no vende publicidad en los programas televisivos, ni inserciones de cuñas radiofónicas o bloques en periódicos o revistas, porque son casos de la vida diaria que conllevan, en ocasiones, conductas de las denominadas asociales, extravagantes o improcedentes para las aletargadas conciencias homogéneas.

A ello hemos de añadir que estos fenómenos, al estar originados por una patología biológica escasamente conocida, son minoritarios. Ya que estaríamos hablando de casos aislados, porque sólo afectan a 5 de cada 10.000 personas, en el espectro más completo de las manifestaciones del síndrome, si bien se calcula que entre un 2 y un 5% de la población tienen afecciones de tics.

Por lo tanto su, aparentemente escasa generalización, les priva del requisito fundamental para que una noticia o vivencia cuente con los aditamentos

necesarios para el tratamiento informativo: el impacto sensitivo mayoritario sobre las conciencias durmientes. Esto podemos ilustrarlo con un ejemplo, de carácter personal, acaecido hace aproximadamente un año.

Ante el cierre institucional, por supuestos malos tratos hacia un interno de un centro cerrado de acogimiento de menores, si bien el cierre afectaba a un establecimiento diferente del que había alojado a mi hija durante año y medio y hacia el que nosotros dirigíamos nuestro testimonio y defensa por considerar injusta su clausura por su simple pertenencia a la misma organización, el interés del reportero de televisión que nos entrevistaba se dirigía exclusivamente hacia nuestra opinión acerca de los presuntos malos tratos y nuestra posible sorpresa por el cierre decretado.

Ignoró nuestro testimonio hacia la excelente labor de reeducación realizada por la institución que nosotros sí conocíamos y sobre la que podíamos hablar con detalle. El interés informativo se centraba en la truculencia de los hipotéticos malos tratos, sin mención alguna a la posible labor positiva que ese, u otros centros, podían haber realizado con los chavales internados en ellos. Tampoco mereció ningún interés la extraña enfermedad por la que había sido internada y, mucho menos, sus manifestaciones, incapacitaciones o la mejora que el tratamiento había conseguido.

Sólo es una muestra, pero aun correspondiendo con una vivencia particular, no está alejada de la realidad informativa que nos invade y el espíritu con que los medios afrontan nuestro síndrome, ya que, me consta por comentarios de otros familiares de afectados, que sus testimonios han sido ignorados por los medios de forma reiterada.

Veamos otro ejemplo más genérico y expresivo.

Nuestra asociación, los pasados meses de enero y febrero, realizó una serie de charlas y conferencias divulgativas sobre el síndrome, de las cuales fueron puntualmente informados, hasta en tres ocasiones antes de su celebración, todos los medios nacionales y locales de relieve, así como las agencias de noticias principales.

De, aproximadamente 15 comunicaciones enviadas, como digo en tres ocasiones, sólo un medio, una agencia de noticias, respondió para agradecer la

comunicación exclusivamente. Ni un sólo reportero o redactor se aproximó a nuestra actividad, demostrando el absoluto desinterés mediático por el conocimiento de la enfermedad y su divulgación. Tengo entendido que nuestro Congreso ha tenido alguna cobertura superior, de lo cual me alegro y viene a demostrar que algo vamos consiguiendo con la persistencia.

Una vez centrado el escenario social en el que nos movemos, conviene que pasemos al análisis de las diversas manifestaciones propias del Síndrome de Tourette que generan exclusión social en nuestros afectados.

La primera dificultad nos la encontramos en la propia definición que las autoridades públicas realizan de nuestro síndrome.

Así la Organización Mundial de la Salud, en su Clasificación Internacional de las Enfermedades, décima revisión (CIE-10), apartado F95.2, define: Trastorno de tics múltiples motores y fonatorios combinados (síndrome de Gilles de la Tourette). Si accedemos a la definición completa, observaremos que se queda corta, ya que se refiere al denominado Síndrome de Tourette "puro", o, como mucho, al Síndrome de Tourette "completo".

Su deficiencia la encontraremos en la ausencia de mención a los trastornos asociados que, en la mayor parte de los pacientes aquejados de esta patología, representa una incidencia infinitamente mayor que la de los propios tics motores, vocales o fónicos.

Sin embargo, aun contando con esta dificultad de inicio, pasemos al análisis de la repercusión en los entornos sociales de las manifestaciones touretianas, comenzando por dichos tics.

Como todos sabemos, o los especialistas adecuados habrán señalado en el curso de sus disertaciones, o lo harán más adelante, los tics pueden estimarse, al menos socialmente hablando, como leves o agudos, según incapaciten, o no, para el desempeño de una vida normalizada.

Claramente podremos apreciar que la repercusión social, ya sea en el mundo docente, relacional o laboral, es distinta si los movimientos musculares involuntarios, gestos faciales, carraspeos, gruñidos e, incluso, la coprolalia o ecolalia, se manifiesta en forma leve y con posibilidades de autocontrol por parte del paciente, que si estas manifestaciones se presentan en forma aguda, con

exagerados movimientos musculares que, en ocasiones, producen daños serios a las articulaciones del afectado y le incapacitan para el desenvolvimiento de su actividad cotidiana, o si los tics vocales o fónicos se generan con virulencia y en ambientes inadecuados, como el aula, una sala de conferencias, la oficina, el tajo, una sala de proyecciones o teatro, etc. y sin control posible por parte del afectado.

En tanto que los primeros supuestos, pueden generar unas pequeñas burlas iniciales por parte de observadores o acompañantes, éstos terminarán por acostumbrarse a esta característica del acompañado en un lapso de tiempo relativamente breve. Sin embargo, las mismas manifestaciones, en el segundo supuesto, lo que crearán serán: sorpresa, alarma, rechazo y, por último, exclusión del grupo.

La primera consecuencia de esta reacción adversa será el desplazamiento del afectado de los círculos relacionales ajenos hacia su entorno familiar e, incluso en ocasiones, del interior de éste. A continuación nos encontraremos con el intento del perjudicado por controlar estas manifestaciones para reintentar su incorporación grupal y el consiguiente estrés que tal situación suscitará. Después, la caída de la autoestima por el fracaso en el control y la confirmación del rechazo. Por último, la depresión y ensimismación del afectado, el encierro y apartamiento de la vida social, la incapacitación para la relación con los demás y el aislamiento. Situación que recuerda al "vivía entre los sepulcros" del texto con el que comenzamos.

Los trastornos asociados, conectados, o no, con períodos de aparición de tics, abarcan una panoplia amplísima de sintomatologías, a cuál más invalidante para la convivencia y el progreso en la realización personal del individuo.

Fundamentalmente nos fijaremos en los siguientes:

- Trastorno Obsesivo Compulsivo
- Déficit de atención
- Problemas de aprendizaje
- Dificultades para el control de impulsos y agresividad
- Conductas auto-lesivas

Nuestro sistema educacional estandarizado, por regla general, desconoce la existencia del síndrome, tanto a niveles docentes como directivos, por lo tanto su dotación para el afrontamiento de alumnos con nuestra patología no es que sea insuficiente, sino que es inexistente.

El sistema de integración, aunque mejora las condiciones ambientales y lectivas, adolece de la preparación específica de los profesionales que lo imparten, por lo que, al encontrarse con alumnos que presentan cuadros conductuales conflictivos derivados del síndrome, con déficit de atención e hiperactividad, dislexias generadas por el mismo, trastornos obsesivos compulsivos y respuestas agresivas desproporcionadas a los desencadenantes, sólo aciertan a reaccionar de la forma más escapista posible: La consideración del alumno como maleducado, caprichoso o inadaptado, el apartamiento del alumno del conjunto docente y, por último, la presión sobre la familia para el traslado del alumno hacia otro centro o alternativas formativas. Esta reacción del grupo docente no aparece en casos aislados. En el conjunto de afectados y familiares con los que hemos tenido contactos en este sentido, el comportamiento descrito, salvo honrosas excepciones, es el común denominador de actuación. Difícilmente encontraremos un centro cuyos profesionales, en principio, conozcan el síndrome.

Después, una vez informados de su sintomatología, que estén dispuestos a abordar las consecuencias del mantenimiento de un alumno en esas condiciones y, por último, que disponga de instalaciones adecuadas y personal pertinente para atender las necesidades específicas de nuestros afectados. La conflictividad generada por ellos supera las capacidades de asunción del profesorado, a causa de su déficit de preparación específica.

Ante esta situación, cuando la realidad se hace insostenible, por la marginación a que es sometido el alumno, las burlas de los compañeros que hacen insoportable la convivencia escolar, las permanentes agresiones y trifulcas entre ellos, las reiteradas quejas de profesores y padres de otros estudiantes por la falta de progreso y la alarma que conductas auto lesivas, agresivas o extemporáneas de nuestros afectados producen en el colectivo, sólo se nos presentan tres alternativas:

- Mantener la situación, aun a costa de perpetuar la negatividad de la misma sobre la educación del interesado.
- Iniciar un peregrinaje por centros distintos hasta encontrar alguno en el que estos trastornos sean asumidos y minimizados, cosa harto difícil.
- Excluir a nuestros afectados de la formación reglada tradicional y optar por adiestraciones alternativas, donde las rigideces institucionales pasen a un segundo plano y prime la consideración personal específica del alumno.

Qué duda cabe que un alumno afectado con determinados trastornos asociados es:

- incapaz de progresar al ritmo del resto de la clase,
- reacciona con intolerancia hacia las normas y disciplinas, y
- presenta cuadros de agresividad verbal o física, tanto hacia compañeros como hacia profesores.

