Martín Piñate F, Cabrera-Lozada C. Editores. Colección Razetti Volumen XXXVII. Caracas: Editorial ANM; 2026. p.180-188
DOI: 10.59542/CRANM.2026.XXXVII.9

Capítulo 8

Expresión Clínico-Epidemiológica en Pacientes Pediátricos con Trastorno de Gilles de la Tourette

Dres. Freda Hernández Alem[1], Roxana Acosta Salazar[2] , Gerania Beuses Briceño[3], Lena García Troconis[4], Saily Blanco Fleitas[5], Ricardo González De La Hoz[6]

RESUMEN

Introducción: El trastorno de Gilles de la Tourette (TGT) es un trastorno del neurodesarrollo caracterizado por múltiples tics motores y fónicos. La epidemiología en Venezuela no está clara debido a pocos estudios de mayor escala. **Objetivo:** Describir las características clínico-epidemiológicas del TGT en pacientes pediátricos atendidos en la consulta de Neuropediatría del Hospital Universitario de Maracaibo durante el período 2024-2026. **Métodos:** Estudio descriptivo, prospectivo, no experimental y transversal tipo serie de casos en 8 pacientes (0-18 años) con diagnóstico de TGT según criterios del DSM-5. Se utilizó la entrevista médica estructurada y como instrumento formulario de recolección de datos. La severidad se evaluó mediante la Escala Global de Severidad de Tics de Yale (YGTSS). El análisis empleó frecuencia absoluta y medidas de tendencia central. **Resultados:** Predominó el sexo masculino (75%). La edad media fue 10.25 ± 2.96 años y la edad de inicio de los tics fue 8,13 ± 3,60 años. El 100% presentó tics motores y fónicos simples. El 75% registró exacerbación por estrés. El 75% presentó comorbilidades siendo el trastorno de ansiedad el más frecuente con 75%, seguido

1. *Neurólogo Pediatra, Pediatra Puericultor. ORCID ID: 0009-0007-1650-0922*
2. *Residente de Neurología Pediátrica, Pediatra Puericultor. ORCID ID 0009-0006-9554-9590*
3. *Neurólogo Pediatra, Pediatra Puericultor. ORCID ID: 0000-0002-4908-2719.*
4. *Neurólogo Pediatra, Pediatra Puericultor. ORCID ID: 0009-0008-2734-3114.*
5. *Residente de Neurología Pediátrica, Pediatra Puericultor. ORCID ID: 0009-0000-0942-3809.*
6. *Residente de Neurología Pediátrica, Pediatra Puericultor. ORCID ID: 0009-0001-7490-4550.*

de TDAH 25% y TOD 25%. La severidad YGTSS fue moderada en 50% y severa en 37,5%. Todos recibieron farmacoterapia (50% monoterapia y 50% combinada), con evolución favorable en 50% y parcial en el 50% restante. **Conclusiones:** El TGT afecta predominantemente a varones en edad escolar. El diagnóstico es clínico y la detección temprana es crucial para abordar los síntomas complejos y las comorbilidades asociadas.

Palabras clave: Síndrome de Tourette, trastornos del neurodesarrollo, epidemiología, tics, pediatría.

SUMMARY

Introduction: Gilles de la Tourette syndrome (GTS) is a neurodevelopmental disorder characterized by multiple motor and phonic tics. The epidemiology in Venezuela remains unclear due to the scarcity of large-scale studies. **Objective:** To describe the clinical and epidemiological characteristics of GTS in pediatric patients evaluated at the Pediatric Neurology Consultation of the Hospital Universitario de Maracaibo during the 2024–2026 period. **Methods:** A descriptive, prospective, non-experimental, and cross-sectional case series study was conducted on 8 patients (aged 0–18 years) with a diagnosis of GTS according to DSM-5 criteria. Structured medical interviews and a data collection form were used. Severity was assessed using the Yale Global Tic Severity Scale (YGTSS). Data analysis utilized absolute frequencies and measures of central tendency. **Results:** Male predominance was observed (75%). The mean age was 10.25 ± 2.96 years, and the mean age of tic onset was 8,13 ± 3,60 years. All patients (100%) presented simple motor and phonic tics. Stress-induced exacerbation was reported in 75%. Comorbidities were present in 75%, with anxiety disorder being the most frequent (75%), followed by ADHD (25%) and ODD (25%). YGTSS severity was moderate in 50% and severe in 37,5%. All patients received pharmacotherapy (50% monotherapy and 50% combined therapy), resulting in favorable outcome in 50% and partial improvement in the remaining 50%. **Conclusions:** GTS predominantly affects school-aged males. Diagnosis is clinical, and early detection is crucial to address complex symptoms and associated comorbidities.

