

SOCIEDAD DE PSIQUIATRIA Y
NEUROLOGIA INFANCIA Y
ADOLESCENCIA



BOLETIN

SOCIEDAD DE PSIQUIATRIA

Y NEUROLOGIA DE LA INFANCIA

Y ADOLESCENCIA

AÑO 5 - Nº 1 - MAYO '94

DIRECTORIO 1994 - 1995

Presidenta:	Dra. Ledia Troncoso
Vice-Presidenta:	Dra. Ximena Kelth
Secretario:	Dr. Tomás Mesa
Tesorera:	Dra. Perla David
Directores:	Psic. Violeta Cadiz
	Dra. Lilian Cuadra
	Fonoaud. Marcelo Díaz
	Dra. Isabel López
	Psic. Carmen G. Perales
	Dra. Erna Raimann
Past-President:	Dr. Marcelo Devilat

Directora del Boletín: Isabel López

Comité Editorial: Freya Fernández / Gabriela Sepúlveda / Marcelo Díaz / Ricardo García

Esmeralda 678 of. 303, Fonos: 6331955 - 6396171, Fax: 6391085 - Santiago

MENSAJE **CONTENIDOS** ENTRANTE

	Página
EDITORIAL	4
Mensaje del Directorio entrante	5
TRABAJOS ORIGINALES	
Caso Clínico: Lisencefalia y acidosis láctica Dra. María Eugenia López	7
Propuesta de apoyo psicológico a las unidades de Oncología. Psiquiatría de enlace Drs. Ricardo García, Soledad Herrera	11
Tratamiento dental conservador en niños portadores del síndrome de retraso mental Drs. Carmen Quijada, René Díaz, Fernando Novoa	20
REVISIONES	
Síndrome de la Tourette: Una revisión de la literatura Dra. Esperanza Habinger	23
ACTIVIDADES DE CENTROS ASISTENCIALES	
Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos, Universidad de Chile	39
PAGINA ABIERTA	
Genética Molecular: Algunas reflexiones post-Congreso Dr. Fernando Novoa Sotta	41
REVISIONES DE LIBROS Y REVISTAS	44
NOTICIAS	45

EDITORIAL

Con gran entusiasmo empezamos este 1994, que es el quinto año de nuestro Boletín desde que iniciara su circulación por la iniciativa y el esfuerzo de María de los Angeles Avaria y Gabriela Sepúlveda. Poco a poco esta necesaria forma de comunicación entre los miembros de nuestra sociedad ha ido adquiriendo mayor volumen gracias a los excelentes aportes recibidos. En este primero de tres números que editaremos este año, reunimos trabajos de alto nivel. Con el trabajo de la Dra. ME. López iniciamos una modalidad consistente en la publicación de las presentaciones realizadas en las reuniones mensuales. En estas reuniones tenemos la oportunidad de escuchar casos clínicos, estudios o revisiones en cuya preparación se invierten importantes esfuerzos y que por lo general reflejan los mejores productos de cada grupo. Es este un material de gran valor que desafortunadamente con frecuencia queda guardado en un cajón e inaccesible para un gran número de los socios. El Boletín abre sus páginas a estos trabajos en la certeza que ellos serán una fuente permanente de colaboraciones de calidad.

Dos de las publicaciones, de las Dras. Carmen Quijada y col. y Esperanza Habinger, son trabajos de ingreso a nuestra sociedad, la primera apunta a un problema de alta frecuencia y relevancia como es la solución de los problemas orodentales en la población portadora de retardo mental, la segunda nos aporta una exhaustiva revisión del Síndrome de la Tourette. Incluimos también una propuesta de Psiquiatría de Enlace dirigida a pacientes oncológicos, aporte de los Drs. García y Herrera, y finalmente una síntesis de los últimos avances en Genética Molecular de nuestro tradicional colaborador, El Dr. Fernando Novoa.

Por último damos la bienvenida al nuevo Directorio de la Sociedad, presidido por la neuróloga infantil Dra. Ledia Troncoso Azócar a quienes deseamos grandes logros durante su periodo 1994 - 1995.

MENSAJE DEL DIRECTORIO ENTRANTE

La Sociedad de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia reúne a un grupo de profesionales empeñados en el estudio, investigación, comunicación, enseñanza y orientación en las esferas neurológica y psiquiátrica del ser humano en crecimiento y desarrollo. El propósito es velar no sólo por la supervivencia, traducida por ejemplo en tasas de mortalidad infantil, sino por una mejor calidad de vida y un máximo desarrollo de las potencialidades genéticas de cada individuo.

Este año nuestra sociedad cumple 22 años de vida activa, reflejando ya a un grupo consolidado, maduro y que exige nuevos desafíos en los próximos años.

Los profesionales de diferentes disciplinas que la componen, entre ellos psiquiatras, neurólogos, neurocirujanos, psicólogos, fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionales, trabajadores sociales, tienen para un mismo fin tareas diferentes pero de muy estrecha relación, lo cual amerita la acción conjunta y con criterios definidos.

Para este intercambio de conocimientos y estudios, las instancias ofrecidas por nuestra sociedad se traducen en: un INFORMATIVO mensual que destaca las reuniones científicas mensuales y otras ya sean nacionales o internacionales, las actividades mensuales de los grupos de trabajo de nuestra sociedad y noticias relevantes de la directiva o de los asociados. Un BOLETIN, órgano oficial de nuestra sociedad que se editará tres veces por año, cuyo principal objetivo es ser una tribuna para las contribuciones científicas así como para discusiones atinentes a los intereses de los socios. El CONGRESO ANUAL, oportunidad única de discutir y presentar nuestra labor de los últimos meses, además de aprender sobre el tema oficial del congreso. En 1994 será Síndrome de Déficit Atencional: mitos y realidades y en 1995, Nuevas Perspectivas en Neurorehabilitación. Teniendo en consideración la diversidad de intereses de los socios, se han sumado hasta el momento al Congreso 1995 un Simposium de Neuroneonatología y otro de Neurocirugía Infantil. Además como ha ocurrido en años anteriores, estará el Simposium de Epilepsia.

Las distintas especialidades dentro de la sociedad deben ya irse definiendo con criterios de reconocimiento nacional, exigiendo su aprendizaje metódico y consideraciones académicas estándares para la calificación de especialista, donde nuestra sociedad tenga un rol importante.

Avances importantes se han hecho en Neurología Infantil y en Psiquiatría Infantil, con la participación activa de la Sociedad en las comisiones de acreditación de Conacem.

Como sociedad consolidada, debemos incorporar activamente a los colegas de provincias, ofreciéndoles labores concretas como su participación en el boletín, organización de actividades científicas en sus respectivas ciudades, además de conocer sus inquietudes y trabajos.

Desde el punto de vista internacional, es necesario recordar las visitas y contactos con colegas de otros países así como con sociedades extranjeras similares, ya que nos enriquece y nos abre nuevas perspectivas. Tenemos socios de reconocido prestigio internacional y también importantes miembros honorarios extranjeros.

Ya se han formado algunos grupos de estudios dentro de la sociedad, así el GRUPO CHILENO DE EPILEPSIA trabaja activamente en su campo con reuniones mensuales, congresos nacionales y en este momento proyectando una gran reunión internacional para 1995. El GRUPO CHILENO DE TELEVISION, nació como consecuencia del congreso anual 1992 de nuestra sociedad, se reúne en forma mensual, teniendo como tema central los efectos de la TV sobre el grupo familiar. Por último se encuentran próximos a debutar los grupos de ENFERMEDADES METABOLICAS Y DE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES.

Creemos que nuestra misión como científicos, investigadores y agentes sociales es importantísima y por lo tanto requiere estar bien consolidado, ya sea con una formación individual permanente y una solidez madura como sociedad. Contamos con múltiples canales de comunicación, nuestros

colegas de provincia y de Santiago muestran creciente interés por incorporarse, nuestras relaciones internacionales tienen una fluidez creciente y los grupos de estudios trabajan con gran entusiasmo. De todo esto depende nuestro crecimiento y el ofrecer a nuestra sociedad chilena un aporte significativo en lo que atañe a la esfera psíquica y neurológica.

Dr. Tomás Mesa Latorre
Secretario

Dra. Ledia Troncoso Azócar
Presidenta

TRABAJOS ORIGINALES

LISENCEFALIA Y ACIDOSIS LACTICA: CASO CLINICO

Dra. María Eugenia López Bohner
Unidad de Neurología
Servicio Médico - Quirúrgico, Infantil
Hospital Dr. Sótero del Río

Caso Clínico: Paciente de sexo femenino, de un año de edad, con antecedentes de embarazo con síntomas de aborto en el primer trimestre y oligoamnios en el tercer trimestre. Nació por parto eutócico, pesó 2,970 Kg., midió 47 cms. y tuvo un P.C. de 33 cms. Es tercera hija, tiene dos hermanos varones sanos y padres jóvenes y no consaguíneos. Sin antecedentes familiares de patología.

Ya desde recién nacida era muy tranquila y debía ser despertada para alimentarse. Al mes y medio de edad comenzó con crisis de hipertonia generalizada y clonias multifocales frecuentes, que respondieron al tratamiento con fenobarbital en dosis habituales. El electroencefalograma EEG y el LCR fueron normales y el estudio metabólico no fue orientador.

A los tres meses de vida inició espasmos masivos que se asociaron a desconexión del medio e hipotonía. La evaluación de fondo de ojo fue normal. En el EEG electroencefalograma presentó paroxismos delta-theta de alto voltaje interrumpidos por fases de depresión y mediana riqueza de potenciales agudos asincrónicos y generalizados. El estudio metabólico mostró bicarbonato en sangre bajo, anion gap aumentado, ácido láctico en sangre de 37,6 mg/dl (N: <22 mg/dl), amonio en el límite alto y aumento leve de la glicina en la cromatografía de aminoácidos urinarios. Se trató con ácido valproico hasta dosis de 60 mg/kg sin lograr disminución de las crisis, que sí cedieron totalmente con una cura de Synacthen a los cuatro meses de vida. En el EEG a los seis meses persistían elementos agudos multifocales, pero el patrón de sueño era normal.

Los niveles de ácido láctico persistieron elevados y en el estudio de ácidos orgánicos urinarios se demostró aumento del ácido láctido, ketoglutarico y málico lo que sugirió una acidosis láctica primaria. El ácido pirúvico en sangre también estaba aumentado, manteniendo una relación láctico/pirúvico normal. La biopsia muscular mostró cambios miopáticos mínimos; se informó un leve aumento del número de mitocondrias, pero sin llegar a constituir fibras rasgadas. Desde los cuatro meses se mantiene en tratamiento con carnitina, tiamina y ácido valproico.

Ha evolucionado con normalización del ácido láctico y clínicamente sin convulsiones, aunque con retraso severo del desarrollo psicomotor (edad de desarrollo de cuatro meses), síndrome hipotónico y microcefalia (PC de 42 cms. para talla de 74 cms.).

Algunas dismorfias hicieron sospechar un genopatía: discreta sinofris, narinas antevertidas, filtrum largo pero con surco presente, labio superior fino con comisuras hacia abajo, mentón algo pequeño, dentición retrasada, orejas de forma normal pero levemente rotadas hacia atrás; cuando llora se ven algunas arrugas en la frente de disposición longitudinal.

En la tomografía axial computarizada se apreció que en la región anterior de los hemisferios cerebrales había pocos surcos y las circunvoluciones eran gruesas, en tanto en la región posterior había ausencia total de surcos (lisencefalia grado 3 de Dobyns). EL manto cortical era grueso, la sustancia blanca estaba disminuida en su cantidad y no se interdigitaba con la sustancia gris como es lo normal. Los cuernos posteriores de los ventrículos laterales estaban dilatados.

Por estas anomalías que sugerían un síndrome de Miller-Dieker, se hizo estudio cromosómico que fue normal.

Los diagnósticos son: Síndrome de West
Síndrome hipotónico
Síndrome dismórfico

Las probables etiologías son: 1. Lisencefalia tipo I
¿Síndrome de Miller-Dieker?
2. Acidosis láctica ¿primaria?
¿Déficit del complejo piruvato deshidrogenasa?

Comentario

No existe consenso en la clasificación de las alteraciones de la migración neuronal. En general se diferencian las difusas y las localizadas. La lisencefalia es el extremo más severo de las difusas, siendo la heterotopia en banda, llamada doble corteza, el más leve. En la lisencefalia la mayoría de las neuronas queda detenida, con lo cual no se produce el estímulo mecánico para la formación de las circunvoluciones. Ocurre en períodos precoces de la migración, aproximadamente entre las 11 y 13 semanas de gestación.

Se distinguen distintos tipos de lisencefalia. En la tipo II la corteza no tiene evidencia de capas y está interrumpida por bandas fibrogliales y vasculares. La sustancia blanca es edematosa con áreas de degeneración quística y hay hidrocefalia obstructiva. Cursa con macrocefalia, alteraciones oculares y se asocia a distrofia muscular. Se reconoce por la sigla HARD+E que significa hidrocefalia, agiria, displasia retiniana con o sin encefalocele.

En la lisencefalia tipo I sí existe un manto cortical estratificado. La capa más superficial es la molecular. Después viene la capa celular externa que es delgada y que corresponde a la corteza verdadera; está constituida por neuronas de las capas 3, 5 y 6. La tercera capa es la acelular que no tiene neuronas pero sí gran cantidad de astrocitos fibrosos; se postula que es una zona de necrosis laminar que interrumpe la migración. Por último la capa celular profunda es gruesa y está formada por las neuronas detenidas. El cerebro es de configuración fetal (3 a 5 meses de gestación): pequeño, liso, con ventriculomegalia mayor hacia posterior; la sustancia blanca es escasa pero de características normales; el tronco es pequeño por falta de desarrollo de los tractos corticoespinales. Se puede graduar según su severidad: el grado 1 es la agiria completa, en el 2 hay zonas de paquiria en el lóbulo frontal y en el 3 la mitad anterior es paquirica y la posterior agirica.