Ello genera una situación difícilmente asumible por los cuadros tradicionales de educadores y formadores estandarizados.

No es menos cierto que, entre los propios compañeros del afectado, este tipo de reacciones generan miedo primero y rechazo después, con lo que la exclusión y la marginación la tenemos servida en los dos niveles relacionales del escolar en esta situación. Sin embargo, si nuestros profesionales docentes tuviesen:

- una formación suficiente para afrontar situaciones límites como las expuestas,
- dispusieran de información suficiente sobre cómo acometerlas,
- trasladasen al conjunto de compañeros un espíritu de tolerancia y comprensión para quienes viven con esta patología,
- tuviesen una dotación de espacios físicos imprescindibles para que en ellos pudiesen desarrollarse las manifestaciones más virulentas del síndrome, estaríamos acarreado los primeros ladrillos para romper la marginación descrita.

Desde nuestro criterio, éstas no son deficiencias imputables al personal docente, sino a la propia formación de los mismos por parte de quienes tienen responsabilidad en ello. El Pensamiento Único comienza en la escuela, porque es el inicio de la configuración del carácter del ciudadano.

En esta línea, nuestro sistema educativo no forma personas, sino productores, funcionarios, técnicos y dirigentes. Todos encuadrados en un esquema similar, tendente a obtener individuos capaces de contribuir al progreso desde un marco uniforme y homogéneo. Nuestros afectados se salen de este marco por cada una de sus esquinas. Ellos necesitan una educación integral personalizada que no quede supeditada a los esquemas rígidos de formas y normas.

Su cuadro no ha de ser geométrico, sino variable y dúctil para con los momentos y necesidades puntuales del individuo. Que atienda más a la formación de la persona que a la del productor. Quizá como debería ser para todos, pero con un acento mucho más marcado en nuestros casos. Nuestros pacientes, en general, no son disminuidos psíquicos o deficientes intelectuales, sino personas con la inteligencia conservada que, si bien es cierto, pueden incorporar deficiencias cognitivas y de aprendizaje perfectamente corregibles, y que, además, están dotados de una elevada sensibilidad hacia el rechazo.

Como la situación requerida representa un ideal que, en el momento presente, no deja de conformarse como una utopía, habremos de contentarnos con exigir el respeto a las características peculiares de nuestros enfermos.

No estamos ante carencias educacionales o caprichos individuales, como es la creencia general ante las manifestaciones del síndrome, sino de especificidades inevitables, fruto de una patología no deseada. En otras palabras, no se trata de reinsertar a nuestros pacientes, sino de que se les reconozca en su realidad plena como personas iguales a las demás, pero con diferentes comportamientos y necesidades.

En caso de no plasmarse, por parte de las autoridades educativas, la comprensión y adaptaciones precisas, lo que conseguiremos será un grupo de marginados incapaces de ajustarse al siguiente escalón de la vida social: el mundo del trabajo. Teniendo en cuenta que la actividad laboral, en nuestro sistema social, es el elemento de socialización principal en la edad adulta, se

hace necesaria la exposición de los condicionantes que el Síndrome de Tourette conlleva en este aspecto social.

Así, las dificultades que el Síndrome de Tourette aporta a la integración laboral, podríamos extractarlas en:

- 1) Las derivadas de la situación de enfermedad en general, con la acumulación de sensaciones negativas y que es común a cualquier patología
- 2) Las derivadas del propio síndrome, que podemos resumir en los siguientes apartados:
 - Problemas de aprendizaje y entrenamiento
 - Un importante quebranto en hábitos de trabajo
 - Dificultad para realizar tareas rutinarias
 - Déficit en prácticas y técnicas de estudio y actualización de conocimientos
 - Autoestima profesional y personal en niveles muy bajos
 - Disminución de la motivación
 - Intereses profesionales difusos
 - Distanciamiento y dificultades sociales en la relación con los compañeros
 - Itinerario formativo laboral desajustado

Por otra parte, en la sociedad de la globalización, donde la productividad y la competencia, fruto de la primacía del mercado como agente regulador, representan el marco fundamental de la actividad laboral, nos encontraremos con los siguientes condicionantes negativos para nuestros afectados, derivadas de las propias características estructurales del mercado laboral:

- Contratación eventual
- Métodos de selección exigentes
- Organismos privados de intermediación abusivos
- Avance tecnológico
- Especialización cada vez más puntual

- Reestructuración de los puestos de trabajo
- Nuevos sectores de población que se van incorporando
- Exigencia social de buena imagen
- Valoración de puestos de trabajo

Teniendo en cuenta la diversidad de manifestaciones del síndrome, tanto en los movimientos estereotipados, como en los trastornos asociados, especialmente a causa del amplio abanico de éstos, es obvia la tremenda dificultad de integración de una buena parte de nuestros afectados. Por referirnos a los ejemplos más simples, imaginemos la dificultad de un afectado con Tourette para sostener una jornada laboral de 7 ú 8 horas continuadas de actividad rutinaria, si uno de sus trastornos asociados se corresponde con el de hiperactividad.

En otro plano, pensemos el trance de un afectado de Tourette al necesitar presentar buena imagen, cuando le aqueja un cuadro de tics motores faciales.

Si tenemos claro que uno de los trastornos asociados que mayor problema social presenta es el de dificultad para el control de impulsos y agresividad, conjeturemos el tipo de desempeño laboral que puede tener alguien afectado, cuando sus reacciones a una recriminación por parte de un superior revisten caracteres desproporcionados, o su incapacidad de adaptación y sujeción a normas y reglamentos rígidos. ¿Cuánto tiempo podrá sostener su puesto de trabajo?.

Las posibilidades de inadaptación social y de discriminación, desde la perspectiva de estas puntualizaciones son infinitas, pero no se corresponden solamente con una apreciación subjetiva, sino que ya existen precedentes documentados, agravados por la evolución tecnológica del intercambio informativo y la biotecnología, especialmente en lo referido a la investigación sobre el Genoma Humano.

Un reputado arquitecto americano se dirigió a la asociación estadounidense de Tourette a causa de que, él y su familia, perdieron la cobertura social tras el diagnóstico de Síndrome de la Tourette a un hijo suyo, toda vez que la compañía aseguradora determinó que el trastorno heredado del niño, y por lo tanto pre-existente, llevaría inevitablemente a una indemnización médica costosa.

Igualmente, en el mismo país, personas intelectualmente capacitadas y cualificadas, afectadas por el síndrome, tienen dificultades para encontrar empleo. La base genética de la enfermedad presupone que los posibles hijos del trabajador causarían grandes gastos al empresario, en un sistema socio-sanitario como el americano.

Si en el mundo docente, la inserción de nuestros afectados se nos antoja complicada por las rigideces estructurales del sistema, ¿qué decir de la inserción en el mundo laboral con estos ejemplos y antecedentes?.

Si hemos estimado como premisa que el mundo del trabajo es el principal elemento de socialización, y contemplamos la dificultad para la incorporación a este mundo en igualdad de condiciones, las consecuencias reactivas apuntadas cuando examinamos la marginación docente, dentro de este apartado, se acentúan y agravan hasta límites insospechados.

Sólo desde una acción de inserción laboral, que contemple la concertación de puestos de trabajo adaptables a las posibilidades y características de los afectados y que sea capaz de tener en cuenta las capacidades y limitaciones específicas de cada persona, será posible acometer la eliminación de la exclusión social productiva.

Si la comprensión y la tolerancia resultaba básica en la docencia, en el mundo de la empresa es imprescindible, pero difícilmente imaginable bajo la premisa de la competencia y la productividad como guías y puntales de la ocupación. Aun contando con los certificados de minusvalía pertinentes, y puesto que la legislación laboral en ese sentido no se cumple en la mayoría de los casos, la inserción laboral normalizada se presenta como algo inalcanzable para muchos de ellos.

La tarea educativa y de modificación de tendencias es una alternativa poco viable, ya que, en caso de obtener algún resultado, siempre será muy a largo plazo y su implementación será lenta y parsimoniosa. Entendemos que, en nuestra cultura retributiva, es difícil mentalizar a un empresario para que contrate personal con características como las que hemos ido citando. Para tener alguna posibilidad en ese sentido, deberíamos cambiar la mentalidad productiva, pero no de uno, sino de todos los contratantes. Algo imposible de alcanzar.

La alternativa, como hemos apuntado anteriormente, pasa por centros de recuperación e inserción laboral que:

- formen laboralmente a los afectados,
- los eduquen en el comportamiento social dentro de este ámbito,
- les provean de las herramientas técnicas y mentales suficientes para desempeñarse en el mismo,
- y puedan vehicular su inserción social en el mundo del trabajo, mediante colocaciones retribuidas en empresas concertadas dispuestas a la inserción, mediante el establecimiento de puestos de trabajo susceptibles de adaptarse a las cualidades, limitaciones y posibilidades de los afectados.

Puede que dispongamos de calificaciones minusváticas, pero los tourette no son individuos incapaces de realizar todo tipo de funciones o labores productivas. Estarán limitados en determinados trabajos, pero serán obreros excelentes en los puestos y con el trato adecuados. La dificultad está en armonizar los intereses empresariales con las características del afectado.

Queda un último escalón por examinar, aunque quizá hubiera debido ser el primero en contemplarse. Nos referimos al aspecto relacional en el entorno más próximo del afectado, tanto en su vertiente familiar, como en sus relaciones de amistad con congéneres de igual tipo social y de edad, ya que es en estos núcleos donde primero se percibe el problema del paciente y donde inicialmente se sufren sus consecuencias.