Keywords: Tourette syndrome, neurodevelopmental disorders, epidemiology, tics, pediatrics

INTRODUCCIÓN

El trastorno de Gilles de la Tourette (TGT) es un trastorno del neurodesarrollo manifestado por múltiples tics motores y fónicos. Se estima que entre 0,3 y el 0,9% de los niños en edad escolar tienen diagnóstico de TGT**.** La epidemiología en Venezuela no está clara debido a pocos estudios de mayor escala. La fisiopatología no se comprende completamente, es probable que varios factores genéticos y neurofisiológicos contribuyan. La hipótesis fisiopatológica para los tics describe una disfunción dentro del sistema nigro-estrio-talámico-cortical, en concreto anomalías en la neurotransmisión de dopamina y GABA (ácido γ-aminobutírico) en los ganglios basales (2).

Los tics son los síntomas característicos de este trastorno y varían mucho entre individuos en tipo, gravedad, frecuencia y complejidad. Los tics generalmente se clasifican en simples y complejos, y pueden incluir prácticamente cualquier combinación de movimientos o vocalizaciones. Los tics motores simples son movimientos breves y repetitivos que implican un solo grupo muscular o parte del cuerpo, y generalmente circunscritos al área de la cara, cabeza y cuello, mientras que los tics motores complejos son patrones coordinados y distintos de movimientos que involucran múltiples grupos musculares y en varias áreas del cuerpo. Los tics fónicos simples son vocalizaciones que no son palabras (por ejemplo, olfatear, sílabas individuales o ruidos), y los tics fonéticos complejos incluyen frases o combinaciones de sonidos y en algunos casos frases soeces (Coprolalia) (1,2).

El diagnóstico, tratamiento e investigación y sus comorbilidades asociadas es complejo. El Manual Diagnóstico y Estadístico Psiquiátrico Americano de Trastornos Mentales (DSM-5-TR) especifica que, para diagnosticar TGT, los tics deben comenzar antes de los 18 años y la persona debe haber tenido tics durante al menos 1 año, incluyendo al menos dos tics motores y un tic fonético. Antecedentes familiares de tics o síndrome de Tourette también pueden ayudar en el diagnóstico, pero no es un requisito (3). Estudios epidemiológicos recientes de gran escala confirman que cerca del 80% de los niños con TGT presentan al menos una comorbilidad neuropsiquiátrica como el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) y los trastornos de ansiedad (TA), las cuales impactan de manera determinante la calidad de vida y el desempeño académico en la infancia y adolescencia (4). Dada la variabilidad y fluctuaciones en los síntomas, las directrices recomiendan utilizar múltiples métodos para medir la gravedad de los síntomas, incluyendo observación directa en entornos dentro y fuera de la clínica, información histórica del individuo y su familia, y evaluación basada en vídeo, asimismo, el uso de instrumentos validados como la Escala Global de Severidad de Tics de Yale (YGTSS). Esta herramienta se ha consolidado como el estándar de oro para cuantificar la intensidad, frecuencia e interferencia de los tics, permitiendo una clasificación objetiva de la severidad (4,5).

El objetivo de esta investigación fue describir las características clínico-epidemiológicas del TGT en pacientes pediátricos atendidos en la consulta de Neuropediatría del Hospital Universitario de Maracaibo en el periodo de 2024-2026.