Existe una tercera variedad, la lisencefalia cerebrocerebelosa, que tiene histología tipo I y se asocia a hipoplasia cerebelosa.

La lisencefalia tipo I se puede presentar como una malformación aislada, que es lo más frecuente, o como parte de síndromes, siendo el más conocido el de Miller-Dieker. En este la lisencefalia es severa (grado 1 o 2), es característica pero no constante una calcificación de la línea media y en 20% hay agenesia del cuerpo caloso. Tiene un síndrome dismórfico caracterizado por depresión bitemporal, hipoplasia medifacial, nariz corta con narinas antevértidas, labio superior fino, micrognatia, dentición retardada, alteraciones variables en las orejas. Aunque no frecuentes, son típicas las arrugas verticales en la frente. Habitualmente hay poco crecimiento postnatal y microcefalia adquirida, aunque esto puede ser prenatal. Ocasionalmente hay alteraciones de las manos, senos sacrales, criptorquidia, defectos cardíacos. Es frecuente el antecedente de polihidramnios. Como etiología, en la mayoría de los casos existe delección en la punta del brazo corto del cromosoma 17, que se evidencia en cariograma en prometáfase y con bandeado de alta resolución. En unos pocos casos, las dismorfias son de menor grado.

En la secuencia de lisencefalia aislada también hay dismorfias pero más leves, como la depresión bitemporal, micrognatia, alteración del crecimiento; son raras otras anomalías. La lisencefalia es menos severa y en 30% el perímetro cefálico es normal. Habitualmente esporádica, se postula un insulto vascular o una infección durante la gestación ya que es frecuente una historia de sangramiento o enfermedades tipo gripe en el primer trimestre. En la anatomía patológica se describen zonas de atrofia, calcificaciones y zonas de polimicrogiria que sugieren daño secundario. En algunos casos se han observado microdelecciones del cromosoma 17 y hay familias afectadas con patrón de herencia autosómica recesiva. El riesgo de recurrencia empírica es aproximadamente

7%. Clínicamente, hay hipotonía en el período neonatal que evoluciona rápidamente a hipertonia severa con tendencia a opistótonos. La epilepsia es precoz y generalmente se presenta como espasmos masivos de difícil manejo. La supervivencia es mayor que lo que previamente se suponía, conociéndose casos mayores de veinte años. En el EEG la hipsarritmia típica no es frecuente, sería más específica una actividad de alto voltaje y anormalmente rápida para la edad.

Revisaremos a continuación la hiperlactatemia. El ácido láctico se forma únicamente a partir de ácido pirúvico y solo se remueve por la reacción inversa. Existe hiperlactatemia primaria cuando hay cualquier alteración del metabolismo del piruvato, ya sea en su conversión a glucosa vía neoglucogénesis (a través de piruvato carboxilasa, fosfoenolpirúvico carboxiquinasa y glucosa 6-fosfatasa) o en su metabolismo oxidativo (a través de la piruvato deshidrogenasa que lo transforma a acetilCoA, ciclo de Krebs y cadena respiratoria).

La hiperlactatemia secundaria ocurre en las acidurias orgánicas o en el déficit de carnitina, en las que se acumulan compuestos tóxicos acylCoA que alteran las enzimas piruvato carboxilasa y piruvato deshidrogenasa. El uso de ciertos medicamentos como el ácido valproico y el ácido acetilsalicílico, y la hipoxia tisular de cualquier origen también aumentan el ácido pirúvico.

El déficit de glucosa 6 fosfatasa y fosfoenolpirúvico carboxiquinasa se presentan casi siempre con hepatomegalia e hipoglicemia. En el déficit de piruvato carboxilasa no son frecuentes o son leves y más bien hay un cuadro neurológico; en el tipo A o simple la acidosis láctica es leve y cursa con retraso del desarrollo psicomotor, la tipo B o compleja tiene acidosis láctica muy severa, aumento del amonio y citrulina y evoluciona hacia muerte precoz. En la anatomía patológica se encuentra mielinización pobre, escasez de neuronas en la corteza, gliosis y cuerpo calloso delgado.

El déficit del complejo piruvato deshidrogenasa es la causa más frecuente de acidosis láctica primaria. Está formado por tres enzimas de las cuales el déficit más frecuente es de la primera (piruvato decarboxilasa o E1). La presentación es variable, desde la forma grave neonatal hasta una forma más leve con retraso del desarrollo psicomotor, síndrome hipotónico y episodios atáxicos. La severidad en general se correlaciona al grado de acidosis láctica. Es frecuente un síndrome dismórfico similar al síndrome alcohólico fetal (con frente prominente, puente nasal ancho, narinas aladas, filtrum largo y orejas bajas) debido a que el acetaldehído inhibe la piruvato deshidrogenasa. Pueden existir lesiones quísticas de la sustancia gris y blanca, áreas de necrosis en ganglios basales y tronco lo que conforma un síndrome de Leigh. Se han descrito casos con agenesia del cuerpo calloso, heterotopías periventriculares, ectopías de olivas inferiores y alteraciones de la corteza cerebelosa. Se postula que habría un daño precoz por déficit energético. Aunque no se ha descrito, se puede presumir que éste podría ocasionar una lisencefalia.

De los defectos del ciclo de Krebs solamente se han identificado dos: complejo alfa-ketoglutarato deshidrogenasa y fumarasa.

En la cadena respiratoria, un defecto en cualquiera de los cinco complejos puede producir aumento del ácido láctico, siendo los más documentados el de complejo I (NADH-CoQ) y el de complejo IV (citocromo oxidasa) que se puede presentar como síndrome de Leigh, KSS, Menkes, etc.

La acidosis láctica se debe sospechar si dentro del estudio de un paciente neurológico, aparece acidosis con anion gap aumentado o aumento de alanina en la cromatografía de aminoácidos en sangre u orina (ya que el ácido pirúvico se transamina a Alanina).

Una vez confirmada la hiperlactatemia, descartándose que sea secundaria a hipoxia tisular, el diagnóstico diferencial es orientado por los siguientes exámenes:

Amonemia: se altera en las acidurias orgánicas o déficit de piruvato carboxilasa tipo B.

Cromatografía de ácidos orgánicos en orina: diagnóstica acidurias orgánicas o presenta patrones típicos en algunas hiperlactatemias primarias (en déficit de piruvato deshidrogenasa hay aumento de lactato, piruvato y alfa-ketoglutarato).

Glicemia: la hipoglicemia sugiere déficit de la vía neoglucogénica.

Piruvato: la relación lactato/piruvato en sangre es uno de los indicadores más útiles. Un valor menor de 25 (considerado normal) apunta a un déficit de piruvato deshidrogenasa o de vía neoglucogénica. Un valor mayor de 35 a un déficit de piruvato carboxilasa tipo B, a un defecto en la cadena respiratoria o a una miopatía mitocondrial.

Biopsia muscular: puede detectar fibras rojas rasgadas en la tinción tricómica de Gomori, propias de las miopatías mitocondriales.

El diagnóstico es confirmado por estudio enzimático en leucocitos, fibroblastos de piel, biopsia muscular o hepática según sea el caso.

El estudio enzimático y el de ácidos orgánicos en orina se realizan actualmente en el extranjero.

Como conclusión de este caso, se reafirma que las dismorfias o alteraciones estructurales del sistema nervioso central no descartan la etiología metabólica, es más, se ha señalado a la agenesia del cuerpo calloso como un marcador metabólico.

Algunos síndromes metabólicos que se asocian a alteraciones de la migración, aunque no se ha descrito lisencefalia, son:

- Síndrome de Zellweger
- Adrenoleucodistrofia neonatal
- Aciduria glutárica tipo II
- Enfermedad de Menkes
- Gangliosidosis GM 2
- Hiperglicinemia no cetótica
- Déficit de piruvato deshidrogenasa

BIBLIOGRAFIA

1. Barkovich A.J., Koch T.K., Carrol C.L. The spectrum of lissencephaly: report of ten patients analysed by magnetic resonance imaging. *Annals of Neurology* 1991; 30:139-146.
2. Dobyns W.B., Stratton R.F., Parke J.T. et al. Miller-Dieker syndrome: lissencephaly and monosomy 17 p. *The Journal of Pediatrics* 1983; 102:552-558.
3. Dobyns W.B. The neurogenetics of lissencephaly. *Neurologic Clinics* 1989; 7:89-105.
4. Palmieri A., Andermann F., de Grissac H. et al. Stages and patterns of centrifugal arrest of diffuse neuronal migration disorders. *Developmental Medicine and Child Neurology* 1991; 35: 331-339.
5. Robinson B.H. Lactic acidemia. In *The Metabolic Basis of Inherited Disease*. Eds. Scriver Ch., Beaudet A., Sey W., Valle D. 6th Edition 1989, pp. 868-888. Mc Graw Hill Information Services Company.
6. Van Allen M., Clarren S.K. A spectrum of gyral anomalies in Miller-Dieker (lissencephaly) syndrome. *The Journal of Pediatrics* 1983; 102:559-564.

PROPUESTA DE APOYO PSICOLOGICO A LAS UNIDADES DE ONCOLOGIA, PSIQUIATRIA DE ENLACE

Dr. Ricardo García S. Dra. Soledad Herrera
Unidad de Psiquiatría Infanto-Juvenil
Clínica Psiquiátrica. Univ. de Chile

INTRODUCCION

El objetivo de esta presentación es dar a conocer el trabajo de Psiquiatría de Enlace de nuestra Unidad, que está trabajando aproximadamente dos años con la Unidad de Oncología del Hospital Roberto del Río. Lo que se ha traducido en una aproximación del equipo de salud al niño con cáncer y sus familias.

Hemos tratado de recoger los conocimientos y experiencias de diferentes autores y grupos sobre el tema, que cada vez es mas abundante dada la mayor sobrevivida y el impacto que el cáncer significa en la salud mental del individuo.

Existen excelentes artículos de psiquiatras infantiles sobre los aspectos psicosociales y los procesos que vive el niño con cáncer y su familia, publicados en la Revista Chilena de Pediatría. Además está en marcha el proyecto de investigación Fondecyt en relación a los aspectos psicológicos de los niños y adolescentes que sobreviven al cáncer llevados a cabo por el Dr. Carlos Almonte y otros.

Les vamos a presentar en esta oportunidad la propuesta en la cual estamos trabajando surgida desde una concepción teórico clínica. Con ello nos aproximamos a un posible modo de trabajo en esta difícil área del quehacer médico psicológico.

En todo el mundo la incidencia del cáncer en los niños es bastante constante, aproximadamente 11 niños por cada 100000 hab. menores de 14 años. Particularmente en nuestro país la población menor de 14 años es de aproximadamente 390000 niños, de los cuales 500 son diagnosticados cada año. El Servicio Nacional de Salud, SNS a partir de 1987 implementó un Programa Nacional de Drogas Antineoplásicas (PINDA) para tratar todas las enfermedades tumorales de los niños a excepción de los tumores del SNC. El PINDA captó en 1992, 300 casos nuevos aproximadamente.

Durante 1989 el SNS atendió 273 pacientes lo que proyectado a 1992 con 300 pacientes nuevos correspondió a las siguientes cifras para cada centro asistencial tratante: Hospital L. Calvo M. 102, Roberto del Río 50, Exequiel González C. 21, Grant Benavente (Concepción) 20, Valdivia 20, San Juan de Dios 18, Paula Jaraquemada 16, Gustavo Fricke (Viña) 14, Josefina Martínez de Ferrari 12, Temuco 12.

La realidad del niño con cancer es compleja, dado que en ella juegan un rol muy importante distintos sistemas interconectados, personales, familiares, sociales, médicos, educacionales. El padecimiento de una enfermedad oncológica significa para el niño y su familia un problema de Salud mental y no necesariamente un trastorno. Es una situación de crisis intensa, en la cual se enfrentan al duelo de perder la salud o la vida de uno de sus miembros, por lo que conlleva cambios en la dinámica familiar. Cada sistema familiar tiene sus características propias y únicas, incluyendo entre otros, su acervo cultural, creencias, prejuicios, fortalezas o factores protectores y debilidades o factores de riesgo. El cáncer infantil realmente impone grandes demandas y añade gran stress a estas familias y al equipo que si bien, algunos pueden sobrellevarlo, otros necesitan ayuda para enfrentarlo de forma adecuada, llevando a una resolución o disfunción. Con ello nos enfrentamos a dificultades en el cumplimiento del tratamiento, alteraciones emocionales significativas (entre 30% y 50% de los pacientes) que interactúan negativamente con su proceso orgánico y funcionamiento familiar.

No podemos olvidar que estas enfermedades por tienen un riesgo vital mayor que implica enfrentarse al dolor, la muerte y a cambios físicos que interfieren y dejan huellas profundas en el

desarrollo emocional social del niño y en su personalidad posterior, afectando su capacidad de adaptación y su calidad de vida, produciendo un círculo de interjuego de diversos factores donde el cáncer es la constante de temor, sólo por su presencia. De ahí la importancia de nuestra participación que ha sido un proceso, iniciándose con las respuestas de Interconsultas dirigidas inicialmente a la resolución de crisis, en primer lugar, seguida de la validación por el equipo oncológico con la invitación por parte de ellos para el análisis integral del paciente y su familia, seguido por la preocupación por el equipo de auxiliares para médicos y finalmente comenzar con un trabajo con ellos mismos. Esto ha permitido una integración progresiva de nosotros como personas y profesionales de salud mental: se ha requerido tiempo, disposición, espacio dedicación y posibilidad de diálogo con nuestros pares. Además nos vemos enfrentados a los avances en el tratamiento del Cáncer Infantil que son evidentes y se expresan en su pronóstico y sobrevida mayor: sin embargo este proceso es largo y sólo se considera la recuperación total o considerado sano después de 5 años de finalizado el tratamiento sin evidencias de probables recaídas.