La carencia de información ante las manifestaciones que observamos, la tardanza en el diagnóstico definitivo y tratamiento de la enfermedad, junto con la ausencia de pautas de comportamiento claras, una vez identificado el problema, generan en la familia: primero estupor, después miedo, angustia, incertidumbre y, en caso de no-asimilación de la realidad existencial del afectado, rechazo.

No estamos aquí para dar lecciones de comportamiento a nadie, ni para enseñar cómo debemos acometer la educación de los hijos cuando éstos presentan una complicación derivada del Tourette. Está lejos de nuestra voluntad dar recetas mágicas o consejos simples que pudieran solventar el problema porque no

existen pero sí consideramos necesario aportar puntos de vista sobre los reflejos y afrontamiento del síndrome desde los círculos más próximos.

La primera puntualización consiste en que, aunque éste parezca un asunto privado y que debiera ser resuelto en el interior de las familias, el enfoque cicatero y miedoso del problema, lo único que generará será un aumento de la dificultad en su abordaje. De nada sirve tratar de ocultar o privatizar la realidad con que nos encontremos. Fundamentalmente, porque esta realidad va a seguir persistiendo aunque la escondamos.

Tengamos en cuenta que la primera posibilidad de marginación y exclusión derivará de la forma en que nosotros mismos afrontemos el síndrome en nuestro interior, tanto como personas individuales, como desde la perspectiva de grupo social cercano al afectado. El reflejo que les ofrezcamos a ellos de nuestro abordaje, tendrá una importancia capital para la forma en que ellos mismos habrán de hacerlo a lo largo de su vida.

Por otra parte, quisiéramos desterrar conceptos equívocos. El Síndrome de Gilles de la Tourette es una enfermedad neurológica, con una fuerte carga social, más por sus manifestaciones externas que por su propia naturaleza. Desde esa óptica, resulta evidente que, como cualquier otra patología, representa una complicación para el desarrollo normalizado de la vida. Tanto para quien la padece directamente, como para quienes lo hacen desde su compañía. Sin embargo, somos muchos los que pensamos que, más que un problema, el Tourette es una forma diferente de vivir, de afrontar la existencia y de percibir la realidad.

Quizá, ahí es donde radique la dificultad. Las percepciones de la realidad de los afectados, en muchos casos, son diferentes de las de quienes no lo estamos. Pero ellos no pueden adaptarse a las percepciones normalizadas. El esfuerzo ha de partir de nosotros, los llamados "normales", por intentar empatizar con sus vivencias.

Este punto de partida excluiría las conceptualizaciones de capricho, mala educación, intenciones perversas, desafío constante a las reglas y normas, actuaciones contrarias a las buenas costumbres, etc. como derivadas de un carácter de animadversión hacia las normas o estructuras sociales.

La consideración de las exposiciones touréticas bajo estos prismas, lo que originará será nuestro propio rechazo del afectado, como extensión del rechazo hacia sus manifestaciones. La consecuencia, desde el interior del paciente, será inmediata y fulminante: si mi propia familia y entorno me estima como algo raro e inadaptado, quizá lo sea y, consecuentemente, el mundo es mi enemigo, por lo tanto me excluyo de cualquier contacto amable con él porque nunca me va a acoger y dedicaré mis esfuerzos a combatirlo.

La primera ruptura con el Pensamiento Único ha de producirse en la propia familia. Fundamentalmente, porque están en juego los derechos y el futuro del afectado. La asunción de que el Tourette es una diferencia, con la que vamos a vivir el resto de nuestra vida, es el paso imprescindible para su afrontamiento inicial. Si en algo es incompatible nuestra cultura unificada, es precisamente en el trato hacia los afectados de Tourette por la panoplia de diferenciaciones que nos ofrecen. Sólo el ejercicio amplio y generoso de la comprensión y la tolerancia podrán mitigar el choque cultural de las manifestaciones touretianas.

Otra apreciación importante es la evidencia de que uno de los sentimientos más exacerbados en la personalidad del tourette consiste en su sensibilidad hacia el afecto de y hacia los demás. Si a todos nos causa cierto malestar el rechazo a una caricia, en el caso de los afectados, este rechazo supone una agresión hacia su, ya dañada, autoestima. Por lo tanto, el cariño demostrado, el afecto real, no sólo formal, se constituye como otro coadyuvante a la superación de su realidad.

Un aspecto fundamental es el informativo. Es necesario proveerse de documentación e información adecuada sobre cómo afrontar las vicisitudes del Tourette. Pero no basta con obtenerla y guardársela para sí mismo, sino que es necesario que esa información fluya con soltura en el entorno del afectado y, que él mismo, conozca sus condiciones con todo tipo de detalles. Si una circunstancia es paradigmática para generar rechazo, ésta es la ignorancia de lo que le sucede al que tenemos enfrente, cuando esta persona realiza actos ajenos a lo considerado "normal".

Por lo tanto, el entorno más próximo al afectado también ha de estar informado puntualmente de que lo que ocurre no es algo diabólico o producto de arrebatos

de locura, sino reacciones plenamente consecuentes con una afección neurológica que, dentro de los límites, es controlable o abordable.

Por último, pero no menos importante, nos referiremos a los ambientes relacionales de amistad, que han de ser escrupulosamente cuidados, tanto por la vulnerabilidad del enfermo ante situaciones de conflicto, como por la alarma social que las manifestaciones del síndrome podría conllevar.

Otra característica identificativa de los tourette, especialmente de los aquejados por trastornos de hiperactividad, es la falta de constancia en sus acciones. Situación que se hace extensiva a las relaciones interpersonales. Por lo tanto, el tipo de reacciones de tipo "saltamontes" (hoy estoy con éstos, pero mañana ya no me apetece y me voy con otros) han de ser apreciadas en su justa medida; y las posibles recomendaciones deberán tener en cuenta tal circunstancia, al igual que la información adecuada al grupo de amistades a quienes afecten. Los resultados, cuando la información es compartida por cuantos rodean al afectado, superan cualquier expectativa figurada.

Abandonando, por fin, la analítica planteada hasta el momento, sólo nos resta aportar alternativas en los diversos campos que hemos ido examinando, aunque algunas de ellas ya se han ido apuntando.

La primera de ellas pasaría por el asociacionismo de afectados y familiares, como herramienta fundamental para la "reeducación" de la sociedad hacia nuestro síndrome. El ejemplo más significativo lo tendríamos en los Estados Unidos de América, donde la Tourette Syndrome Association, en el año 2000, recibió del Instituto Nacional de Salud 8 millones y medio de dólares para la investigación del síndrome, gracias a la fortaleza del propio colectivo, configurado como instrumento de poder social cierto.

La Constitución Española, en su artículo 14, dice: Todos los españoles son iguales ante la ley, sin que pueda prevalecer discriminación alguna por razón de nacimiento, raza, sexo, religión, opinión o cualquier otra condición o circunstancia personal o social. Nuestros afectados también son ciudadanos españoles en plenitud de derechos pero, en muchos aspectos de la convivencia social, privados de ejercerlos y, por lo tanto, discriminados.

La Administración Pública es el primer estamento social al que debemos "reeducar" en la consideración del síndrome, tanto a nivel formal como real, ya que de ella dependen las formulaciones dispositivas que podrían modificar determinadas marginaciones en los diversos ámbitos que hemos ido describiendo.

Sólo desde una voz fuerte y unida, apoyada en el convencimiento de nuestros derechos y contextos, será posible, por ejemplo, modificar la propia definición oficial del Síndrome de Gilles de la Tourette, los baremos de calificación de minusvalía, las dotaciones al sistema educativo o la creación de centros de inserción laboral específicos. El asociacionismo, además, nos aportará:

- espacios relacionales comunes para quienes nos enfrentamos a una problemática similar y con soluciones diferentes en cada caso
- el intercambio de dichas soluciones o formas de afrontar los problemas, junto con la constatación de que nuestra enfermedad no es única, ni una maldición
- una herramienta inmejorable para que la información sobre el síndrome circule con fluidez entre los interesados, actualizando conocimientos, novedades sobre investigaciones, tratamientos y farmacología, etc.

La evidencia de que otras personas, ubicadas en estamentos y clases sociales distintas también padecen lo mismo, servirá para romper la angustia del aislamiento que primero nos acomete ante lo inesperado y extraño de nuestras situaciones personales.

En orden a la ruptura de la doble marginación derivada del tratamiento informativo y de la ignorancia de los medios sobre el síndrome, resulta evidente que una voz conjunta elevada por un grupo de afectados, asociados en defensa de sus intereses comunes, contribuirá a ello en mayor medida que el testimonio aislado de cada individuo.

La alternativa docente ya ha sido apuntada en los momentos anteriores, pero no estará de más reiterar algunos de sus aspectos más significativos:

Ductibilidad del sistema de enseñanza

- Ampliación de la docencia hacia la formación de la persona y no sólo a su entrenamiento productivo.

- Dotación de formación, información y medios a centros y personal educativo para el afrontamiento de las manifestaciones más virulentas del síndrome.
- Llamada a la tolerancia y comprensión de las características específicas del afectado y a su inadaptación a los estándares de formación reglada.

En cuanto al mundo laboral, igualmente, han sido mencionadas las principales posibilidades de inserción, las cuales pasarían por:

- el cambio de mentalidad del empresario hacia la consideración del afectado como algo improductivo y conflictivo,
- la articulación de alternativas laborales adaptadas a las posibilidades de los enfermos, tanto en trato como en el desempeño de funciones
- y, por último, el cumplimiento de la legislación sobre minusvalías.

En los entornos familiares y relacionales más próximos, no nos cansaremos de insistir en la necesidad del ejercicio real de las demostraciones de cariño, tolerancia y comprensión, así como una ejecución empática de la realidad del tourette y, es fundamental asumir que el síndrome es algo con lo que vamos a tener que convivir todos los componentes de la familia. No es un problema que afecte solamente al enfermo, sino a todos nosotros. Si para los familiares es difícil convivir con un afectado, ¡lo es mucho más para el propio afectado!

Concluimos nuestra intervención con un slogan de la Organización Mundial de la Salud que tomo prestada de la Asociación Andaluza: Sí a la atención, no a la exclusión.

REFLEXIONES

Cuando estamos mal pensamos que el ST no se cura pero una estrategia es explotar los recursos que cada uno tiene para aprender a soportar y también el podernos comunicar con otras personas para que nos ayuden en los momentos malos.

La falta de concienciación en el entorno y el desconocimiento de la enfermedad son un problema, así en el Colegio cuando un niño tropieza con algo se pueden reír de él pero de otro con ST se ríen y se burlan constantemente.

Si los pacientes de ST en vez de callar, engañar u ocultar, hubiésemos contado lo que nos pasa desde siempre, hubiésemos adelantado mucho tiempo en solucionar nuestros problemas. Pero tampoco la sociedad nos ha dejado expresarnos seguramente por ignorancia además de por falta de sensibilidad; todavía causa morbo o es un tabú reconocer que se tiene un ritual o manía e incluso una terrible depresión.

Es mucho más importante que el paciente esté bien en su entorno aunque le queden algunos tics. Los tratamientos ayudan a los síntomas pero sabemos que no curan, esto lo tiene que saber el enfermo y la familia

Todos sabemos lo que es estar mal o enfermos, algunos síntomas nos hacen sufrir, otros son una defensa del organismo y otros perjudican al entorno más que al afectado (por ejemplo un carraspeo); así pues habría que debatir quien tiene que curarse si el afectado de ST o los demás que no aceptan lo que éste tiene. De manera que la terapia ya sea psicológica o farmacológica debe de paliar los síntomas que hacen daño al paciente y si las demás personas no están bien pues que también tomen un tratamiento. Además de lo anterior hay que tener en cuenta síntomas que hay que dejar expresar libremente al igual que no se impide a nadie toser o estornudar.

Otra cosa es lo que pasa de puertas para adentro en una casa, aquí se desarrolla la parte más dura del ST, la familia cuenta y explica sólo algo de lo que sucede, así existe una mala información sobre todo cuando el afectado es un niño/a o adolescente que no hablan o no se les hace mucho caso.

Un testimonio escrito suele ser más claro y veraz que lo que se cuenta por muchas personas que al hablar sufren un bloqueo, no estaría de más que nos acostumbremos a llevar a la consulta del especialista “nuestra historia”

Salud Jurado Chacón: 49 años afectada de ST y TA.

TESTIMONIOS

Primer Testimonio: Josefina Vergara Lalmolda.

Integración escolar

Padezco Síndrome de Gilles de la Tourette y soy madre de Bruno Crespo Vergara que también lo padece.

Hace unos meses, nos encontrábamos de viaje y sonó el móvil: era Salud, quería comentarme algo y pedirme un favor; me contó los preparativos referentes a este Congreso y me rogó que asistiera a él para explicar la experiencia por la que ha pasado mi familia. No podía negarme, pues ella, Salud, fue una persona importante en un momento en el que, ni mi familia ni yo misma, podíamos salir (ni sabíamos cómo) de una situación delicada y devastadora.

Devastadora porque nuestro núcleo familiar estaba sin rumbo por motivos de escolarización de nuestro hijo, Bruno. Él, Bruno, (como he dicho) padece el síndrome de Tourette. Le fue diagnosticado a temprana edad, pero ni los informes médicos, ni la buena disposición de su médico neurólogo y tampoco nuestro empeño, ni nuestros esfuerzos por hacer las cosas bien le sirvieron a nuestro hijo, para que fuera tratado con normalidad dentro de su síndrome, en el ámbito escolar. Más bien fue al contrario.

La etapa escolar de mi hijo fue buena hasta que comenzó 5º de E.G.B. Tanto en preescolar como en los cuatro cursos de primaria anteriores a éste, mi hijo era como todos, un niño que estaba dentro de la normalidad y progresaba (como dicen los profesores) adecuadamente.

Fue unos meses antes cuando observamos cierta hiperactividad y algunos síntomas. Nos pusimos en contacto con el médico y, después de varias consultas, le confirmo a mi esposo que Bruno padecía el ST. En aquellos momentos yo ignoraba que mi enfermedad pudiera ser hereditaria, pero sí que lo sospechaba, hasta que mi esposo me comentó la charla que había tenido con el neurólogo y la posterior confirmación.

Cuando comenzó 5º curso, tuvimos la mala suerte de que le cambiaron de profesor y digo esto porque, hasta entonces, nadie se había quejado del

comportamiento de Bruno, pero, a partir de ahí, este nuevo profesor no lo dejó vivir en ningún momento. Dirigió entonces sus quejas al equipo directivo, entonces fue cuando ellos se ofrecieron a lo que llamaron “ayudar al niño”: flaco favor el que le hicieron. El Director se hizo pasar por profesor y psicopedagogo (cosa incierta, de la cual nos enteramos en un juicio posterior). Le mandaba ejercicios de relajación y a nosotros nos decía que mano dura con el niño, que si no lo hacíamos así cuando creciera podría incluso llegar a ser un delincuente.

En aquel momento nosotros estábamos desorientados, no sabíamos cómo actuar y decidimos ayudar en todo lo posible porque ellos eran los profesionales en educación. El tiempo nos fue dejando ver que algo no funcionaba.

En la siguiente consulta que mantuvimos con nuestro neurólogo, le comentamos todos los hechos y “se llevó las manos a la cabeza”. Él nos dijo que no permitiésemos ese trato hacia el niño. Comentaré que mi hijo no quería ir a clase, que lloraba todas las noches y nos contaba que le avergonzaban los profesores, que dejaban que sus compañeros se riesen de él. Llegó a ser tan grave que la propia Jefa de Estudios prohibió a Bruno que hiciera las salidas culturales que programaban para el curso, incluidas también las de ocio. A mi hijo le maltrataron psicológicamente e incluso físicamente.

Un día en clase de inglés (que le impartía el propio Director), le gritó al niño y le dijo que no repitiera lo que él decía, que le obedeciera o le iba a dar una bofetada que lo tiraba por la ventana. Así un día tras otro, viendo que aquello no era lo normal y sabiendo que ese año Bruno pasaría al instituto, decidimos denunciar al Director y a la Jefa de Estudios, además de al profesor de esos dos últimos cursos. Sirvió de muy poco.

Cuando mi hijo pasó al instituto para realizar la Educación Secundaria Obligatoria, el anterior Director había elaborado un informe equivocado del comportamiento de Bruno. Nosotros partimos otra vez de cero, con informes médicos y psicológicos. El propio neurólogo se ofreció para hablar con el Director y profesores del instituto. Nosotros repetíamos una y otra vez la causa del comportamiento, todos los síntomas y los tics de Bruno. No nos cansábamos nunca pero no servía de nada. Para ellos, el problema de Bruno radicaba en que era un niño mal educado, que no podía parar quieto, que repetía las frases del profesor y, así, se burlaba de

ellos. Con esto el que verdaderamente sufría era el niño pues había perdido la ilusión por ir a clase, tenía pánico y supimos que los compañeros se reían de él, le pegaban, le acosaban y todo esto a ojos del profesorado; y aún así para ellos siempre tenía la culpa Bruno.

Llegó un momento que tuvimos que volver a ir a buscar al niño a la puerta del instituto pues a la salida de clase le acosaban y le pegaban, le seguían hasta casa y aquello se convirtió en un infierno para todos nosotros. No podíamos dejarlo sólo, ni que saliera a la calle. Teníamos que salir con él a todos los sitios. En más de una ocasión estos compañeros llegaron hasta el portal de nuestra casa, llamaron al timbre insistentemente hasta quemarlo y nos tiraron piedras a los cristales.

En poco menos de cinco meses, tuvimos que poner hasta seis denuncias a menores, compañeros del instituto por acoso y malos tratos. El Director estaba informado, pero no hizo nada para evitarlo. Desde entonces le hizo la vida imposible y a nosotros mismos hasta que dijimos “basta” y nos enfrentamos, no sólo a él, sino a todos los profesores, pero esto no hizo más que empeorar la situación pues nos decían lo que teníamos que hacer y se permitían aconsejarnos para educar a Bruno. Dijimos que no, que mi hijo (como él ya sabía) tenía ST y que no podíamos repetirlo más, que le habíamos indicado como debía ser tratado y las necesidades que el niño tenía. Las cosas se pusieron peor, sobre todo para Bruno. Desde entonces, no había día que mi hijo no viniera a casa con una nota de expulsión y, los días que asistía a clase, lo sacaban sistemáticamente al pasillo. Le decían en su cara que molestaba y que no querían tenerlo en clase.

Aquello colmó nuestra paciencia, sobre todo la mía. Con cada nota de Expulsión que nos mandaban yo les contestaba con una nota de réplica. Un día me enfadé tanto que en una nota dirigida a la Jefa de Estudios le dije que estaba negándole a Bruno el Derecho Constitucional de la Educación. El Director al leerlo montó en cólera y nos citó en su despacho. Nada más entrar se dirigió a nosotros a voz en grito, incluso dando golpes en la mesa, fue cuando me levanté y en un tono de voz normal le recordé que yo no era alumna suya y que debía tratarme con educación, que estábamos de igual a igual, que los dos éramos adultos. No sé cómo pero logré que dejara de dar gritos, fue entonces cuando le dijimos que mi

hijo no acabaría el curso, que me lo quedaba en casa y que le entregaría un parte médico, alegando que Bruno no podía acabar ese año por enfermedad.