MÉTODO

Es una investigación de tipo serie de casos, descriptiva, no experimental, prospectiva y de corte transversal. La población de estudio estuvo representada por 8 pacientes atendidos en la consulta externa del servicio de Neurología Pediátrica del Hospital Universitario de Maracaibo. La muestra estuvo constituida por 8 pacientes. Se utilizó la entrevista médica estructurada. Como instrumento de recolección de datos, se empleó un formulario de recolección de datos previamente validado.

Se incluyeron pacientes de 0 a 18 años con diagnóstico definitivo de Trastorno de Gilles de la Tourette según los criterios del DSM-5 con historia clínica detallada que incluya datos demográficos, antecedentes perinatales, neurodesarrollo, familiares, manifestaciones clínicas, comorbilidades y estudios complementarios. Asimismo, se excluyeron aquellos pacientes cuyos tics sean secundarios a otras patologías (ej. Enfermedad de Huntington), con presencia de trastornos neurológicos o psiquiátricos graves que impidan la evaluación clara de los tics (ej. psicosis activa, discapacidad intelectual severa (TDI)) y aquellos cuyas información no cuenten con el 80-90% de las variables requeridas en la ficha de registro.

La severidad de los síntomas se determinó mediante la Escala Global de Severidad de Tics de Yale (YGTSS), la cual evalúa cinco dimensiones (número, frecuencia, intensidad, complejidad e interferencia) tanto para tics motores como fónicos, proporcionando una puntuación total de 0 a 50. Dada la naturaleza de la muestra, el procesamiento y análisis de datos fue de tipo cualitativo y descriptivo. Se utilizaron medidas de tendencia central (mediana y rango) para las variables cuantitativas y frecuencias absolutas para las cualitativas. La información se consolidó en una base de datos mediante el programa (Excel/SPSS) y se presentó en tablas comparativas para facilitar el análisis de las similitudes y divergencias fenotípicas.

El estudio se realizó siguiendo los principios éticos de la Declaración de Helsinki. Fue aprobado por el comité de neuropediatría, y se garantizó la confidencialidad de los datos de los pacientes. Todos los pacientes fueron enviados al Servicio de Psicología y Psiquiatría para su terapia conductual de apoyo y como base del manejo adecuado y oportuno.

RESULTADOS

En los resultados obtenidos de la presente investigación, predominó el sexo masculino con 6 pacientes (75%), lo que establece una razón de 3:1. La edad media de los pacientes al momento de la evaluación fue de años, mientras que la edad media del inicio de los tics se ubicó en los años. El 75% (n=6) eran procedentes del municipio Maracaibo. Asimismo, el 75% (n=6) presentó un desarrollo psicomotor normal, mientras que el 25% (n=2) registró antecedente de retraso en el desarrollo. Se registró antecedente familiar directo de tics o Síndrome de Tourette en 1 paciente (12,5%); y 4 pacientes (50%) reportaron otras condiciones familiares no relacionadas con tics (lupus, epilepsia, obesidad y depresión). El 75% presentó comorbilidades siendo el trastorno de ansiedad el más frecuente con 75%, seguido de TDAH 25% y TOD 25% (Tabla1).

Tabla 1.

Perfil sociodemográfico, antecedentes y comorbilidades asociadas a TGT

Variable	Categoría	Frecuencia (N = 8)	Porcentaje (%) / Media
Edad (Años)	General	—	10,25 ± 2,96*
Sexo	Masculino	6	75%
	Femenino	2	25%
Procedencia	Maracaibo	6	75%
	Los Puertos de Altagracia	1	12.5%
	El Moján	1	12.5%
Desarrollo Psicomotor	Normal	6	75%
	Retraso	2	25%
Antecedentes Perinatales	Niega	6	75%
	Sepsis Neonatal	1	12,5%
	Prematuridad	1	12,5%
Antecedentes Familiares	Tics / Tourette	1	12,5%
	Niega / Sin datos	3	37,5%
	Otros (Lupus, Epilepsia, Obesidad, Depresión)	4	50%
Inicio De Tics (Años)	General	—	8.13 ± 3.60*
Comorbilidades Asociadas	Trastorno de Ansiedad	6	75%
	Trastorno por déficit de atención e Hiperactividad TDAH	2	25%
	Trastorno Oposicionista Desafiante (TOD)	2	25%