Un sistema familiar con uno de sus integrantes con una enfermedad orgánica oncológica, entra en contacto con otro sistema que es el equipo de salud, logrando una relación funcional -alianza terapéutica o disfuncional que complicará la recuperación del paciente. Los niños sus familias y el equipo de salud se ven enfrentados a etapas de la evolución de la enfermedad (Etapa de diagnóstico de tratamiento, de remisión o sobrevida o Etapa terminal) a las que se superponen una serie de fases de procesos psicológicos de cada uno de ellos, de la familia (padres y del equipo de salud (negación, rabia, culpa, depresión y aceptación). Todos los artículos médicos comienzan con la etapa de diagnóstico, pero creemos muy importante la descripción de los padres tomada de los grupos focales de nuestro estudio y que denominamos prediagnósticos.

GRUPO FOCAL. Padres de Niños Oncológicos.

Etapa Prediagnóstica. La mayoría ha sufrido una larga incertidumbre de diferentes diagnósticos y tratamientos, viendo con angustia que sus hijos van empeorando. Pocos han tenido "la suerte" que les pidan exámenes de sangre y los refieran tempranamente a especialistas. Muchos de ellos han recibido diagnósticos de "empacho", pestes, anemia, pena, etc. Frente a esto, piensan que:

- Frente a una enfermedad que no mejora en los tiempos esperados, el médico debería solicitar exámenes especializados o derivar oportunamente y **PENSAR EN UN CÁNCER**.
- Les da más confianza que los médicos pertenezcan a un Equipo, que puedan consultarse entre sí y no estar aislados en una **CONSULTA PARTICULAR**.
- Tienen confianza en llegar a Servicios Especializados de un Hospital, en que cuenten con más medios para el diagnóstico. La percepción de acceder a este tipo de servicios es engorroso y burocrático.
- Deberían hacerle caso a los padres cuando relatan síntomas que les preocupen y les parecen que son serios, pues "conocen a sus hijos".

ETAPA DIAGNOSTICA

En el momento del diagnóstico:

- Esperan una enfermedad seria o grave pero nunca Cáncer, ni siquiera lo piensan.

Por otro lado no se sienten preparados, pues sus hijos han estado sanos y se ven enfrentados con una enfermedad que "lamentablemente" lo relacionan con la MUERTE, dada la propaganda y medios de información -no tienen la imagen de la sobrevida- aún cuando acuden a los Servicios de Oncología. Ven solamente a los niños en tratamiento inicial o en tratamiento de sus recaídas. **"VIVEN EN EL MIEDO"**.

Todos viven un "SHOCK" y lo único que quieren saber es el pronóstico de vida que tienen sus hijos, la ESPERANZA, al comienzo no asimilan cuál es el diagnóstico, después viene la reacción "PORQUE A MI" "PORQUE A MI HIJO". Rabia y culpa, no lo cuidé suficientemente.

El tiempo comienza a cobrar una dimensión particular el esperar recibir información o el diagnóstico del doctor es "QUEDAR EN AGONIA".

Piensa que el doctor también sufre y le cuesta decir el diagnóstico, a veces no se atreve y se da vueltas, se ve nervioso. Esto también sucede frente a la RECAIDA.

Sienten mucha soledad en esta etapa.

SUGIEREN QUE:

- Se dé mayor información a través de medios de comunicación sobre lo que se ha logrado en el tratamiento del cáncer. Enfocando en la sobrevivida y no solamente asociarlos con la muerte (Cambio en la concepción de la enfermedad).
- Apenas el médico tenga la confirmación del diagnóstico, les diga toda la VERDAD, fundamental para el establecimiento de la confianza.
- El médico que se "HACE RESPONSABLE" es quien les debería comunicar en un lugar adecuado, en que haya privacidad, el diagnóstico. Ojalá estén ambos padres.
- En un segundo momento, recibir la información sobre la enfermedad, sobre lo que va a venir, tipos de tratamientos, conocer el lenguaje.
- Prefieren que esta información se les de en grupos, para apoyarse y no sentirse solos.
- Aprovechar estas reuniones para conocer papás que les ha ido bien y a sus hijos, quieren además que sus hijos los conozcan.
- Aunque tengan enfermedades diferentes, piensan que es bueno estar juntos en estas reuniones, así saben de las enfermedades de otros niños, con los cuales sus niños comparten.
- Al aprender sobre que pasa con sus hijos, sabrán como "comportarse" mejor con ellos y con los otros padres para no hacer daño.
- De acuerdo a lo encontrado en la literatura respecto al niño con cáncer, un primer tópico es el comunicarle o no a éste el diagnóstico.
- La clave para resolver la controversia existente dice relación con el grado en el que el niño es capaz de percibir la seriedad de su enfermedad y la inminencia de su muerte.
- Es necesario conocer las ideas que tiene el niño sobre su salud y enfermedad para facilitar la comunicación entre el equipo médico y el paciente y evitar concepciones erróneas y mal entendidos por ambas partes.

Actividades

- Padres

- Conocer si planean enfoque proteccionista o enfoque de apertura.
- Acogida y comprensión.
- Escuchar temores.
- Anexo. Entrevista Inicial.

- Niño

- Conocer significado de la enfermedad para el niño, las diversas explicaciones que los niños entregan en torno a la enfermedad.

- Equipo de salud

- "La verdad". Pronóstico. Conversar con tiempo, en privado y en lo posible con ambos padres. Solicitado por los padres.
- El grupo de auxiliares solicita información. Educación.

ETAPA INTERMEDIA. TRATAMIENTO

FRENTE A LOS TRATAMIENTOS.

Les preocupa el dolor que pueden tener su hijos, su sufrimiento, que aumenta al estar solos. A veces no saben, con los niños mayores qué está pasando con ellos y no se atreven a indagar por temor a causar daño y hacerlos sufrir más. En esta etapa que es más de lucha, piensan que un apoyo importante es la religión, creencia en un Ser superior, ven como positiva la visita de un religioso.

En relación a los auxiliares manifiestan su preocupación con algunos turnos que son poco acogedores y sientan la incertidumbre si están llevando las indicaciones dadas por el médico. Sienten que a sus hijos les hace bien estar con sus padres, mas aun con ambos padres, se tranquilizan, están calmados y soportan mejor los procedimientos.

Proponen:

- Tener material para estudiar y conocer la enfermedad. Piensan que los médicos y enfermeras no tienen tiempo para brindárselos, sin embargo, ellos pueden colaborar y replicar y dar a conocer material que se les de. Pueden ocupar el tiempo mientras esperan ("oportunidades perdidas" de la OMS).
- Ocupar el recinto de espera o habilitar salas desocupadas para estos fines educativos.
- Existe consenso en participar más en la enfermedad de sus hijos.
- Tener la posibilidad de estar más con sus hijos sin que esto signifique alterar la marcha del servicio ni exponerlos a riesgo de infección.
- Mientras, los niños están hospitalizados o esperan su tratamiento ambulatorio, sugieren que ocupen su tiempo en actividades como juegos cooperativos como jardín infantil o continuar con tareas escolares supervisadas.
- Estiman conveniente la visita periódica de sacerdotes capellanes u otras personas religiosas como parte del equipo hospitalario.

Una vez que el cáncer es diagnosticado se debe iniciar inmediatamente el tratamiento, ya que de no ser así, la enfermedad es inevitablemente fatal.

Durante el período de tratamiento el niño enfrentará muchas situaciones que le impondrán una gran cantidad de stress: éstas dicen relación con los aspectos médicos y psicosociales del cáncer.

Aspectos médicos.

Hospitalización.

El ambiente es desconocido, el niño está muy enfermo, experimenta cambios en relación a su cuerpo.

Aspectos psicosociales.

Separación y pérdida.

La naturaleza de esta enfermedad implica -en el caso que el niño sea sometido a hospitalización-, una real separación de otros y la consecuente sensación de pérdida de cariño para el niño.

Temor a la desfiguración y autoimagen.

El proceso de enfermedad y el tratamiento amenazan la sensación de competencia y autovalía en el niño.

El nuevo rol de estar enfermo implica cambios en varios aspectos de su vida, una menor autonomía y un estado de alta dependencia del medio.

El niño comienza a sentir su debilidad corporal, la necesidad de protección y una disminución en su rendimiento general. Tales problemas lo llevan a comportamientos más regresivos.

El temor a la desfiguración es un temor real. El temor a la pérdida del cabello es el más intenso y es algo doloroso y difícil de manejar no sólo para el niño, sino para su padres también. Para muchos padres y niños la pérdida del cabello viene a recordar constantemente la condición de enfermo y puede tener un significado mucho mayor que el simplemente perder una parte "no esencial" del cuerpo. Este viene a representar la aceptabilidad y el funcionamiento normal. El niño no desea ser distinto de los otros, y el temor a ser visto por los otros niños mientras experimenta estos cambios le genera gran angustia.

Los efectos colaterales del tratamiento continuamente cambian la imagen corporal del niño, lo que junto a las limitaciones que impone la enfermedad puedan inducir potencialmente a una falta de confianza en sí mismo y a una disminución de la autoestima.

El concepto que el niño tiene de sí mismo está constituido, en parte, por su imagen corporal y social. El cáncer no sólo le impone a éste limitaciones físicas, sino también le impone limitaciones en la realización de sus actividades sociales, escolares, sus hobbies y en su tiempo libre. Claramente entonces, el concepto e imagen de sí mismo cambia con el advenimiento de una enfermedad.

El sentirse inferior y distinto a los otros puede llevar al niño a retraerse de toda interacción y actividad social, por lo tanto la posibilidad de que el niño pueda discutir sus temores con otros niños que están en su misma condición a menudo es útil. En esta relación se dan todos aquellos elementos presentes en una interacción tales como la rivalidad, comparación de su condición egoísmo e interés, la oportunidad de crecer, compartir y explorar.

Pero así como pueden desarrollarse entre ellos diversas amistades y pueden intercambiar patrones de respuestas respecto a cómo enfrentar y manejar la enfermedad y el tratamiento, también pueden intercambiarse concepciones erróneas respecto a ella. Esto enfatiza nuevamente lo importante que es conversar con el niño, conocer sus inquietudes y aclarar sus dudas y temores.

Esta etapa es probablemente la más difícil por todo lo mencionado anteriormente y su duración es bastante variable de un niño a otro. Se proponen actividades generales, sin olvidar que son niños con cáncer y no solamente el "cáncer", por lo tanto siempre que se necesite se intervendrá en las crisis para apoyo individual tanto al niño como a sus padres.

Actividades.

- Padres. Indicación de Hospitalización.

- Dar a conocer que el problema de la información en el casos de los niños es fundamental. Aquellos niños más informados y mejor preparados generalmente se muestran más colaboradores y dispuestos a someterse al tratamiento, lo que sugiere que es necesario entregar información preparatoria respecto a la hospitalización, enfermedad, procedimientos médicos y efectos colaterales.
- Conocer la nueva funcionalidad familiar.
- Educación en grupos
- Régimen de visitas que proporcionen cuidado materno, en una relación cálida y natural que pueda paliar algunos de los efectos adversos de la hospitalización.
- Padres que participan en la ergoterapia. (Juego).
- Apoyo religioso.

- Niño

- Indagar sobre lo que cree la intención de los procedimientos médicos.
- Cuentos de animales. Con título, trama y desenlace sin figuras humanas.
- Dibujo. ¿Cuál es tu problema? ¿Cuál es la solución a su problema?
- Ergoterapia. Modelado - dibujo - yeso - pequeña plástica.
- Continuar con actividades escolares supervisadas.
- Talleres: Terapia grupal de autoimagen y expresión de emociones.

- Equipo de salud.

- Manejo del dolor por el médico tratante.
- Visita de Servicio Social al menor y sus padres.
- Permitir ingreso de padres a procedimientos.
- Apoyo a auxiliares. En este período se inicia y/o produce un círculo vicioso entre los padres y el grupo de auxiliares generándose crisis por lo que es necesario realizar un diagnóstico sistemático del equipo donde en ocasiones se observa componentes como rabia, miedos, falta de información. Por otro lado el grupo de auxiliares es bastante similar al grupo padres en relación a los niveles socioeconómicos estableciéndose amistades entre ellos.
Esto generará intervenciones en los distintos subsistemas con el objeto de desarrollar una red de apoyo emocional y de las comunicaciones, que favorezca un clima armónico de trabajo y propicie tanto el buen desempeño profesional como el desarrollo personal.
- Realizar intervenciones en períodos de crisis.

AUXILIARES PARAMEDICOS

Los estudios acerca de los sistemas oncológicos, familia-paciente-equipo, son escasos y frecuentemente incluyen en el análisis del equipo sólo enfermeras y personal auxiliar y otra parte parte los datos indican que el stress en estos equipos es mayor que en la unidad de cuidado intensivo. Ello es explicado por las auxiliares del equipo de oncología del Hospital Roberto del Río por las siguientes razones.