Así transcurrieron los tres cursos que Bruno pasó en ese instituto y digo tres porque 2º lo tuvo que repetir. Sus notas bajaron, no quería estudiar. A mí personalmente me decía que si lo quería que no lo mandara a clase, que lo estaban matando. Yo le contestaba que no podía dejar de ir al instituto, que era un deber ir a clase.

Mi hijo, por aquel entonces, llevaba cuatro años acudiendo a una psicóloga y ella nos decía que Bruno había perdido su estima, que había perdido incluso la ilusión y las ganas de seguir.

Estos últimos cursos, sobre todo el pasado, tanto mi esposo como yo fuimos muchas veces al Ministerio de Educación, para intentar hablar con tal o cual inspector, pero nadie tenía tiempo... Recuerdo que un día uno de los inspectores si pudo recibirnos. Le comentamos el problema y el trato que recibía nuestro hijo. Nos comentó que el curso ya estaba muy avanzado y no podíamos cambiarlo de instituto máxime con la problemática que presentaba Bruno; que él también era médico y nos entendía, pero que el único recurso que teníamos era llevarlo a un colegio especial para niños marginales porque en otro no lo admitirían. Salimos de allí totalmente entristecidos e impotentes por ver que salíamos de un mal sitio y nos querían meter en otro peor.

Pasadas algunas semanas, acudí a una reunión de una asociación que hay en Aragón para niños con problemas escolares. Contacté allí mismo con la orientadora de un colegio y estuvimos hablando largo rato; ella misma me facilitó el número telefónico de la Inspectora de Diversificación Escolar. Esta señora nos recibió amablemente y nos puso en contacto con el I.E.S. Virgen del Pilar y sobretodo con D. Narciso, el orientador del centro. Por fin después de muchos días grises parecía que iba a salir el sol.

Nos personamos en el nuevo centro y conocimos a su Directora, Jefe de Estudios y al propio D. Narciso, a partir de ahí las cosas empezaron a ir mejor. Se interesaron por el niño, su enfermedad, y quisieron hacer las cosas bien. Pidieron otro profesor de apoyo al Ministerio, pero desafortunadamente no nos lo concedieron. No por eso quedaron de brazos cruzados. Mi hijo había sido incluido

en una clase de integración, primero porque yo me había dirigido en su momento a Asuntos Sociales de la Dirección General de Aragón para que evaluaran la enfermedad de Bruno y tuviera mayor posibilidad de ser atendido más individualmente y en un aula con menos niños, pues su falta de concentración requería otra clase de aprendizaje.

Le concedieron una minusvalía de un 49%, con esto en las manos, los nuevos profesores, al no poder disponer de otro apoyo, elaboraron voluntariamente un horario en el que Bruno podía ser atendido. Unas clases las recibía con sus compañeros y otras individualmente para que el niño pudiera descansar cuando no pudiese controlar sus tics o el profesor le viese con falta de atención. Hasta aquí acabó el curso.

Este nuevo año, si Dios quiere, empezará los Módulos de Automoción, dentro de lo que se llama "Garantía Social". Sólo así mi hijo podrá encaminarse hacia su futuro y esperamos que sea mejor que su etapa escolar. Toda la familia hemos luchado sin descanso para que pudiera pasar esta mala experiencia de la mejor manera posible, haciendo siempre de lo negativo algo positivo y aprendiendo algo bueno de lo malo.

Queremos olvidar las largas esperas en las consultas de urgencias (debido a agresiones recibidas por nuestro hijo), las idas y venidas al despacho de nuestro abogado, los duros momentos esperando en comisaría, las miradas de odio puestas en mi hijo por sus compañeros en la fiscalía de menores, el miedo que nos llevó a pensar en cambiarnos de vivienda, las noches de insomnio llenas de sufrimiento, el desasosiego que se instaló en nuestras vidas, todos los días perdidos en el Ministerio de Educación..., pero no quiero olvidar la cara de Bruno cuando venía roto y triste y quería animarme diciendo "no pasa nada mamá".

Quiero hacer una mención de agradecimiento al I.E.S. Virgen del Pilar y especialmente a su orientador D. Narciso; él me hizo volver a confiar en los profesionales de la docencia y me demostró que cuando hay buena voluntad se traspasan todas las barreras. También quisiera dar las gracias a Salud que siempre ha estado ahí cuando le necesitaba, que es la responsable de que hoy estemos aquí, de que yo sepa "de cabo a rabo" lo que es el Tourette, de sentirme

bien pensando que sólo tengo ST y no otra enfermedad, de todas las veces que me ha dado ánimos para seguir adelante.

Segundo Testimonio: Emilio Pérez Espinosa

Yo tenía 3 añitos y empecé a hacer movimientos con las piernas, la cabeza y las manos; mi madre no lo notaba y le dijo una vecina “mira lo que hace tu hijo”; entonces esta enfermedad no se conocía, mi madre me observó y me llevó al médico.

Mis amigos del colegio no comprendían, se reían de mi y me trataban como a alguien que yo no era. Yo estaba en tratamiento y conforme crecía quería asimilar pero pasé una época muy mala, amargado, deprimido, tenía cada vez una costumbre, la gente me criticaba.

Mi madre me daba ganas de vivir y me animaba al igual que lo hacían mis hermanos. Dejé el colegio por la enfermedad y sufrí mucho por falta de entendimiento; las personas, alumnos y profesores se cansaban de mí.

Es una enfermedad que necesita mucho y yo quiero que se gaste más en investigar.

Tercer Testimonio: Emilio Martín Alonso

Es importante hacer hincapié en la integración laboral del enfermo con ST. Hay uno obstáculos que son los siguientes:

- los tics porque la imagen cuenta y en ello invierten los empresarios. Cuanto más complejos son los tics menos los entiende la sociedad y esto es por la ignorancia que es el peor de los estados. A un individuo que tiene tics no se le pone a tratar a un cliente porque éste se pone nervioso o se molesta y se puede ir sin hacer la compra o realizar el servicio; los empresarios tienen miedo porque el dinero es muy miedoso.
- la impulsividad también es un factor mal visto por la sociedad. Los ST actúan según el primer pensamiento y esto es muy arriesgado sobretodo en el mundo del trabajo.

Podríamos optar a un puesto de minusválido pero actualmente tenemos mucha salud para ser minusválidos según los Centros de Valoración.

No podemos irnos de aquí sin decir que nos escuche el CERMI, los Centros Base de todas las Autonomías, la ley que regula las minusvalías.

Algunas soluciones actuales a nuestros problemas laborales son el empleo público aprobando un examen y el trabajo por cuenta propia. Una vez que el paciente con ST está trabajando, la integración en el puesto de trabajo debe ser posible como cualquier trabajador, pero de cara al público esta persona con ST no es recomendable porque puede desembocar en agresividad cuando llega un cliente conflictivo y se pone nervioso. Yo cuando estaba en la Delegación de Alumnos de mi Facultad y oía chillar a los compañeros también chillaba pero no se puede ser así.

Por último hay que buscar estímulos para seguir en el trabajo porque si hay mucha rutina diaria sin ningún refuerzo positivo ese paciente con ST pierde el encanto por el trabajo. En el ST es muy importante la recompensa y como ya se ha hablado en este congreso todos buscamos la recompensa desde que nacemos.

Cuarto Testimonio: Salud Moreno Jurado

Tengo 16 años, nací después de un embarazo de mucho estrés y exceso de trabajo por parte de mi madre. Desde mi nacimiento he padecido diversas dolencias pero la más importante de ellas es el ST, síndrome que también sufre mi madre desde su infancia pero que no identificó hasta sus 46 años de edad cuando, al leer un libro llamado “Los tics y sus trastornos” llegó a la conclusión de que yo también tenía esta enfermedad. En noviembre de 1998 nos lo confirmó el neurólogo.

A los 9 meses de edad yo ya construía frases y hablaba compulsivamente sin agotarme, (cosa que sigo haciendo en la actualidad). Con dos años mi madre me enseñó a leer y a partir de entonces yo “escribía” cuentos sin texto, solamente ilustraciones de historias que la mayoría de las veces me inventaba; más tarde empezaría realmente a escribir.

En 1.991 comencé a ir a un Colegio Público cercano a mi casa y allí estuve durante nueve cursos hasta junio de 1.999. Mientras todos mis compañeros aprendieron a leer en el 2º curso de Preescolar, yo me salté la primera Cartilla y pasé directamente a la segunda. Era de las más inteligentes de mi curso, aunque muy lenta y perezosa a la hora de hacer el trabajo en clase. Hablaba sin parar, interrumpía las clases e incluso corregía a los profesores con frecuencia.

Creo que por aquella época ya tenía tics, sobre todo en abdominales, cuello y extremidades. Además, ahora sé que los saltos que daba continuamente, intentando tocarme el trasero con los talones (por lo que los niños me decían “la canguro”) se debían al ST. También guiñaba los ojos (salía así en muchas fotografías) y arrugaba la nariz (tic que conseguí quitarme porque me decían que estaba muy fea). Más tarde tuve mi primer tic fónico (que aún tengo) que consistía en carraspear continuamente sin necesidad. Tenía fobia a las arañas y gusanos, miedo a la oscuridad (como la mayoría de los niños) y a los extraterrestres, este último desde que vi la película infantil “E.T.” (esta obsesión me duraría varios años).