Fuente: Hernández-Alem, *et al.* (2026)

El 100% de la muestra presentó tics motores simples. Adicionalmente, 3 pacientes (37,5%) asociaron tics motores complejos. De forma paralela, el 100% de los casos presentó tics fónicos simples, mientras que 3 pacientes (37,5%) desarrollaron también tics fónicos complejos. La exacerbación de los tics ante situaciones de estrés se evidenció en 6 pacientes (75%) (Gráfico 1). Los tics motores simples más frecuentes fueron parpadeo (100%) y sacudida de cuello (50%). Se registró coprolalia en el 50% de los casos.

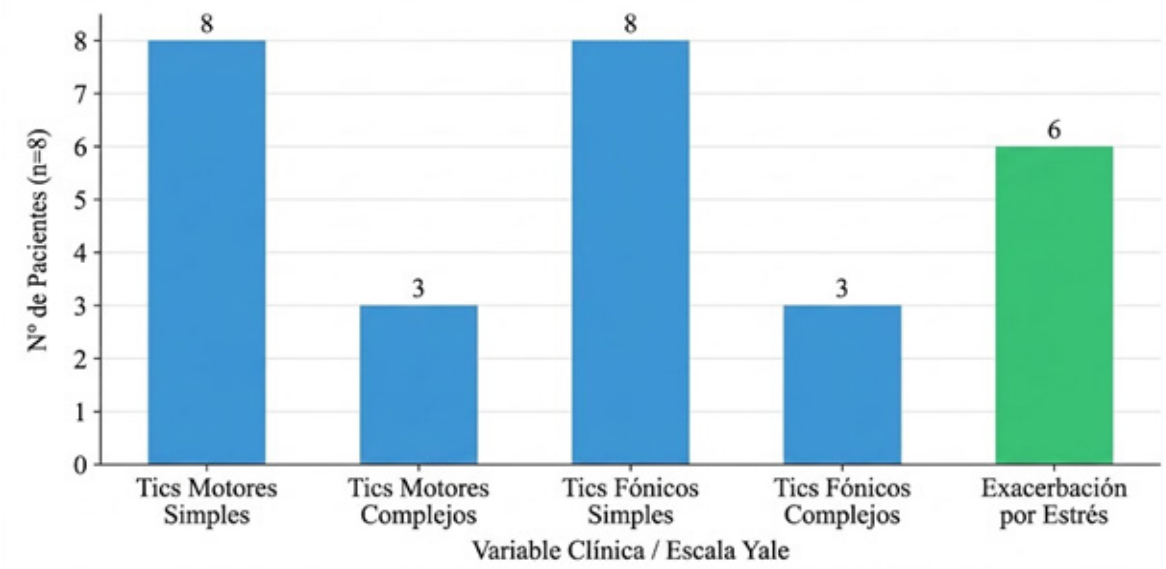


Gráfico 1. Caracterización de manifestaciones motoras y fónicas en serie de casos (n=8)

Fuente: Hernández-Alem *et al*. (2026)

En la Tabla 2 se muestra la severidad según la escala YGTSS, la cual fue moderada en el 50% de los pacientes (entre 25 y 30 puntos), mientras que 3 casos (37.5%) presentó mayor severidad (35 o más puntos). En el 75% de los casos (n=6), las pruebas neurobiológicas (resonancia magnética y electroencefalograma) resultaron normales, mientras que el 25% (n=2) no se realizó dichos estudios. 4 pacientes (50%) recibieron monoterapia con fármacos como Aripiprazol, Risperidona y Clonidina. En los 4 pacientes restantes (50%), se empleó terapia combinada con moduladores adrenérgicos y antipsicóticos (ej. Risperidona + Clonidina en los Casos 3 y 8; Clonidina + Topiramato + Aripiprazol en el Caso 5; Haloperidol + Aripiprazol en el Caso 6). Un 50% (n=4) presentó una evolución favorable tras la intervención terapéutica, el otro 50% mostró una respuesta parcial.