- Daba la alta frecuencia de contactos con el niño, en circunstancias en los que éstas lo están atendiendo antes de una inminente muerte, se desarrolla una fuerte relación de apego. Aspecto que es coincidente con los estudios de Bowlby que muestran que esta conducta aumenta en períodos de muerte y enfermedad. Los niños frecuentemente solicitan su compañía, especialmente antes de su muerte y las auxiliares responden en forma complementaria, acompañándoles e incluso haciéndoles fiesta para que estén lo más contentos posible.
- Daba la alta frecuencia de contactos entre las auxiliares y los padres, quienes les preguntan todos los días por el estado del niño y los informan de sus ansiedades y preocupaciones respecto a este y su enfermedad, también se desarrolla una relación afectiva muy próxima entre ambos. Las auxiliares reportan que no saben como responder al sufrimiento de los padres teniendo a quedarse "Congeladas". Sin embargo éstas presentan un fuerte grado de identificación con la familia del paciente, encontrándose que el 100% de ellas siente temor a que sus hijos o familiar le ocurra lo mismo que a ellos. Esto constituye a juicio de las auxiliares una Pesadilla.
- Dados los sentimientos de impotencia frente a la muerte y la tendencia a cuidar al niño hasta el fin, los padres frecuentemente intervienen en los alimentos que consumen los niños, ya sea obligándolos a comer o llevándoles golosinas, aspectos que las auxiliares connotan como una falta de cuidado de parte de ellos, generándose roces entre ambos. Estos roces pueden ser por la alimentación, la higiene, etc., pero en general están referidos a la insuficiencia de cuidado por las partes y se dan más frecuentemente en una primera etapa de la enfermedad, cuando los padres perciben que el niño está con una enfermedad grave ante la que ellos pueden hacer poco por aliviar y sienten rabia e impotencia.
- Dado que los niños hacen preguntas acerca de su enfermedad y tratamiento, las auxiliares tienden a tener una actitud de evitación y de introyección de la preocupación del niño.
- Dado estos altos niveles de preocupación se centran en su trabajo y no presentan mayor contacto con otras unidades donde poder "distraerse" o desahogarse.

Finalmente dado que el equipo oncológico vive el duelo anticipatorio, los efectos del tratamiento y de la enfermedad tanto en el niño como en su familia y posiblemente su posterior defunción, hacen la necesidad de contar con mecanismos formales e informales que les permitan sostener los fuertes sentimientos que estos evocan.

Al respecto se les preguntó a las auxiliares en que áreas requerían de apoyo psicológico y ellas informaron que en:

1. Desarrollar una red de soporte emocional que les permita desahogarse.
2. Tener conocimientos acerca de como apoyar a los padres en su proceso de duelo y como manejarlos cuando trasladan su tensión al equipo en forma de descargas de rabia y molestia.
3. Tener información de como contestar al niño sus preguntas acerca de su posible muerte y como apoyarlos cuando quedan tristes cuando sus padres deben retirarse del Hospital.
4. Tener conocimiento acerca del pronóstico de la enfermedad, desarrollando canales formales de comunicación con el equipo de médicos.
5. Encontrar una sólida explicación religiosa y un sentido al dolor y la muerte.
6. Encontrar estrategias para enfrentar sus pensamientos obsesivos de cáncer en su hijos.

ETAPA DE REMISION Y SOBREVIVIDA

Quienes han tenido cáncer en la infancia generalmente recuerdan el tratamiento y sus efectos colaterales como lo "peor" respecto a esta experiencia. Para entender las eventuales necesidades de este grupo es de importancia revisar los efectos más importantes observados en los sobrevivientes del cáncer infantil. El tratamiento de cáncer puede dejar algunas secuelas físicas

tales como desfiguración, problemas neurológicos (disminución de los reflejos, descoordinación, debilidad muscular, dificultades sensoriales), fatigabilidad y en unos pocos casos esterilidad. Algunos autores enfatizan dificultades a nivel del área educacional y funcionamiento intelectual, producto algunas del gran ausentismo escolar y otras de la intensidad de la radioterapia o localización del tumor. Por otro lado existe una gran preocupación entre los sobrevivientes por la posibilidad de recurrencia de segundos neoplasmas malignos. El temor de que esto ocurra lleva al niño a luchar para siempre con la incertidumbre. Otro temor común dice relación con el matrimonio y la fertilidad. Otros informan la preocupación por la discriminación laboral. Entre los problemas de ajuste, la ansiedad, depresión y una autoimagen disminuida fueron los efectos más comunes.

Ante estos antecedentes lo que consideramos importante en esta etapa es que aprendan los niños y sus familias a vivir la vida y no vivir la muerte, quizás siendo la mejor forma en Terapia de grupo y/o familiar.

ETAPA TERMINAL

A pesar de los avances tecnológicos, el tratamiento contra el cáncer no puede garantizar la cura en todos los casos.

Un aspecto dice relación con el aislamiento o distanciamiento observado en el niño agonizante. Los padres y el personal médico, por alguna razón, también tienden a aislar psicológicamente al niño con una enfermedad fatal, aumentando su distancia psicosocial. El comportamiento de aislamiento puede darse en el niño, en quienes lo rodean y en la interacción entre ambos.

En relación a la conciencia de muerte, los niños entre 6 y 10 años adquieren conciencia gradualmente de la severidad de la enfermedad así como la proximidad a la muerte, lo cual estaría asociado a un incremento en los niveles de ansiedad existente en los niños.

Actividades

- Niño

- Conocer el proceso de toma de conciencia de la gravedad de la enfermedad en función de la experiencia que el niño tenga de esta.
- Discutir temores y fantasías del niño respecto a la muerte (Lectura de cuentos).
- Enfatizar la necesidad del niño de compartir su conocimiento sobre la muerte.

- Padres

- Entregar normas según la comprensión que el niño tenga de la muerte.
- Enfatizar la necesidad de proximidad física y emocional.
- Deben decidir donde el niño pasará sus últimos días y cuidados.

- Equipo de salud

- En caso necesario brindar apoyo individual a algún miembro del equipo.
- Trabajar la significación que el duelo y la muerte tienen para ellos como personas y como equipo.

Dados estos antecedentes basados en la literatura, de la experiencia clínica diaria y de las vivencias del niño, su familia y el equipo de salud con quienes trabajamos, pensamos que un Programa de Apoyo Psicológico debería contener los siguientes aspectos:

OBJETIVOS GENERALES

Brindar apoyo Psicológico a los niños que presenten una enfermedad Oncológica junto a sus familias y al equipo de salud que trabaja con ellos.

ESTRATEGIAS

1. Enfoque integral biopsicosocial del paciente oncológico y su familia.

2. Enfoque preventivo de alteraciones emocionales del niño y su familia.
3. Implementación de acuerdo a las etapas y procesos de la enfermedad.
4. Participación de un equipo de salud multiprofesional donde el psiquiatra infante juvenil colabore directamente y facilite la incorporación de otros profesionales de salud mental.
5. Implementación progresiva del proyecto de acuerdo a los recursos.

OBJETIVOS ESPECIFICOS

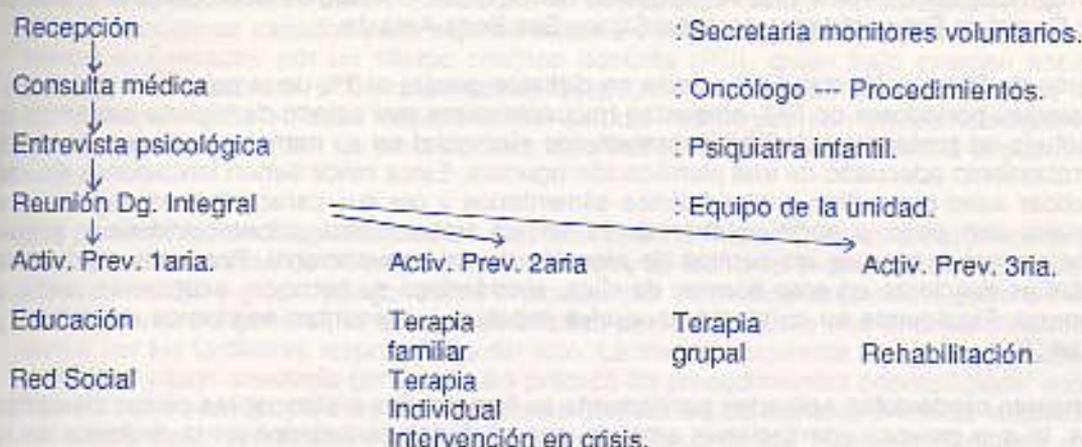
1. Efectuar medidas de Prevención de alteraciones emocionales a los pacientes de la Unidad y a su familias.
2. Detección de factores de riesgo del niño y la familia que ingrese a la Unidad.
3. Diseñar un plan individual de apoyo psicológico al niño y familia que lo requiera.
4. Llevar a cabo dicho plan con la participación del equipo de salud y monitores voluntarios de la unidad.
5. Favorecer el mejor enfrentamiento del equipo de salud en estos niños y sus familiares.
6. Contribuir en actividades de extensión de esta unidad.
7. Realizar y colaborar en actividades de investigación en aspectos emocionales de estos pacientes.
8. Evaluar las actividades asistenciales propuestas.

ACTIVIDADES. (de acuerdo a cada objetivo)

1.
 - a) Elaborar unidades educativas para los padres de los pacientes en relación a enfermedades oncológicas y los servicios a los que puede acceder.
 - b) Elaborar unidades educativas para los niños en edad escolar en relación a aspectos de salud y en enfermedades oncológicas.
 - c) Capacitación de monitores voluntarios para actividades de prevención primaria.
 - d) Realizar talleres de expresión emocional con los niños de la unidad.
2. Efectuar entrevistas psiquiátricas a los niños que ingresen a la unidad y a sus familias, para contribuir a un diagnóstico integral y para pesquisas de factores de riesgo emocional y familiar.
3. Elaboración de actividades de apoyo psicológico, que puede considerar:
 - a) Actividad de Prevención primaria.
 - b) Fortalecimiento de red de apoyo social; pares, colegios, familiares, etc.
 - c) Terapia familiar.
 - d) Terapia individual.
4.
 - a) Grupos educativos y talleres de expresión emocional llevados a cabo con monitores capacitados.
 - b) Actividades de psicoterapia realizadas por psiquiatras infante juveniles en forma progresiva.
5.
 - a) Capacitación conjunta del equipo de salud en aspectos psicológicos del paciente oncológico y sus familias.
 - b) Apoyar al equipo en las dificultades emocionales propias del equipo frente al manejo de estos pacientes.
 - c) Participar en la aproximación o diagnóstico integral del paciente y su familia.
6. Participación en actividades de extensión.
7. Elaborar proyectos de investigación en:
 - a) Características psicológicas de los niños que acceden a la unidad.
 - b) Características de los niños que han sobrevivido al cáncer.
8. Desarrollar plan de evaluación que contemple aspectos propios del programa y aspectos del usuario

FLUJOGRAMA.

Apoyo psicológico - Centro oncológico



CONCLUSIONES

Estos es una de las actividades de nuestra unidad y creemos importante continuar con el vínculo logrado con la unidad de Oncología, que sólo ha sido posible a través de un proceso lento muchas veces, pero de gran enseñanza mutua.

El objetivo de dar a conocer este trabajo clínico y teórico es compartir esta experiencia en el área de la salud mental y además fomentar un diálogo con otros grupos de trabajo, ya que no es un trabajo fácil y nos enfrentamos no sólo a demandas asistenciales sino que también a procesos personales de nosotros como integrantes del equipo de Salud Mental.

TRATAMIENTO DENTAL CONSERVADOR EN NIÑOS PORTADORES DEL SÍNDROME DE RETRASO MENTAL

Dres. Carmen Quijada G., René Díaz A., Fernando Novoa Sotta. Servicio de Neuropsiquiatría Infantil y Servicio Dental de Especialidades, Hospital Clínico San Borja-Arriarán.

El Síndrome de Retraso Mental (RM), afecta en distintos grados al 3% de la población global (1). Estos pacientes portadores de RM, presentan frecuentemente mal estado de higiene orodental lo que constituye un problema práctico aparentemente elemental en su manejo, pero que necesita para su tratamiento adecuado de una planificación rigurosa. Estos niños tienen limitaciones físicas para practicar aseo preventivo, malos hábitos alimentarios y por sus características cognitivas y conductuales son poco o nada colaboradores en los tratamientos odontopediátricos y son generalmente rechazados de los centros de atención dental convencional. Por estas razones la salud bucal es deficiente en gran número de ellos, afectándose su nutrición, aceptación social y salud general. Finalmente su conducta se vuelve irritable y presentan trastornos del sueño y agresividad (2).

Los tratamientos orodentales aplicados previamente se han dirigido a eliminar las piezas dentarias afectadas, lo que provoca edentaciones amplias, con posterior desbalance en la dinámica de la masticación y deformidades faciales secundarias. Reconociendo el derecho de estos niños a llevar una vida lo más parecida a lo normal (3) (4) (5), se planificó un tratamiento de rehabilitación orodental progresiva destinado a solucionar la patología infecciosa actuando con métodos restaurativos, conservando en lo posible las piezas dentarias, e iniciando un plan de orientación intensivo a los padres para trabajar en la prevención de futuras lesiones infecciosas orodentales.

MATERIAL Y METODO

Desde Marzo de 1992 hasta la fecha, en forma conjunta los Servicios de Neuropsiquiatría Infantil y Dental de Especialidades del Hospital Clínico San Borja-Arriarán, han realizado tratamiento de rehabilitación orodental a 47 niños portadores de RM asociado a diversas patologías del Sistema Nervioso (Tabla 1). La patología dental era mixta, con varios tipos de lesiones asociadas (Tabla 2).

TABLA Nº 1

Número Total de pacientes 47

Edades	4 - 10 años	=	33 pacientes
	11 - 16 años	=	8 pacientes
	17 - 21 años	=	6 pacientes

Diagnóstico Neurológico asociado a Síndrome de Retraso Mental:

- Síndrome Autista	13 pacientes
- Síndromes Genéticos	13 pacientes
- Síndrome Convulsivo	9 pacientes
- Síndrome Metabólicos y/o Degenerativos	2 pacientes
- No Precisado	20 pacientes

TABLA Nº 2

Patología Orodental

Pacientes = 47

- Caries = 345	Recuperables = 207	Severas no recuperables = 138
- Pulpitis = 60		
- Periodontitis Marginales Agudas = 37 pacientes		
- Abscesos Dentoalveolares = 20 pacientes		
- Cálculos Salivales = 47 pacientes		

Los niños que participaron en este protocolo provenían de la consulta externa del Servicio de Neuropsiquiatría Infantil y del Servicio Dental del Consultorio N° 1.