Siempre he sufrido falta de psicomotricidad y no aprendí a diferenciar la derecha de la izquierda hasta muy mayor; debido a esto y también un poco a mi pereza y falta de concentración, tuve dificultad en la asignatura de Educación Física desde la primera etapa escolar. Por ejemplo, durante un partido de fútbol hacía giros innecesarios y saltaba continuamente, lo cual me distraía aún más.

Tenía (y tengo) mucha imaginación. En mi casa solía jugar sola sin aburrirme (soy hija única), leer, oír música, dibujar, cantar, bailar, disfrazarme, etc. Mi creatividad y buena memoria me han ayudado a sacar los cursos sin apenas estudiar y sólo con lo que oía en clase obtenía sobresalientes y buenas notas en general, hasta 2º de Secundaria, cuando con trece años, saqué mi primer suspenso (en un examen de matemáticas). En clase solía dibujar o escribir cartas a mis familiares mientras el profesor explicaba, y por supuesto yo, hablaba sin parar con mis compañeros. En el colegio era muy desordenada, sin embargo en mi casa era el extremo contrario, muy ordenada, lo que me inculcó mi madre desde muy pequeña. Quería hacer muchas cosas y muy rápido y casi nunca las terminaba porque quería empezar cosas nuevas.

La relación con mis compañeros de clase fue normal hasta los 9 años, cuando empecé a sentirme marginada (aunque en realidad siempre lo había estado) por mi inteligencia y falta de psicomotricidad; además hubo una compañera con la que siempre tuve mucha rivalidad y que se empeñó en hacerme la vida imposible (y lo consiguió). Llegó a amenazarme y me acosaba continuamente para buscar guerra y humillarme (mi madre siempre me decía que poseía muchos bienes materiales pero le faltaban algunas virtudes que yo tengo, por lo que no conseguía cierto liderazgo). Yo tenía dos grandes amigas con las que, durante los recreos, sentadas o paseando por el patio del colegio, hablaba e inventábamos historias. A una de ellas le pegaba compulsivamente, sobre todo en la cabeza, y luego me sentía culpable y arrepentida. Era impulsiva, dominante, me gustaba llevar la razón y ser el centro de atención.

En el 6º Curso de Primaria, con once años, empecé a estudiar música en un Conservatorio por mi propia voluntad. Tengo un oído, una voz y un sentido del ritmo bastante buenos por lo que el solfeo se me daba muy bien; para el piano tenía más dificultad, entre otras cosas porque apenas practicaba (por pereza).

Durante el curso 1.998 – 1.999 comenzó una de las peores etapas de mi vida, coincidiendo con el principio de mi adolescencia. Yo ya había tomado Tranxilium pediátrico y Polibutim debido a mis continuas quejas gastrointestinales, sin embargo esta medicación que me recetó el pediatra (que decía que todo era a causa de mis nervios) no me hizo efecto, así que empezamos a ir a un psicólogo que dijo que yo tenía una gran fobia difícil de curar y al que no volvimos. En noviembre de 1.998 empeoró la situación al comenzar el tratamiento con Haloperidol que me recetó el neurólogo. Me sentía muy deprimida, lloraba para no ir al Conservatorio, siempre tenía sueño, temblores y mucho frío, me quedaba casi dormida en clase de música, por lo que no me enteraba de nada y eso me causaba más preocupación. Sólo quería dormir, porque mientras dormía no tenía problemas, o morirme, porque yo pensaba que era una forma de estar dormida para siempre. Continuamente lloraba y hablaba de la muerte con mi madre; casualmente en 1.992 también ella sufrió una fuerte depresión debida al tratamiento con Haloperidol. Al final, el neurólogo me retiró este medicamento y nos recomendó a un psiquiatra. Éste me pidió que hiciera un dibujo de las personas y animales que habitaban en mi casa, mientras hablaba con mi madre;

al cabo de 80 minutos sin apenas haber hablado conmigo llamó aparte a mi padre para decirle que yo no tenía nada y que mi madre no debía preocuparse tanto, por lo que tampoco volvimos a su consulta.

Un psiquiatra infantil me hizo una exploración psicológica mediante el test Rorschach y un T.A.T.; también pidió a un neurofisiólogo que me hiciese una exploración electroencefalográfica que descartó otras patologías. Iba a la consulta del psiquiatra todos los meses, seguía una terapia de apoyo y me regulaba la medicación. Empecé tomando Dorkem y Tranxilium, luego Prozac y Tranxilium, más tarde se cambió el Prozac por el Seroxat, tomé Tiaprizal y también Seroxat y Risperdal, éste último lo tuve que dejar porque aumentó considerablemente mi peso.

El 24 de agosto de 2.000 mi madre y yo fuimos a Salud Mental en Lucena, nos atendió un psiquiatra, quien estuvo de acuerdo con el diagnóstico y se portó muy bien con nosotras, por lo que volvimos para pasar revisión el 21 de septiembre. El 23 de septiembre del mismo año tuvimos la Presentación de la Asociación Andaluza de Pacientes con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados (A.S.T.T.A.), de la que mi madre es miembro fundador además de Presidenta y mi padre Tesorero.

Durante el curso 2.000 – 2.001 empecé 3º de Secundaria Obligatoria (que acabé con muy buenas notas) en el Instituto de Secundaria Manuel Reina, en el que mejoró mucho mi estado de ánimo y autoestima y conseguí integrarme totalmente, ya que la gente no presta tanta atención a todo lo que hace cada una de las personas y hay muy buenos profesores.

En el verano de 2.001 probé la terapia de la Acupuntura para canalizar la energía. Es un método totalmente indoloro, en mi caso ocho agujas repartidas en pies, piernas, manos, muñecas y cabeza. Aunque este médico, que hizo su especialidad en China, nos comentó que había personas con tics en ese país que habían mejorado ingresados en el Hospital y a las que se les administraba el tratamiento una o más veces al día, en mi caso no resultó porque sólo recibía una sesión por semana a pesar de que él me recomendó un mínimo de tres (los viajes y el tiempo fueron el impedimento principal).

En la actualidad tengo tics faciales (abrir la boca, cerrar los ojos, arrugar la nariz), mover el cuello, obsesión por la simetría en los movimientos (en especial los de las manos), tics en las extremidades, abdominales, fónicos (carraspeo y gritos) y en algunas ocasiones ecolalia (aunque me la reprimo porque me da mucha vergüenza). Tengo obsesión por la limpieza, cambios de humor constantes que en ocasiones me dificultan poder hacer una vida normal, crisis de pánico y ansiedad que intento calmar la mayoría de las veces comiendo.

Este curso pasado he hecho 4º de Secundaria, que he acabado con muy buenos resultados, no sin algo de esfuerzo, como aquellos años de mi infancia en que me presentaba a los exámenes casi sin haber leído el tema el día anterior, pues a medida que pasan los cursos todo es más difícil y los profesores son más exigentes, así que he tenido que estudiar y repasar. Ahora voy a empezar 1º de Bachillerato, sé que tengo que esforzarme al máximo, ya que las notas que saque en este curso y el que viene me hacen media para la Selectividad, así que voy a intentar sacar lo mejor de mí misma, ser constante y estudiar todos los días, así como no dejar de hacer kárate, igual que hice con la mecanografía y la música.

Por último quiero agradecer a mis padres todo su apoyo y comprensión, así como su paciencia, y decir que gracias a A.S.T.T.A. he conocido a personas que padecen el ST al igual que yo. Eso me ha ayudado mucho porque así sé que no soy la única, que no estamos solas. Gracias a esto he podido saber muchas cosas sobre mi enfermedad, y así conocerme mejor a mí misma y saber por qué hago ciertas cosas que yo consideraba que estaban mal. Ahora sé que no es por mi culpa.

PREGUNTAS (P) Y RESPUESTAS (R)

P- Tengo un hijo muy inteligente pero no acepta lo que le pasa, se niega al tratamiento y aunque en público no se le nota, en casa se desata, ¿debo esperar a la edad simbólica de 18 años que remite la enfermedad?, ¿se pondrá peor?

R- Dependiendo del nivel de intensidad de los síntomas y de las interferencias se decide si hacer tratamiento o no. Si están empeorando los tics quizás hay que plantearlo como algo necesario porque la enfermedad continúa; hay riesgos y beneficios con los fármacos y dependiendo del nivel de interferencia habrá que darlos o no.

P- ¿Es la agresividad algo normal en la enfermedad o es por el sufrimiento de ser agredido por el ambiente?

R- La agresividad, como un síntoma más, puede nacer de la impulsividad por la falta de inhibición característica del ST.

P- ¿Se puede considerar un tic el hecho de que un niño cuando algo no le sale bien empiece a tener coprolalia?. En el papel como padre, si el niño me insulta le reprimo y hace efecto, pero se introduce un elemento de discusión entre el padre y la madre ¿es efectiva la respuesta contundente?.

R- Es difícil diferenciar si el taco es un tic o es lo que se hace en la vida diaria cuando algo no sale bien y se insulta, pero si pensamos que la coprolalia es un síntoma la respuesta contundente se debe evitar, algo así como cuando vemos que un niño diabético se desmaya.

P- Con los neurolépticos pueden aparecer otros tics diferentes a los que se quieren evitar ¿se tiene que suprimir el tratamiento?

R- Es muy difícil saber si se debe o no al neuroléptico. Es más bien en un paciente que no tiene ST que tenga un tic tardío debido al tratamiento. Pero siempre hay que valorar el efecto secundario y si el riesgo es mayor que el beneficio. Los neurolépticos atípicos tienen menos efectos secundarios. Tras la retirada del neuroléptico pueden o cambiar, disminuir o aumentar los efectos secundarios.

P- ¿Con fisioterapia las posturas son más correctas?

R- Es muy buena para la agilidad y el control del equilibrio, porque es una educación por ejemplo de la marcha.

P- ¿la hipersensibilidad va ligada al ST?

R- En general las personas con ST son más sensibles a ver imágenes o a un evento; hay una gran vulnerabilidad al estrés postraumático que es un trastorno de ansiedad.

P- Cuando he hecho ejercicio físico continuado me he encontrado peor y también me afecta la temperatura.

R- Se ha visto en algunas personas que el ejercicio físico aumenta los tics. También el estrés térmico existe, a medida que aumenta la temperatura lo hacen los tics.

P- Cuando me mira una persona me encuentro peor.

R- Es un tic reflejo provocado por estímulo externo, capturado por el entorno o con una respuesta de sobresalto exagerada.

P- ¿Los estímulos positivos también pueden aumentar los tics?

R- Sí, por ejemplo ir de camping o estar en una boda.

P- ¿Los rituales, miedos o pensamientos de hasta ocho horas, hacen necesaria una disciplina?

R- Si porque el paciente no permite nada y tiraniza. La terapia cognitivo-conductual lleva al autocontrol y también los psicofármacos.

P- ¿Es un tic hacer preguntas tan rápidas que sólo se entiende lo último?.

R- Por un lado es una atipia del lenguaje y por otro una pregunta compulsiva.

P- Mi hija piensa si puede desarrollar el ST más tarde ya que su hermano lo tiene y ella no.

R- El punto de corte de 18 a 21 años es arbitrario. Existen ST en etapas más tardías pero son las menos.

P- Mi hijo diagnosticado a los 7 años ya con un mes tenía movimientos de cabeza y fobia a la luz ¿ mi hijo nació con ello?.

R- Muchos padres comentan que incluso los movimientos intrauterinos eran mayores que en embarazos de niños sin ST. En general el primer tic que aparece es el que más perdura.

P- El psiquiatra me dice que debo educar a mi hijo con ST como a la hermana que no lo tiene; entonces cuando tira algo no sé si es que tiene una necesidad o no, no sé si lo hago bien o no.

R- Es verdad que hay que educar igual cuando hay varios hijos y con unas pautas. Pero lo importante no es lo que se hace sino cómo se hace. La educación en el entorno es importante. Yo no pretendería que a un niño deficiente visual se le eduque con los medios tradicionales, los objetivos se mediatizarían según sus necesidades, nadie se ofendería si lo llevamos a un cine y no ve la película, tratamos de potenciar por ejemplo su capacidad olfativa o táctil. Las vías que procesan la emoción pueden no ser las mismas en un niño que en otro incluso la consigna que se le dé. Hay que armarse de mucha paciencia para explicarle que no arroje por ejemplo un vaso, no penalizarlo y que el niño trate de explicar que le vendría bien para entre todos buscar la mejor manera. La tolerancia será diferente y hay que hablar con la hermana/o y explicar por qué.

P- Para nosotros como padres es una carga tener que explicar al chico, y no sabemos cuando lo hacemos bien; si pudieran haber normas básicas sería mejor.

R- Todos los padres nos equivocamos y debemos buscar un equilibrio armónico entre todas las soluciones. La receta mágica no existe, es una dosis de paciencia, de sentido común y de observación. Sobre la marcha la conducta de los padres va a generar una respuesta en el niño/a con ST. Cuando algo sale mal siempre se puede reconducir el dialogo y dejar claro que hay que guiarlos y respetarlos como personas y escucharlos no siempre con el oído sino también con el corazón. La autoestima viene primero en casa, por ello hay que dejar claro que le comprendes, que lo respetas y que lo aceptas. También hay que ver que es lo que intento corregir o modificar.

P- ¿Qué opinas sobre los grupos de autoayuda?.

R- Funcionan muy bien en algunas problemáticas. Tienen de bueno que cuando la gente se integra en un grupo la problemática se comparte. El congreso está actuando como un grupo de autoayuda. Son buenos si se manejan bien. Ves que

no estás sólo, que hay distintas maneras de vivir y resolver los problemas. Todo lo que es información enriquece. Debe de estar bien coordinado, tratar de llevarlo con objetividad, quitarle a veces cierta carga emocional y ver que cada situación es distinta, no todas las soluciones son iguales. También a nivel institucional las asociaciones son muy importantes.

P- Mi hijo de 17 años a veces tiene miedo como un niño más pequeño; cuando se haga un hombre ¿será un problema?

R- Es normal que a veces parezca un niño y hay que respetar los tiempos de juego, etc. no preocuparse en caso de que el chico vaya bien. Los miedos son normales, en caso contrario pareceríamos temerarios y desapareceríamos como especie. Se combaten enfrentándolos poquito a poco (por ejemplo “detrás de la sábana no hay nada”). Cuando el niño vaya viendo que tiene recursos para enfrentarse al mundo, la confianza se construye poquito a poco sobre todo en la casa.

P- El biofeedback ¿es eficaz en el ST?

R- El biofeedback es una de las técnicas que se utiliza en terapia psicológica que iría integrado en un paquete y en él la terapia farmacológica. Su objetivo se basa en técnicas en las que la persona trabaja con unas máquinas, la persona fija su atención en una variable fisiológica y tiene que ver que es capaz de controlar lo cual aumenta las expectativas de eficacia, así se sabe por ejemplo cuando se está en un mal momento. Todo lo que ayude a generar tranquilidad y disminuir la ansiedad está bien como terapias psicológicas alternativas.

CONCLUSIONES DEL CONGRESO

La A.S.T.T.A., como organizadora del congreso, asesorada por los ponentes y teniendo en cuenta lo expuesto en las distintas Ponencias, los debates y las manifestaciones de los participantes, ha acordado elevar, a modo de conclusiones las siguientes:

Dra. Salud Jurado Chacón. Coordinadora y Presidenta de la A.S.T.T.A.

1. Solicitud al Ministerio de Educación y Ciencia y a todas las Universidades Españolas de incluir al menos la definición y criterios de diagnóstico del Síndrome de Tourette en las disciplinas correspondientes, como base fundamental para acabar con la ignorancia casi absoluta que sobre este tema ha predominado en nuestro país y por la cual hemos padecido: diagnósticos falsos, terapias no adecuadas y falta de atención sanitaria, educacional, social y laboral.
2. Promocionar y fomentar la investigación básica y su aplicación inmediata, del Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados (ST y TA) en las áreas correspondientes.
3. Pedir a la Administración que potencie la formación de profesionales y faculte a los que ya tenemos para crear una red de expertos y centros de referencia.
4. Facilitar al paciente el acceso a las consultas de los especialistas más idóneos.
5. Exigir que los profesionales dictaminen informes claros y valoraciones precisas sobre todos los síntomas de los pacientes cuando acuden a las consultas, así como que se les derive a otras si fuese necesario para ahondar en el conocimiento de todos los males del enfermo y de las terapias más adecuadas.
6. Elaborar una base de datos nacional sobre el ST y TA a través de:
 - Las aportaciones que hagan las Asociaciones españolas
 - Los ficheros de la Administración
 - Captación de posibles pacientes y personas vulnerables a padecer la enfermedad, mediante campañas de información, divulgación y sensibilización.
7. Colaborar y participar con los poderes públicos en la consecución de los derechos individuales y colectivos reconocidos por la Constitución.
8. Obligar a la sociedad en general a cumplir normas básicas constitucionales para que desaparezca el rechazo, marginación y aislamiento del afectado.

9. Reclamar una revisión de la valoración de minusvalía ya que la legislación vigente no está adecuada para interpretar las incapacidades que nos afectan para el normal desarrollo de la vida diaria.

10. Promover a corto plazo la solución a graves problemas para que los síntomas del ST y TA no debiliten al paciente con riesgo de causar degeneración de alguna parte de su organismo, el sufrimiento se minimice y se alcance la salud mental y corporal que permita lograr una calidad de vida lo más favorable posible.

11. Implicar a las Instituciones privadas para que aporten recursos humanos y económicos como ya lo hacen con otros colectivos. Igualmente nosotros debemos conseguir que el porcentaje de libre disposición de los impuestos fiscales repercuta en nuestras familias como ya lo hacen otras Asociaciones, Fundaciones y ONGs.

12. Reunión trimestral de los representantes legales en España de las Asociaciones para pacientes con ST para seguir aunando esfuerzos en la defensa de los pacientes.

13. Formar grupos multidisciplinarios que trabajen con las Asociaciones para que a través de propuestas en el plano clínico, familiar, escolar, laboral y social, se elabore el Libro Blanco del ST y TA en el que se analice la situación en la que se encuentra el colectivo de afectados por el ST y TA, se plasmen los conocimientos más avanzados que tenemos en este momento y se propongan líneas de actuación consensuada para dar cobertura de atención a las personas que padecen la enfermedad y a los familiares que conviven con ellas y les ayudan.

14. Atención personalizada y continuada por parte del equipo multidisciplinario coordinado (rehabilitación, psicoterapia, trabajador social, etc.).

15. Valoración continuada del enfermo e información a sus familiares en la etapa escolar mediante el Equipo de Orientación Educativa en la educación primaria y del Orientador en la secundaria.

16. Las empresas deben aumentar sus esfuerzos para incluir, mantener y promocionar a las personas con ST y TA en su plantilla y los sindicatos deben contribuir a lo anterior asegurando de forma adecuada la representación de los mismos en su trabajo.

17. Los Medios de comunicación deben crear y fortalecer alianzas para mejorar la imagen de nuestro colectivo y potenciarla como reconocimiento a la diversidad

humana además de confirmar los aspectos positivos y cualidades en las que destacamos respecto a otras personas.

18. Preparar Mesas de trabajo en las que mediante Análisis DAFO (debilidades, Amenazas, Fortalezas, Oportunidades) busquemos el ir avanzando en la mejora de nuestros problemas.

Dr. César Soutullo Esperón. Psiquiatra Infantil en la Clínica Universitaria de Navarra

1. El ST y los trastornos por tics no son tan poco frecuentes como se cree. La prevalencia de vida del ST oscila entre el 0,1 y el 1%, y el total del espectro de los trastornos por tics del 0,5 al 2%. Hasta un 13% de los niños pueden tener algún tic durante su infancia.

2. No existen buenos estudios sobre la epidemiología de este trastorno en España.

3. La baja prevalencia teórica de estos trastornos puede ser debida en parte a una falta de reconocimiento por los profesionales médicos, debido en parte a falta de formación específica en esta área.

4. El ST tiene una importante comorbilidad psiquiátrica asociada, como trastorno por déficit de atención e hiperactividad, trastornos de ansiedad (especialmente trastorno obsesivo-compulsivo), y trastornos del humor. Por ello, además del neuropediatra que realizará el diagnóstico y tratamiento de los tics, es necesario la colaboración con un psiquiatra infantil y de la adolescencia para trabajar con los problemas psiquiátricos que aparezcan en los pacientes.

5. La función de las asociaciones de padres de niños afectados es fundamental para concienciar a los colegios y a las administraciones públicas sobre las necesidades específicas de estos niños.

6. Recomendaciones :

- Para mejorar la formación de los profesionales de atención primaria (pediatras, médicos de familia) son necesarios cursos de formación sobre el ST y TA.
- También son necesarios cursos de formación destinados a profesores, educadores, pedagogos y psicólogos de los colegios, para poder conocer mejor las necesidades de estos niños y entender sus limitaciones y sus puntos fuertes, así como la manera de mejorar su rendimiento en clase y su

integración con los otros alumnos. Es imprescindible que los profesores defiendan a los niños con ST de posibles acosos y abusos físicos y psicológicos, insultos y agresiones por parte de otros niños de la clase.

- Recomiendo que para la edición del próximo congreso se haga más publicidad en hospitales y centros de atención primaria, así como en colegios e institutos, a través de las Consejerías de Salud y Educación de las administraciones locales. Así conseguiríamos que en futuras ediciones hubiera más asistentes pediatras, médicos de familia, profesores y educadores de los colegios.
- Se debería hacer un listado de profesionales de todas las disciplinas implicadas, interesados y con experiencia en el ST y colgarla en la página web de la Asociación, para que los padres de cualquier provincia puedan saber qué recursos hay en las ciudades más cercanas para sus hijos.

Dra. Esther Cubo Delgado. Neuróloga. Asesora de la Asociación Madrileña de pacientes con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados (A.M.P.A.S.T.T.A.)

He tenido la gran suerte de haber podido participar y asistir al primer congreso de Guilles de la Tourette desde diferentes perspectivas; en primer lugar como neuróloga ponente, especialista en trastornos del movimiento, y en segundo lugar como madre de una niña de cinco años con el Síndrome de Guilles de la Tourette. Ha sido una experiencia maravillosa, multidisciplinaria, donde los pacientes, familiares y profesionales en diferentes áreas concernientes al mundo sanitario, educativo, laboral, y estatal hemos podido aprender unos de otros.

La organización del congreso ha sido difícil pero ha culminado con un gran éxito. La asociación andaluza, y especialmente su presidenta Salud Jurado y su familia han demostrado que el tesón y la ilusión superan las dificultades. Han logrado tocar y crear diferentes ambientes, un ambiente científico y serio, llevando gran cantidad de profesionales de reconocida calidad, otro humano, con los testimonios de varios pacientes y familiares. Algunos de los ponentes eran personas sencillas, que desgraciadamente no habían tenido la oportunidad de poder realizarse profesionalmente y humanamente como ellos hubieran querido porque el ST se lo había impedido. Constantemente pedían perdón porque no encontraban las palabras, o porque en ese momento realizaban tics, pero no

importaba, eran animados a seguir expresando sus experiencias e ilusiones, con gran acogida del público.

Es también de destacar el público que ha asistido al congreso. Han acudido de diferentes autonomías, muchos de ellos han tenido que pedir permiso en sus trabajos, sufragarse los gastos del viaje, pero han permanecido fieles durante las largas horas del congreso, y han preguntado. Por primera vez se les ha permitido preguntar a diferentes profesionales sus dudas, y se les ha dedicado una atención especial, y directa. Una paciente mía que ha acudido al congreso, cuando ha vuelto a la consulta, lo primero que me dijo fue gracias por haberle informado y por haber tenido la oportunidad de haber visto, y conocido otras personas con el ST. Ha podido observar que allí nadie era criticado por realizar tics en público, la coordinadora del congreso realizaba constantemente tics pero eso no le restaba importancia a su persona, sus objetivos cumplidos, su inteligencia, y su comprensión hacia los demás.

Por último destacar la gran repercusión que este congreso ha tenido en los medios de comunicación, por primera vez en España. Gracias a este congreso se han podido establecer relaciones internacionales con otras asociaciones como la Tourette Síndrome Association de los Estados Unidos. Su vicepresidenta, ha acudido a mostrarnos los orígenes y desarrollo histórico de esta organización, que actualmente promueve la investigación e integración de los afectados. Pero también gracias a este congreso se han podido establecer relaciones nacionales. Las diferentes asociaciones, como la nacional, madrileña, la andaluza y la futura aragonesa se han conocido por primera vez, compartiendo objetivos comunes.

Este ha sido el primer congreso nacional, pero tanto los profesionales como los afectados, sentimos y expresamos en su momento la necesidad de que en un futuro se haga una reunión anual para poder seguir compartiendo las experiencias y últimas novedades científicas sobre este síndrome.

Dr. Marcelo L. Berthier Torres. Neuropsiquiatra. Socio de Honor y colaborador de la A.S.T.T.A. Departamento de Medicina y Dermatología. Universidad de Málaga

Hay que destacar que este congreso no ha sido sólo para profesionales sino para afectados y familiares pues es importante conocer sus opiniones y que nos transmitan su información.

Es bueno promocionar y fomentar el conocimiento del ST y TA y el impulsar grupos multidisciplinarios.

Es muy grato que además de la A.S.T.T.A. hayan estado otras asociaciones, particularmente la Tourette Síndrome Association de los Estados Unidos, pues para cualquier Asociación Europea es un prestigio que la asociación americana avale estos eventos.

Dra. Dolores Jurado Chacón. Profesora de Educación para la Salud. Departamento de Medicina Preventiva y Salud Pública. Universidad de Granada.

De acuerdo con J. Jankovic “el primer paso en el tratamiento del ST es la propia educación del paciente, la familia, los educadores y las personas de su entorno escolar, laboral y social”.

Para educar al paciente, la familia y la sociedad es necesaria la formación de diferentes profesionales relacionados con la salud (médicos, psicólogos, enfermeros, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, trabajadores sociales) y de los educadores. Un mayor conocimiento sobre el ST en estos profesionales contribuirá en gran medida a un mejor diagnóstico y tratamiento farmacológico y educativo de estos pacientes.

Dra. Diana Rut Vasermanas Frega. Psicóloga. Asesora de A.M.P.A.S.T.T.A.

De mi asistencia y participación al Primer Congreso Nacional sobre el Síndrome de Tourette, he extraído las siguientes consideraciones:

- El congreso ha sido para mí una experiencia sumamente enriquecedora, que no sólo me ha permitido ampliar y profundizar mis conocimientos sobre el ST, sino que también me ha permitido conocer vivencias, sentimientos y dificultades de los pacientes a través de las ponencias y aportaciones realizadas directamente por las personas afectadas y sus familiares.
- Las ponencias y trabajos han sido de primer nivel, tanto por el rigor científico y la profesionalidad de los presentados por los profesionales de la Salud vinculados al ST, como por la emotividad, veracidad y claridad de los expuestos por las personas afectadas de uno u otro modo por el síndrome.

- Considero de gran importancia que los organizadores tuviesen en cuenta la necesidad de un enfoque multidisciplinar, y el congreso contase con la intervención de neurólogos, psiquiatras, psicólogos, expertos en genética y farmacología, periodistas, responsables de educación, representantes de asociaciones nacionales y extranjeras, familiares y los propios afectados/as por el ST.
- La diversidad de enfoques y el intercambio de opiniones ha permitido obtener una visión muy completa de todos los aspectos y variables que inciden en la consideración y tratamiento del ST.
- Otro aspecto que denota la relevancia del congreso es que ha servido para favorecer el contacto y la colaboración entre las distintas asociaciones españolas y establecer un vínculo de inestimable valor con la asociación de los Estados Unidos.
- En lo respecta a hospedaje, traslados y atención a los asistentes, destacar el trabajo e interés de los organizadores, especialmente de doña Salud Jurado Chacón para que todos los servicios ofrecidos fuesen eficientes y de alta calidad.
- Como profesional interesada por la investigación y tratamiento del ST he encontrado en este primer congreso una oportunidad muy valiosa para exponer y compartir mis experiencias e incorporar aspectos científicos y humanos sobre esta problemática.