Tabla 2.

Escala de severidad de Yale (YGTSS), estudios y manejo farmacológico

Variable	Caso 1	Caso 2	Caso 3	Caso 4	Caso 5	Caso 6	Caso 7	Caso 8
Escala Yale (YGTSS)	Moderada (30pts)	Moderada (30pts)	Severa (35pts)	Leve (20pts)	Severa (40pts)	Severa (35pts)	Moderada (25pts)	Moderada (25pts)
RM / EEG	Normal	No realizado	Normal	Normal	Normal	Normal	Normal	No realizado
Tratamiento Actual	Aripiprazol	Risperidon	Risperidona / Clonidina	Clonidina	Clonidina Topiramo o / Aripiprazol	Haloperidol / Aripiprazol	Aripiprazol	Risperidona / Clonidina Aripiprazol
Respuesta Clínica	Parcial	Favorable	Parcial	Parcial	Parcial	Favorable	Favorable	Favorable

Fuente: Hernández-Alem *et al*. (2026)

DISCUSIÓN

Los hallazgos epidemiológicos de esta serie de casos donde el mayor porcentaje de los pacientes fueron varones con un inicio sintomático a los 8,13 ± 3,60 años, concuerdan con la literatura clásica y con evidencia poblacional reciente de gran escala, quienes registraron un 74% de afectación en varones y una concentración del 74% de los casos en la etapa adolescente (4). así como con los perfiles del neurodesarrollo analizados en otro estudio donde señalan un predominio del sexo masculino y una edad de inicio sintomático en la infancia temprana (6). Sin embargo, el presente estudio observó una brecha diagnóstica de 2.12 años. Este hallazgo evidencia que el diagnóstico temprano suele verse obstaculizado por la variabilidad y fluctuación de los síntomas, así como por la dificultad para diferenciar los tics de otras conductas funcionales (6). La presencia de tics motores y fónicos simples en el 100% de la muestra se alinea con lo descrito en la literatura, donde los tics motores craneofaciales y fónicos simples representan las manifestaciones iniciales más comunes (2-8). La coprolalia estuvo presente en el 37.5% de nuestra serie. Aunque los tics simples constituyen la presentación habitual, los fenómenos fónicos complejos tienden a aparecer años después del inicio y suelen asociarse con una mayor severidad clínica y comorbilidad. La escala YGTSS permitió objetivar la severidad en esta serie de casos, otros estudios destacan el valor de esta herramienta para el seguimiento clínico y la toma de decisiones terapéuticas (5-8). Sin embargo, también otros autores enfatizan que la decisión de iniciar tratamiento farmacológico no debe basarse únicamente

en la puntuación objetiva de tics, sino en el impacto funcional sobre tres esferas críticas: el malestar físico/dolor, el sufrimiento psicológico/social y la interferencia en las actividades diarias (7). En esta investigación, el 50% mostró respuesta favorable tras la intervención farmacológica y el otro 50% respuesta parcial, lo cual se ajusta a los criterios de respuesta clínica evaluados en otros estudios y a la necesidad planteada de evaluar terapias de segunda línea en pacientes con respuesta incompleta o refractariedad. La alta frecuencia de trastornos asociados (75%), dominada por ansiedad, TDAH y TOD, refuerza la visión del TGT como un espectro neuroconductual complejo (6-9). El DSM-5-TR y los hallazgos recientes en un estudio de cohorte MoBa (The Norwegian mother,father and child cohort study) enfatizan la estrecha superposición del TGT con el TDAH desde etapas muy tempranas del desarrollo, señalando que las comorbilidades a menudo interfieren más con el desempeño escolar y la adaptación social que los tics por sí solos.(8) Por ello, el abordaje terapéutico debe ser integral, combinando la modulación de los tics con el tratamiento farmacológico y apoyo psicológico-conductual (7-8). Finalmente, la normalidad observada en los estudios complementarios (electroencefalograma y resonancia magnética) en el 100% de los pacientes a quienes se les practicó (75% de nuestra muestra) confirma lo establecido por las directrices actuales: el diagnóstico del TGT es estrictamente clínico y se basa en la historia detallada, siendo los estudios complementarios útiles para descartar tics secundarios a otras patologías neurológicas concomitantes (3-10).