Todos los pacientes fueron sometidos a evaluación clínica neurológica (CQ), exámenes neurodiagnósticos variados y en algunos casos a evaluación psicológica o psiquiátrica. Enseguida fueron examinados por un mismo cirujano dentista (RD), quién bajo examen habitual o bajo sedación (Midazolam o Clorpromazina) estableció el diagnóstico odontológico de certeza complementándolo en caso necesario con estudio radiológico con ortopantomógrafo. Luego se discutió en conjunto con los profesionales tratantes (CQ, RD, FN) y la familia el plan terapéutico a seguir.

Los paciente fueron hospitalizados los días Martes en la mañana, se les confeccionó la ficha clínica de rutina del Servicio de Neuropsiquiatría Infantil y se les tomó exámenes de Hemograma, test de hemostasia, Rh y grupo. Luego fueron evaluados por un médico anestesista quién dió el pase para recibir anestesia general, la que fué autorizada por escrito junto con el procedimiento quirúrgico dental por los familiares responsables del niño. La mañana siguiente fueron trasladados a pabellón quirúrgico y bajo anestesia general se les practicó los procedimientos odontológicos, anotados en la Tabla 3. Una vez recuperados de la anestesia general, se les mantuvo 24 horas hospitalizados para detectar y tratar eventuales complicaciones de la cirugía dental. Fueron controlados una semana después del alta por el cirujano dentista (RD) y posteriormente en los controles de rutina del Servicio de Neuropsiquiatría Infantil y Servicio Dental (RD, CQ, FN), donde se instruyó a los familiares sobre el manejo preventivo posterior y los controles odontológicos necesarios.

TABLA N° 3

Tratamiento Odontológicos

Total Pacientes = 47

Obluraciones

(Amalgamas, Resinas Compuestas, Vidrio-Ionómero) = 207

Extracciones = 138 (108 piezas temporales, 73 con reabsorción radicular severa) y 30 piezas definitivas.

Pulpotomías = 60

Gingivoplastias = 2

Destrartrajes = 47 (todos los pacientes tratados)

Regularización del Maxilar = 6

RESULTADOS

Se logró realizar un tratamiento completo a 42 niños. Los cinco restantes se atendieron dando prioridad a las lesiones dolorosas y a las ubicadas en piezas dentarias definitivas. Todos los familiares y los niños en condiciones de expresarlos reportaron importantes mejorías funcionales, cese del dolor, disminución de la irritabilidad y de los trastornos del sueño mayor facilidad en la alimentación y en algunos casos disminución de la gingivitis medicamentos y de la sialorrea.

Debió suspenderse el pabellón en once ocasiones de las planificadas, en siete oportunidades por dificultades hospitalarias y en cuatro por afecciones respiratorias de inicio agudo en los pacientes. En los pacientes mayores de diez años, que constituyeron alrededor de un tercio de los casos atendidos, se apreció importante falta de piezas dentarias, mala posición de piezas dentarias definitivas y defectos secundarios del crecimiento óseo facial atribuibles a tratamientos odontológicos no conservadores previos. No hubo sobreinfecciones. Dos pacientes presentaron complicaciones, una por desprendimiento prematuro de un punto de sutura debido a manipulación de la propia paciente y otro por una leve quemadura superficial a consecuencia de un defecto técnico del instrumental usado. Ambas complicaciones no provocaron consecuencias. En dos niños se produjo desprendimiento de la obturación. Dos pacientes debieron ser intervenidos en dos tiempos operatorios, por lo extenso de sus lesiones y la brevedad del tiempo asignado al Pabellón. En los controles neuropediátricos y odontológicos posteriores no se ha detectado complicaciones.

DISCUSION

Existe en general poca preocupación por la salud orodental del niño portador de Síndrome de Retraso Mental, como lo demuestra la escasa bibliografía existente sobre el tema y la poca labor de prevención de este problema a nivel de los médicos tratantes.

Del análisis de nuestros casos, se deduce que por la dificultad de estos pacientes para manifestar adecuadamente su sintomatología los tratamientos previos no habían sido del todo acertados, encontrándose en los niños mayores edentaciones amplias que afectaron notablemente el desarrollo de los maxilares y la dimensión vertical de la mordida.

En nuestra serie, sin proponérselo, predominaron los pacientes de poca edad, menores de 10 años con severas lesiones infecciosas gingivodentarias, pulpitis, absesos, restos radiculares y cálculos salivales en los cuales, por ser pacientes odontopediátricos "de novo" al ser sometidos a un tratamiento restaurador se favorecerá una buena compensación anatómico funcional.

Los resultados sugieren que, como todos los niños, los portadores del Síndrome de Retraso Mental merecen un trato digno, propio de la medicina moderna que debe comenzar con la prevención de las lesiones. Las indicaciones en tal sentido deberían ser dadas desde el inicio de la dentición por los médicos tratantes para formar los hábitos de higiene orodental, que eviten la formación de procesos infecciosos a ese nivel y la necesidad de tratamientos quirúrgicos dentales posteriores.

BIBLIOGRAFIA

1. Swaiman KF, Pediatric Neurology Principles and Practice, 1989 The C.V. Mosby Company, pp. 15.
2. Nelson PP, Crocker AC. The Medical care of Mentally Retard persons and public facilities. New England J. Medicine 1978; 1039.
3. Pearson PH. The physician's role in diagnosis and management of the mentally retarded. Ped. Clin NA 1968; 15:835.
4. Casanova de Reyes, María Elena, Anestesia general un nuevo programa de atención odontopediátrica en la Facultad de Odontología. Acta Odontológica Venezolana 1987; Año XXV número 2.
5. R.D. Holt, Chidiac RH, D.C. Rule. Dental treatment for children under general anaesthesia in day care facilities at a London dental Hospital. Brit Dental J. 1991, 170:262.

REVISIONES

SINDROME DE LA TOURETTE: UNA REVISION DE LA LITERATURA

Dra. Esperanza Habinger Cortés (1)

RESUMEN

El síndrome de la Tourette (TS) se caracteriza por tics motores y verbales crónicos, comienzo antes de los 21 años y curso fluctuante. Investigaciones recientes han descrito además en esta condición, la presencia de: tics distónicos, exacerbación con cocaína, cierta variación en relación a fluctuaciones hormonales y una alta incidencia de trastornos del sueño. Existiría asociación entre el TS y el trastorno obsesivo-compulsivo, trastorno por déficit atencional con hiperactividad, trastornos específicos del aprendizaje e hipotéticamente con trastornos generalizados del desarrollo.

Estos pacientes presentan en general un coeficiente intelectual (CI) normal, una alta frecuencia de discrepancias entre el CI verbal y el manual y ciertos déficit neuropsicológicos. Investigaciones recientes han confirmado un patrón EEG normal.

La etiología del trastorno no está completamente definida. La evidencia actual sugiere: a) un patrón de herencia autosómico dominante en interacción con factores no genéticos; b) una hipersensibilidad de receptores dopaminérgicos y c) un probable compromiso de los ganglios basales.

Se ha descrito además, la validez y confiabilidad de varios instrumentos de evaluación clínica diseñados para el TS.

El tratamiento del TS es multimodal. El manejo sintomático de los tics radica comunmente en el uso de neurolépticos. Se señalan nuevas alternativas terapéuticas para el síndrome y sus trastornos asociados.

DEFINICION Y CARACTERISTICAS ASOCIADAS

El trastorno por tics más severo, mejor conocido como síndrome de Gilles de la Tourette (T) -descrito en 1885- o trastorno por tics motores y verbales crónicos, comienza típicamente en la infancia, con un promedio de edad de 7 años, una tasa estimada de prevalencia de 0.1 a 1 por mil, un predominio en el sexo masculino (3:1) y un curso característicamente fluctuante (Singer 1993a). Caine y col. (1988) y Robertson y col. (1990a) han sugerido que el TS de severidad leve, más común que lo previamente estimado, por lo que frecuentemente no es diagnosticado. Habitualmente los síntomas de presentación corresponden a tics motores simples, con mayor frecuencia el parpadeo, muecas faciales, sacudidas del cuello, que eventualmente se hacen persistentes. Los tics motores característicamente afectan la cabeza y con frecuencia comprometen el tronco, las extremidades superiores e inferiores (progresión rostro-caudal). El repertorio desplegado puede incorporar virtualmente cualquier movimiento de cualquier porción del cuerpo. A medida que el síndrome se desarrolla, pueden aparecer tics motores complejos, como el morder, golpear, tocar o saltar (King y col. 1991a).

El comienzo de los tics motores habitualmente precede el de los tics vocales por uno o dos años. Los tics vocales que generalmente son de carácter simple, incluyen varios sonidos como gruñidos, ladridos, carraspeo, los (King y col. 1991a). Los síntomas vocales más complejos como ecolalia, pallialia y coprolalia, ocurren en la minoría de los casos y comienzan usualmente años después del inicio de los síntomas motores. Erenberg y col. (1986) reportan una cifra de coprolalia de 8% entre los niños afectados. Otras cifras registradas alcanzan a un tercio de los casos (DSM-III-R).

La clasificación actual en el Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales, tercera edición revisada, (American Psychiatric Association, 1987) incluye los siguientes criterios para el TS.

A. En algún momento a lo largo del curso de la enfermedad ha habido tics motores múltiples y uno o más tics verbales, aunque no necesariamente de forma concurrente.

B. Los tics aparecen varias veces a lo largo del día (normalmente en salvas), diariamente o intermitentemente alrededor de un período de más de un año.

C. La localización anatómica, el número, la frecuencia, la complejidad y la gravedad de los tics cambia con el paso del tiempo.

D. Comienzo antes de los 21 años.

E. Su aparición no está únicamente relacionada con la intoxicación por sustancias psicoactivas o con una enfermedad conocida del SNC, como el corea de Huntington y la encefalitis postviral.

Pueden presentarse además tics sensoriales, que incluyen sensaciones displacenteras (irritación, cambio de temperatura, cosquilleo o sensaciones inusuales) que pueden provocar en el paciente movimientos o sonidos voluntarios (Singer 1993a). Leckman y col. (1993) encontraron que el 93% de 135 sujetos con trastornos por tics, de 8 a 71 años, describen urgencias premonitorias. Las regiones anatómicas con mayor frecuencia afectadas fueron las palmas, los hombros, la línea media del abdomen, y la garganta. El 84% describió que los tics estaban asociados con un sentimiento de alivio. El 92% indicó además que sus tics eran total o parcialmente una respuesta voluntaria a las urgencias premonitorias. Estos resultados desafían el concepto tradicional de los tics como completamente involuntarios.

Clásicamente se ha descrito la supresión de estos movimientos durante el sueño. Sin embargo, Glaze y col (1983) describen persistencia nocturna de los movimientos, aunque con franca disminución en la frecuencia y amplitud en todos los estadios del sueño. Estos autores observaron además una alta incidencia de parasomnias (hallazgos confirmados en el estudio de Barabas y col. 1984a, quienes reportaron una incidencia de 38.6%), un mayor porcentaje de las fases III/V de sueño no-REM y una disminución del sueño REM en estos pacientes. Otros autores (Erenberg, 1985) han descrito un aumento en la incidencia global de los trastornos del sueño (disomnias y parasomnias) en este síndrome. Sin embargo, Allen y col. (1992) postulan que los problemas de sueño descritos en niños con TS, ocurren usualmente cuando el TS se asocia al trastorno por déficit atencional con hiperactividad.

Se ha observado además que el dolor es una queja bastante frecuente en los pacientes con TS (Riley y Lang 1989), usualmente provocado por la ejecución de un tic, aunque también pueden quejarse de dolor durante el período de esfuerzo voluntario para intentar suprimirlos.

Por otra parte, Mesulam (1986) y Pascual-Leone (1990) han descrito la precipitación y exacerbación de la sintomatología del síndrome en relación al consumo de cocaína.

Además de los tics motores clónicos y vocales clásicamente descritos en el TS, Jankovic y Stone (1991) encontraron en el 57% de 156 pacientes, presencia de uno o más tics distónicos (relativamente lentos y con tendencia a producir posturas anormales brevemente mantenidas), siendo los más frecuentes las desviaciones oculogiras, el blefaroespasmio y los movimientos distónicos de cuello. Ellos concluyen que los tics distónicos son manifestaciones motoras típicas del TS y que los pacientes con estos tics no son diferentes de aquellos que presentan exclusivamente tics clónicos. Los mismos autores describieron la asociación entre TS y distonía persistente en nueve casos, sugiriendo que algunos pacientes con tics pueden tener un mayor riesgo de tal asociación (Stone y Jankovic, 1991). Robertson y col. (1989) reportaron la presencia de conducta auto-agresiva en 30 de 90 pacientes con TS, siendo la más observada, el golpearse la cabeza. Los correlatos clínicos de la auto-agresión fueron los síntomas del TS y la presencia de psicopatología asociada, con especial referencia a obsesiones y hostilidad.

Se ha descrito además, cierta variación de la sintomatología en relación a fluctuaciones hormonales relacionadas al ciclo menstrual. Schwabe y Konkol (1992) observaron que el 26% de 47 mujeres

con TS presentaban un aumento premenstrual en los tics, lo que se correlacionó con un aumento en los tics en la menarquia. Por otra parte, la presencia del síndrome premenstrual, el uso de anticonceptivos orales, el embarazo, y la menopausia no estuvieron asociados a un cambio en la frecuencia de los tics.

CO-MORBILIDAD Y PROBLEMATICA ASOCIADA

Síntomas y trastorno obsesivo-compulsivo (SOC-TOC).

Los estudios de pacientes con TS han revelado una alta incidencia de SOC, con cifras que varían entre 30% y 90% (Stelngard y col. 1992). La incidencia registrada del TOC (SOC que causan alteración funcional importante) en el TS oscila entre 28% y 67% (Singer y col. 1993a).

Las manifestaciones clínicas del TOC asociado al TS aparecen clínicamente indistinguibles de aquellos casos de TOC "primarios", a excepción probablemente de un comienzo más temprano (Leonard y col. 1992). Resulta interesante destacar que se han registrado un 20%-30% de tics motores simples en pacientes portadores de un diagnóstico primario de TOC, especialmente en aquellos que son varones, de menor edad o cuyo TOC es de comienzo reciente (Swedo y col. 1989a, Rapoport y col. 1992, Zohar y col. 1992).

Sin embargo, Shapiro y Shapiro (1992) después de realizar una revisión de la literatura sobre la asociación de síntomas obsesivos compulsivos y trastorno obsesivo-compulsivo con TS concluyeron que a pesar de la sugerente impresión clínica de tal asociación, la evaluación de la evidencia no proporciona un soporte adecuado para una relación entre ambos trastornos, dada las deficiencias metodológicas observadas.

TRASTORNOS POR DEFICIT ATENCIONAL CON HIPERACTIVIDAD (TDAH).

Síntomas del TDAH se describen en el 50% a 60% de los niños con TS. Estos síntomas generalmente preceden el comienzo de los tics motores y fónicos por 2 a 3 años y pueden ser más comunes en aquellos individuos con tics más severos (Singer y col. 1993a).

PROBLEMAS ESCOLARES

Los niños con TS frecuentemente tienen dificultades escolares que pueden tener relación a los síntomas propios del TS, a la presencia de un TDAH o un TOC asociado, a factores de índole emocional o a los efectos colaterales de los fármacos utilizados.

Algunos autores (Comings y Comings 1990a) describen una asociación entre TS y trastornos específicos del aprendizaje.

A pesar de que el coeficiente intelectual (CI) promedio de los pacientes con TS es normal, se ha descrito una frecuencia inusualmente alta de grandes discrepancias entre el CI verbal y el manual (Bornstein y col. 1983 y 1991). Además, exámenes neuropsicológicos más detallados han descrito que los pacientes con TS como grupo rinden ligeramente bajo el promedio especialmente en tareas motoras y sensorio-perceptuales (Bornstein y col. 1991). El rendimiento en estas pruebas resultó inversamente relacionado a la severidad sintomatológica de TS.

DIFICULTADES RELACIONALES

Las características y magnitud del cuadro, la burla de los pares y el manejo inadecuado por parte de los padres pueden contribuir a mermar la autoestima del niño. Stokes y col. (1991) observaron que como grupo, 29 pacientes con TS leve a moderado resultaron significativamente más distantes, más agresivos y menos populares que sus compañeros de clase. El 35% de los niños con TS fueron calificados, por sus compañeros, como los más impopulares de sus clases.

TRASTORNO AUTISTA

Aparece descrito además en la literatura, pacientes con trastornos autistas que subsecuentemente desarrollan TS con una frecuencia de asociación que excede a la esperada por azar (Burd y col. 1987, Comings y Comings 1991, y Sverd 1991). Según algunos autores (Burd y col. 1987, Comings y Comings 1991), la asociación ocurriría con mayor frecuencia en los pacientes autistas con mejor funcionamiento, hipótesis no compartida por Sverd (1991).

Sin embargo, Perry y col. (1989) describen el desarrollo de un síndrome tipo-Tourette en un niño autista posterior a la suspensión de neurolépticos, planteando que la relación TS-autismo puede relacionarse a tratamiento o suspensión de dichos fármacos.

ETIOLOGIA Y PATOGENESIS

Factores Genéticos.

La etiología precisa del TS es desconocida. Sin embargo, desde hace muchos años se postula la naturaleza genética del trastorno. Diversas investigaciones han demostrado que el TS y el trastorno por tics múltiples crónicos (TTC) muestran un patrón familiar (Eldridge y col. 1977, Kidd y col. 1980, Pauls y col. 1981), en concordancia con la hipótesis de que estos últimos constituyen una expresión menor del mismo trastorno.

Existe amplia evidencia en la literatura sobre factores genéticos involucrados en la vulnerabilidad al TS y trastornos relacionados. Price y col. (1985) evaluaron 43 pares de gemelos y encontraron una cifra de concordancia del TS para gemelos monocigóticos de 53% y para los dicigóticos de 8%; cuando los criterios diagnósticos fueron ampliados incluyendo cualquier tipo de tics en el co-gemelo, la concordancia para los monocigóticos aumentó a 77% y a 23% para los dicigóticos. Hyde y col. (1992) estudiaron 16 pares de gemelos monocigóticos en que al menos uno del par estaba afectado por el TS y observaron una concordancia de 56% para el trastorno y de 94% para trastorno por tics.

Por otra parte, los estudios familiares de pacientes con TS han sugerido una probable relación genética entre el TOC y el TS. Diversas investigaciones (Pauls y col. 1986a, 1991, Como y Kurlan 1989) han encontrado una prevalencia mayor de TOC en los parientes de primer grado de los pacientes con TS. Este aumento no mostró diferencias si el paciente con TS tenía o no asociado un TOC. Los autores sugieren que algunas formas de TOC pueden ser una expresión fenotípica alternativa del gen del TS (Pauls 1992). Otras investigaciones postulan que al gen del TS da cuenta probablemente de sólo una minoría de los casos de TOC (Black y col. 1992).

En relación a la asociación observada entre TS y TDAH y TS y trastornos específicos del aprendizaje, Comings y Comings (1990a) sugieren que el TDAH y los problemas de aprendizaje forman parte integral de la expresión del gen o genes del TS. Sin embargo, otras investigaciones no han demostrado que el TS y el TDAH estén genéticamente relacionados (Pauls y col. 1986b). Las investigaciones de Comings y Comings (1990b) observaron además una mayor prevalencia de alcoholismo, abuso de drogas y obesidad entre los parientes de los pacientes con TS. Ellos sugieren que estos trastornos estarían relacionados a conductas compulsivas, genéticamente controladas, vinculadas a la expresión del gen (es) del TS. La frecuencia de trastornos afectivos y conductuales también resultó significativamente mayor para los parientes de los pacientes afectados (Comings y Comings, 1990c). Sin embargo, otras investigaciones (Robertson y Gourdie 1990a) no han apoyado un riesgo mayor de trastornos depresivos ni de abuso de alcohol entre los parientes de los casos afectados.

En relación a la asociación TS-autismo ya descrita, Comings y Comings (1991) y Sverd (1991) sugieren que existe una relación neuropatológica, genética íntima entre algunos tipos de trastornos generalizados del desarrollo y TS, hipotetizando que el TS contribuye significativamente a la heterogeneidad etiológica del trastorno autista.

A pesar de la fuerte evidencia de que el TS está genéticamente determinado, el modo exacto de

herencia es materia de discusión. La hipótesis más ampliamente apoyada es la de un gen autosómico dominante (Pauls y col. 1986c, Robertson y Gourdie 1990a, Singer y col. 1991a) con expresiones variantes, tales como el trastorno por tics crónicos o el TOC. Pauls y col. (1991) sugieren una expresión sexo-específica del espectro TS/TTC/TOC, siendo las mujeres más probablemente afectadas por un TOC sin tics que por un TS. A pesar que los estudios familiares apoyan la presencia de un gen autosómico dominante, aun no se ha encontrado el locus del TS. Algunos han asignados tentativamente el gen del TS al cromosoma 18 (Donnal 1987). Sin embargo, las investigaciones de Heutink y col. (1990) los llevaron a concluir que es posible excluir al cromosoma 18 y al 7 (región 7q21.3-qater) como sitios del gen del TS. Taylor y col. (1991) reportaron el caso de un niño con TS y una delección de la porción terminal del brazo corto del cromosoma 9.

Los resultados de diversas investigaciones han precisado que no todos los casos de TS son debidos necesariamente al mecanismo genético antes mencionado, pudiendo existir fenocopias. Pauls y Leckman (1986c y 1991) en base a sus resultados predicen aproximadamente un 10% de fenocopias. Así, en algunas ocasiones, pacientes con TS pueden no tener una historia familiar del síndrome o conductas asociadas.

Sustrato neuroanatómico.

Una variedad de regiones cerebrales incluyendo los ganglios basales, corteza frontal y temporal, sistema límbico y la región del tronco cerebral han sido implicados como el sitio primario de patología en el TS (Singer y col. 1993). La evidencia del compromiso de los ganglios basales deriva de su rol en otros trastornos del movimiento y de estudios de neuroimágenes que han mostrado cambios en el flujo sanguíneo y en la utilización de glucosa. Un estudio de tomografía por emisión de positrones de pacientes adultos con TS encontró un aumento promedio de 16% del metabolismo de la glucosa en los ganglios basales en relación a los controles (Chase y col. 1984). Investigaciones recientes que han utilizado resonancia nuclear magnética en pacientes con TS, han apoyado la hipótesis del compromiso de los ganglios basales en la patogénesis del trastorno (Singer y col. 1993b, Peterson y col. 1993). Además, los resultados de un estudio de tomografía de emisión con positrones en TOC de comienzo infantil sugieren una perturbación funcional en el sistema frontal-límbico-ganglios basales (Swedo y col. 1989b).

Sustrato neuroquímico.

Aunque no se ha identificado una anomalía neuroquímica específica para el TS, han sido propuestos una variedad de defectos neuroquímicos involucrando los sistemas dopaminérgicos, serotoninérgicos, noradrenérgicos, colinérgicos, GABAérgicos u opioides, que intentan explicar el mecanismo fisiopatológico subyacente.

La hipótesis más apoyada es que existe un funcionamiento dopaminérgico alterado dada la supresión parcial de los tics con neurolépticos que bloquean preferencialmente los receptores centrales dopaminérgicos D2 y la frecuente exacerbación sintomatológica observada con agonistas dopaminérgicos. Sin embargo, los niveles cerebrospinales del ácido homovalínico (HAV), principal metabolito de la dopamina, están aparentemente reducidos en los pacientes con TS (Cohen y col. 1978). Para unir estos resultados se ha supuesto que la disminución del HAV resulta de la supresión por feedback negativo de las neuronas dopaminérgicas, gatilladas por una supersensibilidad (por razones desconocidas) de los receptores dopaminérgicos. Singer y col. (1991b) encontraron un aumento en el número de sitios transportadores dopaminérgicos presinápticos estriatales en el tejido cerebral postmortem de tres pacientes con TS postulando una hiperinervación del sistema dopaminérgico.

El sistema noradrenérgico ha sido relacionado a la patogénesis del TS dada la exacerbación de los tics producida por el estrés y por la respuesta clínica positiva de algunos pacientes a la clonidina, un bloqueador alfa-adrenérgico.

Estudios neuropatológicos recientes en pacientes con TS han implicado al sistema opioide endógeno, incluyendo a la dinorfina y meta-enkefalina en la fisiopatología del TS. Los hallazgos de Sandyk (1989) sugieren que las endorfinas y encefalinas son el grupo predominante de opioides

involucrados en la patogénesis de la enfermedad. La evidencia actual sugiere que el sistema opioide endógeno puede estar involucrado en la modulación de la función de los receptores dopaminérgicos. La administración crónica de opiáceos produce supersensibilidad dopaminérgica estriatal y mesolímbica en animales. Alternativamente, la aparente sobreactividad del sistema opioide endógeno en pacientes con TS puede representar un efecto secundario de la alteración de la función dopaminérgica. El sistema noradrenérgico, también ligado a la patogénesis del TS, tiene relación funcional con el sistema opioide endógeno, y la clonidina, bloquea los síntomas de privación de opiáceos. Además, estudios en animales han mostrado que la dinorfina puede modular los sistemas dopaminérgicos y serotoninérgicos.

Bornstein y Baker (1992) encontraron que los pacientes con TS y aquellos con TS y TOC mostraron niveles urinarios menores de serotonina y sus metabolitos que el grupo control. Sin embargo, resulta improbable que una única perturbación en la función serotoninérgica pueda dar cuenta del trastorno.

Por otra parte, se ha descrito una disminución de la concentración de AMP cíclico en el tejido cerebral cortical postmortem de 3 pacientes con TS (Singer y col. 1990). Los autores sugirieron que los síntomas del TS pueden estar relacionados a una anomalía en el sistema del segundo mensajero y dado que existe una interacción entre los neurotransmisores y el AMP cíclico, este hallazgo podría unificar las sugerencias de alteraciones en sistemas de neurotransmisores múltiples.

Neurofisiología.

A pesar de las anomalías electroencefalográficas (EEG) sugeridas en algunas investigaciones (Barabas y col. 1984b), estudios posteriores no han encontrado diferencias significativas en la actividad EEG (análisis EEG de rutina y cuantitativo) en los pacientes con TS en relación a los controles (Neufeld y col. 1990).

Las anomalías descritas en el reflejo del pestañeo en pacientes con TS sugieren un aumento de la excitabilidad de las interneuronas de tronco cerebral, debida posiblemente a una perturbación del input desde los ganglios basales (Smith y Lees 1989).

Otros factores.

Existe debate sobre las contribuciones relativas genéticas y ambientales en el TS. Las investigaciones de concordancia para el TS en gemelos mono y dicigóticos (Price y col. 1985, Hyde y col., 1992) han apoyado la presencia de factores no-genéticos en la expresión del trastorno. En la actualidad se sostiene que los factores no-genéticos que contribuyen al desarrollo de los trastornos por tics incluyen agentes neuroendocrinos endógenos y farmacológicos exógenos. La testosterona, juega probablemente un rol importante en la expresión fenotípica del TS, de hecho el trastorno es más común en hombres que en mujeres. Además, varios agentes farmacológicos pueden producir tics (Hyde y col. 1992). Eldridge y Denckia (1987) enfatizan además la importancia de factores inmunológicos en la susceptibilidad al TS.

Por otra parte, Leckman y col. (1987) observaron una relación entre menor peso de nacimiento y presencia de TS en gemelos monocigóticos (MC) discordantes para el trastorno. Ellos registraron que el co-gemelo no afectado tenía un peso de nacimiento mayor que el afectado. Posteriormente, Hyde y col. (1992) observaron que la magnitud de la diferencia de peso de nacimiento intrapar, predijo fuertemente la magnitud de la diferencia de puntaje de los tics intrapar, resultando más afectado el gemelo de menor peso. La diferencia en la severidad de los tics no pudo ser explicada en dicho estudio por algún evento médico postnatal. Ambas investigaciones sugieren que los procesos intrauterinos son un factor importante en determinar el desarrollo subsecuente del TS.

En relación al posible rol ejercido por factores perinatales en el desarrollo posterior de tics, los resultados han sido contradictorios. Leckman y col. (1990) evaluaron las experiencias perinatales de 31 pacientes. La severidad del estrés materno gestacional, el género del niño, y presencia de náuseas y/o vómitos severos durante el primer trimestre, se observaron significativamente asociados con la severidad de los tics actuales. En contraste, Shapiro y col. (1972) estudiaron los pesos de nacimiento, historias de aborto, edad parental en el momento del nacimiento,

complicaciones en el parto y orden de nacimiento en 34 pacientes con TS, no encontrando algún rol para estos factores.

TRATAMIENTO

La determinación de las fuentes principales de dificultades resulta esencial en el manejo de los pacientes con TS. Además de la severidad de los síntomas definitorios del trastorno, resulta fundamental evaluar el grado de alteración producido por los tics y las alteraciones asociadas con la comorbilidad. De acuerdo a esta evaluación se diseñará un programa terapéutico para aquellos síntomas que sean funcionalmente incapacitantes para el paciente.

Este trastorno es difícil de evaluar clínicamente debido al patrón extremadamente variable de los tics motores y fónicos, que difieren en tipo, apariencia, frecuencia e intensidad entre los pacientes.

Además, los síntomas tienen un curso fluctuante y pueden ser suprimidos brevemente o exacerbados por ansiedad o fatiga. Como resultado de estas dificultades se han desarrollado varios instrumentos que evalúan la severidad de los tics: La Tourette's Syndrome Global Scale (TSGS) (Harcherik y col. 1984) evalúa la frecuencia y perturbación producida por los tics motores y fónicos, la presencia y magnitud de inquietud motora, dificultades conductuales, y problemas escolares y de aprendizaje. La Yale Global Tic Severity Scale (YGTSS) es otro instrumento diseñado para ser utilizado por el clínico, que proporciona una evaluación del número, frecuencia, intensidad, complejidad, e interferencia de los síntomas motores y fónicos. Datos de 105 sujetos, de 5 a 51 años, apoyan la validez del instrumento (Leckman y col. 1989). La Tourette Syndrome List (TSSL) es un instrumento diseñado para los padres de niños con TS (Cohen y col. 1987). EL TSSL, contiene 29 ítems y evalúa la presencia e intensidad de los tics motores, fónicos y problemas conductuales.

Walkup y col. (1992), usaron 4 escalas diferentes que miden la severidad de los tics en el TS y evaluaron su validez y confiabilidad en 20 individuos afectados. La Yale Global Tic Severity Scale, Tourette's Syndrome Severity Scale, Tourette's Syndrome-Clinical Global Impression Scale, y la Hopkins Motor y Vocal Tic Scale fueron aplicadas y se observó que las 4 escalas fueron igualmente efectivas en determinar la severidad promedio del TS, mostrando buena confiabilidad interescalas.

TIC

La terapia farmacológica para los trastornos por tics es sintomática y no curativa. Por lo tanto, el tratamiento debe reservarse para aquellos pacientes con problemas funcionalmente incapacitantes o con impacto psicosocial. Aunque una variedad de tratamientos no farmacológicos (técnicas de condicionamiento, entrenamiento en relajación, biofeedback e hipnosis) han sido propuestos, Singer (1993a) considera que estas técnicas permanecen en el terreno de la investigación.

Haloperidol.

Después del exitoso uso del haloperidol descrito en 1961, éste ha sido usado extensamente y ha sido en general considerado el fármaco de elección en el tratamiento de los pacientes con TS (Moldofsky y col. 1974, Shapiro y col. 1973 y 1989). El haloperidol, antagonista relativamente selectivo del receptor D2, tiene además algún efecto antagonista adrenergico (alfa 1), que puede dar cuenta de algunos de sus efectos colaterales. Una revisión de los estudios clínicos realizados en pacientes con TS tratados con haloperidol indica una mejoría de en el 62% a 91% de los pacientes (Shapiro y col. 1989). La Food and Drug Administration (FDA) aprobó el haloperidol para el tratamiento de pacientes adultos con TS en 1969 y de niños en 1978. Shapiro y col. (1989) realizaron un estudio controlado con haloperidol apoyando la efectividad de este fármaco en el tratamiento del TS. La dosis inicial recomendada es de 0.5 mg/día con aumentos graduales hasta 1-3 mg/día. Una dosis mayor (5-10 mg/día) pueden reducir aún más los síntomas, pero los efectos colaterales (sedación, disforia, ganancia de peso, embotamiento intelectual, fobias, depresión, síntomas parkinsonianos y acatisia) generalmente limitarán la utilidad del fármaco (Cohen y col. 1992). Además, la diskinesia tardía debe considerarse como una posibilidad a largo plazo (Riddle y col. 1987). Los efectos colaterales extrapiramidales pueden ser efectivamente tratados con agentes

antiparkinsonianos y la acatisia se ha reportado exitosamente manejada con propranolol (Chandler, 1990).

Resulta interesante destacar que varias publicaciones han descrito la potenciación del efecto del haloperidol en el TS con la asociación con nicotina administrada a través de goma de mascar (Sanberg y col. 1988, McConville y col. 1991). El mecanismo de acción de tal potenciación no es claro, se presume una interacción de la nicotina con el sistema dopaminérgico (Devor 1989).

Pimozida.

La pimozida, una difenilbutilpiperidina, actúa bloqueando los receptores dopaminérgicos post-sinápticos, con una falta relativa de antagonismo noradrenergico comparado al haloperidol. En 1984, la FDA aprobó el uso de este neuroléptico en pacientes con TS. Varios estudios clínicos abiertos y controlados han descrito una efectividad comparable al del haloperidol (Shapiro y col. 1987 y 1989) y algunos clínicos la consideran el fármaco de primera elección en este trastorno (Singer 1993a). El tratamiento con pimozida se inicia con 1 mg/día, aumentando gradualmente la dosis, hasta un máximo de 6 a 10 mg/día (0.2 mg/kg) para niños y 20 mg/día para adultos. La mayoría de los pacientes muestran alivio sintomático adecuado con 2-6 mg/día (Cohen y col. 1992). Los efectos colaterales son comparables a los del haloperidol (Shapiro y col. 1989), sin embargo, la pimozida produce cambios ECG en sobre el 25% de los pacientes, incluyendo la inversión de la onda T, prolongación QT, ondas U y bradicardia. Los cambios ECG son observables en una semana y en dosis tan bajas como 3 mg/día. Se recomienda la suspensión del fármaco con la ocurrencia de inversión de la onda T o aparición de ondas U; la dosis no debiera aumentarse si existe una prolongación del intervalo QT. Además de la monitorización clínica y de laboratorio usual, los pacientes que reciben pimozida debieran tener monitorización ECG previa al inicio de la medicación, en los momentos de aumento de dosis y a intervalos regulares de algunos meses durante la mantención del tratamiento (Cohen y col. 1992).

Sandor y col (1990) describen el seguimiento de 1-15 años de 33 pacientes con TS que fueron tratados con pimozida (2-18 mg) o haloperidol (2-15 mg) en relación a un grupo control que no recibió fármacos. Ambas drogas produjeron alivio comparable de los síntomas en el seguimiento; sin embargo, más pacientes con haloperidol (8 de 17), comparado con los que recibían pimozida (1 de 13), discontinuaron el tratamiento.

Clonidina.

La clonidina es un agente agonista adrenergico que a bajas dosis disminuye la actividad noradrenergica cerebral actuando preferencialmente sobre los receptores alfa 2 adrenergicos. Cohen y col. (1979) fueron los primeros en describir los efectos benéficos de la clonidina en el tratamiento del TS. Desde entonces, la clonidina ha sido objeto de investigación en numerosos estudios. Algunos de ellos han registrado su eficacia en este trastorno (Cohen y col. 1980, Mc Keith 1981, Leckman y col. 1991a) mientras otros no (Goetz y col. 1987). Cohen y col. (1992) sugieren una respuesta clínica cercana al 40% de los pacientes. Muchos clínicos usan la clonidina como droga de primera elección debido a su seguridad relativa y a la baja ocurrencia de efectos colaterales. Usualmente se comienza con una dosis única de 0.05 mg/día aumentándose lentamente en el intervalo de algunas semanas a 0.15 a 0.30 mg/día; más allá de este nivel, los efectos colaterales usualmente son problemáticos. La respuesta a la clonidina es frecuentemente gradual, requiriendo 8 a 12 semanas para hacerse aparente, y en algunos casos hasta un año para desarrollarse totalmente. A diferencia de los neurolépticos, la clonidina debe administrarse cada 3-4 horas durante el día para mantener el control de los tics. Además de reducir los tics, la clonidina frecuentemente también tiene un efecto benéfico sobre la distractibilidad y la labilidad emocional encontrada en muchos niños con TS. A bajas dosis, los efectos colaterales de la clonidina incluyen sedación, irritabilidad y sequedad bucal. A mayor dosis puede ocurrir hipotensión ortostática y cambios ECG (prolongación leve del intervalo P-R). Previo al inicio de clonidina se recomienda el registro ECG (Cohen y col. 1992). Anecdóticamente Huk (1989), describió una exacerbación transitoria de los tics motores y fónicos en un paciente con TS mientras se realizó el ajuste de dosis de clonidina.

Otras alternativas terapéuticas.

Una variedad de otros medicamentos se han utilizado para tratar a los pacientes con TS, particularmente neurolepticos. Algunas tioridazinas se han descrito tan efectivas como el haloperidol en algunos pacientes (Cohen y col. 1992). Las dosis son generalmente menores que las usadas en el tratamiento de la psicosis.

El sulpiride es una dibensilamina con efectos complejos sobre varios tipos de receptores dopaminérgicos que se han descrito efectiva en el tratamiento del TS en la literatura europea. Este fármaco no está disponible en los Estados Unidos (Cohen y col. 1992).

El uso de tetrabenazina, agente bloqueador dopaminérgico pre y post-sináptico, se describió efectivo en la reducción de los tics en 7 de 9 pacientes con TS (Jankovic y col. 1984).

Las manipulaciones farmacológicas del sistema opioide endógeno han producido resultados contradictorios en pacientes con TS. La administración de un antagonista opiáceo, como la naloxona o naltrexona se ha descrito efectiva en la reducción de los tics en pacientes con TS (Sandyk 1985, Kurlan y col. 1991) y ausencia de respuesta clínica en otros (Gadoth y col. 1987).

En publicaciones de casos anecdóticos, se ha descrito la efectividad de agentes bloqueadores de los canales de calcio, verapamil y nifedipina, en pacientes con TS refractario Goldstein 1984, Walsh y col. 1986). Alessi y col. (1989) describieron la exitosa respuesta terapéutica a la combinación de nifedipina (10 mg) con haloperidol (1 mg) en un paciente de 9 años con TS y TDAH asociados, que previamente no había mejorado con el uso de haloperidol, nifedipina y verapamil utilizados en forma separada.

El uso de agonista colinérgicos se ha descrito de escasa utilidad en el tratamiento de TS (LeWitt y col. 1988).

Se ha descrito además la efectividad de la asociación de estrógenos y haloperidol en el TS con exacerbación premenstrual (Sandyk y col. 1987).

Estas nuevas alternativas farmacológicas planteadas en la literatura deben ser consideradas preliminares.

TRATAMIENTO DEL TOC ASOCIADO A TS.

La asociación de TS y TOC tiene importantes implicancias clínicas. Los síntomas del TOC en algunos pacientes, pueden ser aún más incapacitantes que los tics motores y vocales, causando problemas en el rendimiento escolar, desarrollo psicosocial anormal o alteraciones en la vida familiar. Las técnicas de modificación conductual pueden ser beneficiosas, pero muchos pacientes fallan en responder o son incapaces de comprometerse con el tratamiento (Como y Kurlan 1991). Las intervenciones farmacológicas en el TOC con inhibidores específicos de la recaptación de serotonina -incluyendo clomipramina, fluoxetina y fluvoxamina- han mostrado reducir la severidad de los síntomas obsesivos-compulsivos en pacientes con "TOC primario". Experiencia clínica preliminar sugiere que estos fármacos también pueden aliviar estos síntomas en pacientes con TS (Cohen y col. 1992).

Varias investigaciones sugieren que la fluoxetina es efectiva en reducir los síntomas del TOC asociados al TS (Riddle y col. 1990, Como y col. 1991, Cohen y col. 1992). El estudio de Riddle y col. (1990) describe una disminución sustancial de los síntomas OC en el 50% de los pacientes con TS-TOC durante el tratamiento con fluoxetina (dosis diaria de 10 a 40 mg/día), una proporción similar a la encontrada en pacientes con TOC "primario". Los efectos adversos incluyeron activación conductual y síntomas gastrointestinales leves; no se observaron alteraciones ECG. Como y Kurlan (1991) describen una mejoría subjetiva en los síntomas OC en el 81% de los pacientes con TS-TOC con el uso de 20 a 40 mg/día de fluoxetina. Según Cohen y col. (1992) la mejoría sintomática ocurre usualmente en 2-4 semanas. Los pacientes que no responden después de un mes con 20 mg/día pueden recibir incrementos de 10 a 20 mg hasta 80 mg/día.

Resulta interesante destacar que se ha descrito en la literatura la emergencia de fenómenos auto-destructivos en algunos niños y adolescentes durante el tratamiento con fluoxetina (Telcher y col. 1990, King y col. 1991b). Sin embargo este efecto puede ser sólo coincidental al uso de la fluoxetina ya que estos pacientes tenían historias psiquiátricas prolongadas y complejas (King y col. 1991b). Papp y col. (1990) sugieren que la ideación suicida descrita en adultos, con este fármaco, corresponde a una exacerbación transitoria de obsesiones en respuesta a un aumento súbito en la neurotransmisión serotoninérgica.

Varias investigaciones han demostrado la eficacia de la clomipramina, un antidepresivo tricíclico, en el tratamiento del TOC "primario" en niños, adolescentes (Flament y col. 1985, Leonard y col. 1989) y adultos (Greist y col. 1990, The Clomipramine Collaborative Study Group, 1991). Demostrándose además su superioridad en el TOC con respecto a otros antidepresivos tricíclicos (Leonard y col. 1989). La experiencia clínica (Cohen y col. 1992) sugiere que también es efectiva en el tratamiento del TOC asociado a TS. La dosis de inicio usual es de 25 mg/día, con aumentos graduales en 25-50 mg cada 3-5 días. La mayoría de los pacientes, niños y adultos responden con dosis de 150 a 250 mg/día. Los efectos colaterales más frecuentes son: taquicardia y aumento de la presión arterial, boca seca, constipación, visión borrosa y cefalea. También se han descrito alteraciones electrocardiográficas por lo que se recomienda un ECG previo al inicio del tratamiento, durante el aumento de dosis y periódicamente durante la fase de mantención (Cohen y col. 1992). Además, Cruz (1992) describe un caso de TS asociado a TOC en que la clomipramina probablemente precipitó fenómenos auto-destructivos.

Se han realizado algunas intervenciones neuroquirúrgicas para aliviar casos de TS asociados a TOC severo. Estas incluyen: leucotomía límbica con resultados alentadores en un paciente con conducta auto-destructiva severa (Robertson y col. 1990b) y cingulotomía anterior bilateral, con modestos beneficios (Kurlan y col. 1988).

TRATAMIENTO DEL TDAH ASOCIADO AL TS. INTERVENCIÓN ACADÉMICA

En muchos pacientes con TS, los síntomas de TDAH son una fuente importante de perturbación. La cionidina, ha sido utilizada como un agente farmacológico alternativo para el tratamiento del TDAH (Greenhill 1992), y ha sido descrita como efectiva en el 70% de los pacientes tratados en un estudio controlado con niños con TDAH (Hunt 1985). Steingard 1993 observó una respuesta conductual positiva a la cionidina en el 53% de los pacientes con TDAH sin tics asociados. En niños con TS y TDAH se ha sugerido también una respuesta efectiva (Leckamn y col. 1991a). Más aún, Steingard y col. (1993) describen una respuesta conductual positiva a cionidina más frecuente en el grupo TDAH con TS (96%) que en niños con TDAH sin tics (53%).

La desipramina, un antidepresivo tricíclico, se ha descrito efectiva en el tratamiento de niños con TDAH (Biedermann 1989). En niños con TS y TDAH se ha sugerido también la efectividad de este fármaco. Recientemente, Spencer y col. (1993a) describen una mejoría sustancial del TDAH en el 80% de sus pacientes con trastornos por tics crónicos (TTC) (TS o tics motores crónicos) y TDAH, notando además una mejoría en los tics en el 82% de los casos.

La nortriptilina, un antidepresivo tricíclico, ha sido objeto de investigación en niños con trastorno depresivo mayor. Sin embargo, Spencer y col. (1993b) describen una mejoría significativa en los síntomas del TDAH en el 92% de 12 pacientes con TTC, notando además una mejoría significativa en la sintomatología del TTC en el 67% de los casos. Los pacientes tratados con nortriptilina no presentaron efectos adversos importantes. Estos resultados deben ser confirmados con estudios controlados.

El deprenil, un inhibidor selectivo de la monoamino oxidasa (MAO) B, que no requiere las restricciones alimentarias de otros inhibidores de la MAO, fue investigado por Jankovic (1993) en 29 niños con TS y TDAH. El autor describe una mejoría significativa del TDAH en el 90% de sus casos. El fármaco no produjo efectos colaterales serios y sólo dos pacientes notaron exacerbación de sus tics. Estos resultados deben ser confirmados con estudios controlados.

El bupropion, un antidepresivo de segunda generación de la clase aminoquetona, con un perfil bioquímico y clínico tipo-estimulante se ha sugerido como alternativa terapéutica en niños con TDAH que no toleran o no responden a los psicoestimulantes (Spencer y col. 1993c). Sin embargo, en niños con TS y TDAH el bupropion, no parece ser una alternativa farmacológica apropiada ya que se ha descrito exacerbación de los tics (Spencer y col. 1993c).

Por otra parte, la probabilidad de desarrollo o exacerbación de tics en niños durante el tratamiento del TDAH con psicoestimulantes han conducido a reservar el uso de estos fármacos en aquellos niños con TS y TDAH que no responden a clonidina o desipramina o que no toleran estas medicaciones (Cohen y col. 1992). Golden (1990) considera que el tratamiento del TDAH en pacientes con tics debiera comenzar con estrategias conductuales, y la clonidina debiera ser el fármaco de primera elección en estos casos. Él sugiere que los psicoestimulantes debieran usarse solamente si es estrictamente necesario y con precaución. Sin embargo, Gadow y col. (1992) utilizaron metilfenidato en 11 niños hiperactivos con trastornos por tics observando mejoría sintomática para el TDAH, una reducción en la ocurrencia de tics vocales, y una exacerbación de tics motores en sólo uno de los casos. Además, Sverd y col. (1989) sugieren que el metilfenidato puede ser un tratamiento efectivo para el déficit de atención y problemas conductuales en algunos pacientes con TS resultando imperativo una monitorización cuidadosa.

Además de las intervenciones farmacológicas planteadas, los pacientes con TS pueden requerir intervenciones educacionales especiales; informar al colegio sobre la naturaleza del trastorno, apoyo psicopedagógico, sala de clases con pocos niños, alternativas de evaluación escolar.

PSICOTERAPIA

Debido al impacto psicosocial que el trastorno produce y a la baja autoestima frecuentemente observada en estos niños, la psicoterapia frecuentemente debe incluirse en el programa terapéutico. Además, Edell-Fisher (1990) describió una autoimagen deteriorada en las madres de 30 niños con TS, apoyando la noción que los miembros de la familia deben ser considerados en el tratamiento de los niños con TS. Además, la psicoterapia individual y/o familiar puede facilitar la separación y emancipación del paciente adolescente de sus padres (Cohen y col. 1987).

EVOLUCION

El curso del TS en la vida adulta es variable, pero la mayoría de los sujetos describen un repertorio más o menos estable de tics en un rango reducido de severidad (Leckman y Cohen, 1991b).

Goetz y col (1992) estudiaron 58 adultos con TS diagnosticado durante la infancia y observaron persistencia de los tics en todos los pacientes, siendo moderados/severos solamente en el 24%. La coprolalia persistió en el 4%. Para la mayoría de los pacientes el peor funcionamiento ocurrió en la adolescencia. El pronóstico académico y laboral resultó exitoso, el 98% se graduó de la escuela secundaria y el 90% eran estudiantes de tiempo completo o estaban empleados. Características predictivas de severidad leve de los tics en la vida adulta, fue la presencia de tics leves en la adolescencia tardía. La severidad de los tics en la infancia y la presencia de coprolalia durante el desarrollo, no aumentó el riesgo de tics moderados/severos en la adultez.

Los pronósticos más pobres se describen asociados con comorbilidad de trastornos mentales y evolutivos, enfermedades físicas crónicas y exposición a drogas psicoactivas como la cocaína. Algunas complicaciones descritas en la evolución son la asociación con un TOC, patología del carácter y daño físico secundario a auto-lesiones (Leckman y Cohen, 1991b). Kerbeshian y col. (1991) describieron el único caso reportado en la literatura de un paciente con TS diagnosticado en la infancia que posteriormente desarrolló un corea de Huntington.

BIBLIOGRAFIA

1. Allen R, Singer H, Brown J, Salam M. Sleep Disorders in Tourette syndrome: a primary or unrelated problem?. *Pediatr. Neurol.* 1992; 8: 275-80.

2. Alessi N, Walden M, Hsieh P. Nifedipine-haloperidol combination in the treatment of Gilles de la Tourette's syndrome: a case study. *J. Clin. Psychiatry.* 1989; 50(3): 103-4.
3. American Psychiatric Association: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 3rd Edition, Revised. Washington, DC, American Psychiatric Association, 1987.
4. Barabas G, Matthews W, Ferrari M. Disorders of arousal in Gilles de la Tourette's syndrome. *Neurology* 1984a; 34: 815-7.
5. Barabas G, Matthews W, Holowinsky M. Electroencephalographic abnormalities in Tourette's syndrome (letter). *Ann Neurol.* 1984b; 16:93-94.
6. Biederman J, Baldessarini R, Wright V, Knee D, Harmatz J. A double-blind placebo controlled study of desipramine in the treatment of attention deficit disorder: I: Efficacy. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry* 1989; 28:777-784.
7. Black D, Noyes R, Goldstein R, Blum N. A family study of obsessive-compulsive disorder. *Arch. Gen Psychiatry.* 1992; 49:362-8.
8. Bornstein R, King G, Carroll A. Neuropsychological abnormalities in Gilles de la Tourette's syndrome. *J. Nerv. Ment. Dis.* 1983; 171:497-502.
9. Bornstein R, Baker G, Bazylewicz T, Douglas A. Tourette syndrome and neuropsychological performance. *Acta Psychiatr. Scand.* 1991; 84(3): 212-6.
10. Bornstein R, Baker G. Urinary amines in adults with Tourette's syndrome. *Psychiatry Res.* 1992; 43(3): 277-85.
11. Burd L, Fisher W, Kerbashian J, Arnold M. Is development of Tourette disorder a marker for improvement in patients with autism and other pervasive developmental disorders?. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry.* 1987; 26(2): 162-5.
12. Caine E, McBride M, Chiverton P, Bamford K, Rediess S, Shiao J. Tourette's syndrome in Monroe Country school children. *Neurology.* 1988; 38: 472-5.
13. Chandler J. Propranolol treatment of akathisia in Tourette's syndrome. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry.* 1990; 29(3): 475-7.
14. Chase T, Foster N, Fedio P, Brooks R, Mansi L, Kessler R, Di Chiro G. Gilles de la Tourette syndrome: studies with the fluorine-18-labeled fluorodeoxyglucose positron emission tomographic method. *Ann. Neurol. (Suppl).* 1984; 15: 175.
15. Cohen D, Shaywitz B, Caparulo B, Young G, Bowers M. Chronic, multiple tics of Gilles de la Tourette's disease. *Arch. Gen. Psychiatry* 1978; 35: 245-50.
16. Cohen D, Young J, Nathanson J, Shaywitz B. Cionidine in Tourette's syndrome. *Lancet* 1979; 15:511-3.
17. Cohen D, Dettlor J, Young G, Shaywitz B. Cionidine ameliorates Gilles de la Tourette syndrome. *Arch. Gen. Psychiatry.* 1980; 37: 1350-7.
18. Cohen D, Riddle M, Leckman J. Tourette Syndrome: Assessment and Management in: *Basic Handbook of Child Psychiatry*, Basic Books, vol. V. Edited by J. Noshpitz N. York. 1987, pp 462-9.
19. Cohen D, Riddle M, Leckman J. Pharmacotherapy of Tourette's syndrome and associated disorders. *Psychiatr. Clin. North Am.* 1992; 15(1): 109-29.
20. Comings D, Comings B. A controlled family history study of Tourette's syndrome, I: attention deficit hyperactivity disorder and learning disorders. *J. Clin. Psychiatry.* 1990a; 51(7): 275-80.
21. Comings D, Comings B. A controlled family history of tourette's syndrome, II: alcoholism, drug abuse, and obesity. *J. Clin. Psychiatry,* 1990b; 51(7): 281-7.
22. Comings D, Comings B. A controlled family history of Tourette's syndrome, III: Affective and other disorders. *J. Clin. Psychiatry.* 1990c; 51(7): 288-91.
23. Comings D, Comings B. Clinical and genetic relationships between autism-pervasive developmental disorder and Tourette syndrome: a study of 19 cases. *Am. J. Med. Genet.* 1991; 39: 180-91.
24. Como P, Kurlan R. Neuropsychological testing in Tourette's syndrome; a comparison of clinical and family populations. *Neurology.* 1989; 39(suppl 1): 342.
25. Como P, Kurlan R. An open-label trial of fluoxetine for obsessive-compulsive disorder in Gilles de la Tourette's syndrome. *Neurology.* 1991; 41(6): 872-4.
26. Cruz R. Clomipramine side effects (letter). *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry* 1992; 31(6): 1168-9.
27. Devor E, Isenberg K. Nicotine and Tourette's syndrome (letter). *Lancet.* 1989; 2:1046.
28. Donnai D. Gene location in Tourette syndrome (letter). *Lancet.* 1987; 1:627.

29. Edell Fischer B, Motta R. Tourette syndrome: relation to children's and parents's self-concepts. *psychol. Rep.* 1990; 66(2): 539-45.
30. Eldridge R, Sweet R, Lake C. Gilles de la Tourette's syndrome: clinical, genetic, psychologic, and biochemical aspects in 21 selected families. *Neurology.* 1977; 27:115-124.
31. Eldridge R, Denckla M. The inheritance of Gilles de la Tourette's syndrome (letter). *N. Engl. J. Med.* 1987; 1346.
32. Erenberg G. Sleep disorders in Gilles de la Tourette's syndrome (letter). *Neurology* 1985; 35: 1397.
33. Erenberg G, Cruse R, Rothner A. Tourette syndrome: an analysis of 200 pediatric and adolescent cases. *Cleve. Clin. Q.* 1986; 53:127-131.
34. Flament M, Rapoport J, