

SÍNDROME DE TOURETTE



Síndrome de Gilles de la Tourette

Trastorno del neurodesarrollo caracterizado por la presencia de tics motores y fónicos de comienzo en la infancia que, con frecuencia se asocia a otros trastornos psiquiátricos como el TOC y el TDAH.

Factores de riesgo y asociación	Ambientales	- consumo de alcohol materno - consumo de cannabis durante el embarazo - bajo nivel socioeconómico
	Inmunológicos	ha sido asociado a Trastornos Neuropsiquiátricos Autoinmunes Pediátricos asociados con la infección estreptocócica (PANDAS).
	Genéticos	se vinculó una mutación sin sentido heterogénea en el gen de la L-histidina descarboxilasa a una familia con varios casos de síndrome de Tourette.



En México, se estima que la incidencia en niños es de

5-30 EN 10,000

FISIOPATOLOGÍA

Cambios estructurales

Determinados mediante:

- Neuroimagen
 - ↓ tamaño del núcleo caudado en niños
 - ↑ tamaño de ganglios basales en adultos
 - Relación: tamaño del núcleo caudado proporcionalmente inverso a la severidad de los TICs
- Estudios neuropatológicos.
 - ↑ neuronas GABAérgicas-parvalbúmina en globo pálido.
 - ↓ neuronas en Globo pálido externo y caudado.
 - ↑ GABA en Globo pálido interno → ↓ inhibición talámica → ↑ estimulación cortical prefrontal y motora



En resumen: se plantea que los tics son causados por la combinación de la actividad excesiva de las vías motoras y componentes del circuito Cortico-Estriado-Tálamo-Cortical y la actividad deficiente de las regiones que en situaciones normales controlan los impulsos motores mediante su inhibición

Cambios funcionales

- Tras realizar estudios de la neurotransmisión se conoce que:
 - El bloqueo de los receptores de dopamina por neurolépticos y antipsicóticos atípicos suprime los tics en la mayoría de los pacientes.
 - Fármacos que favorecen la liberación de dopamina precipitan o exacerban los tics.
- Por lo que la dopamina se considera el principal neurotransmisor responsable. Con esta información se establecen 4 hipótesis de disfunción dopaminérgica en los pacientes con ST:
 - hiperinervación: establece que en el ST los tics son causados por innervación excesiva de receptores de dopamina en el cuerpo estriado.
 - normalidad presináptica: ↑ del # de receptores presinápticos en el estriado provocando ↑ disponibilidad de dopamina por recaptarse y liberarse de nuevo
 - receptor supersensible: se establece que existen anomalías postsinápticas en cuanto a afinidad o densidad de receptores
 - disfunción tónico-fásica: sugiere que un DAT hiperreactivo captaría mayor cantidad de dopamina en la fase tónica, de forma que en la fásica no habría suficiente transportador produciéndose así un ↑ de la disponibilidad de dopamina

Bibliografía:

Hidalgo Irazo, N., & Santolaria Martínez, L. (2020). *Neurobiología del Síndrome de Tourette y su relación con el Trastorno Obsesivo Compulsivo*. <https://zaguan.unizar.es/record/111449>

Johnson, K. A., Worbe, Y., Foote, K. D., Butson, C. R., Gunduz, A., & Okun, M. S. (2023). *Tourette syndrome: clinical features, pathophysiology, and treatment*. *The Lancet Neurology*, 22(2), 147–158. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(22\)00303-9](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(22)00303-9)

Autor: Santiago Jiménez Macías

Asesoras: Dra. Teresa Antonia Meléndez Victoria y Dra. Roxana Isela Noriega Navarro

Materia Optativa: de Fisiopatología de la hiperexcitabilidad Neuronal
Departamento de Fisiología
Facultad de Medicina, UNAM