CONCLUSIONES

1. El Trastorno de Gilles de la Tourette es un Trastorno del neurodesarrollo presente en nuestra población zuliana.
2. El Trastorno de Gilles de la Tourette afecta predominantemente a varones en edad escolar.
3. Existe una alta frecuencia de comorbilidades, principalmente TDAH y Trastorno de Ansiedad.
4. El estrés es el principal factor de exacerbación.
5. Es importante la detección temprana para abordar integralmente los síntomas complejos y comorbilidades.
6. Es indispensable la terapia psicoeducativa y conductual en estos pacientes.
7. La terapia farmacológica es una herramienta terapéutica válida para el manejo de estos casos.

REFERENCIAS

1. Yilmaz AY, Jankovic J. Epidemiology of Tourette Syndrome. *Brain Sci*. 2025 Apr 22;15(5):426. doi: 10.3390/brainsci15050426.
2. Johnson KA, Worbe Y, Foote KD, Butson CR, Gunduz A, Okun MS. Tourette syndrome: clinical features, pathophysiology, and treatment. *Lancet Neurol*. 2023 Feb;22(2):147-158. doi.org/10.1016/S1474-4422(22)00303-9.
3. American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-5-TR)*. 5th ed. Arlington, VA: American Psychiatric Association; 2022.
4. Gunturu S, Saeidi M, Alzein O, Jafari K, Salehi M, Jaka S. Unpacking Tourette Syndrome in Children: Insights into Prevalence and Comorbidities from NSCH Data. *J Clin Med*. 2025 Feb 23;14(5):1485. doi: 10.3390/jcm14051485.
5. Elias-Sonnenschein L, Black KJ, Gause CD, Müller-Vahl KR, Martino D, Pringsheim T, et al. Current Approaches to the Diagnosis and Management of Tourette Syndrome and Other Tic Disorders. *JAMA*. 2024 Apr 16;331(15):1307-1317. doi: 10.1001/jama.2024.2370.
6. McGuire JF, Karkanias GB, Bittman RM, Lewin AB, Storch EA, Murphy TK. Determining Clinically Meaningful Improvement in Children and Adolescents with Tourette's Disorder Receiving Pharmacotherapy. *J Child Adolesc Psychopharmacol*. 2025 Oct;35(8):447-453. doi: 10.1089/cap.2025.0036.
7. Cavanna AE. When is pharmacotherapy necessary for Tourette syndrome? The risks vs reward. *Expert Opin Pharmacother*. 2026 Jan;27(1):21-25. doi: 10.1080/14656566.2026.2629472.
8. Øien RA, Ask H, Surén P, Reichborn-Kjennerud T, Hornig M, Stoltenberg C, et al. Early parent-report questionnaire profiles in the Norwegian Mother, Father and Child Cohort Study (MoBa) across later Tourette syndrome diagnostic subgroups. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 2026 Feb 10;35(2):215-224. doi: 10.1007/s00787-026-03129-w.
9. Woerner LK, Szejko N, Fremer C, Schmitt S, Müller-Vahl KR. Long-term use of cannabis-based medicines in two children with Tourette syndrome: a case report. *Front Psychiatry*. 2025 May 14;16:1647969. doi: 10.3389/fpsyt.2025.1647969.
10. Roessner V, Eichele H, Stern JS, Skov L, Rizzo R, Debes NM, et al. European clinical guidelines for Tourette syndrome and other tic disorders: summary statement. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 2022 Mar;31(3):377-386. doi: 10.1007/s00787-021-01832-4.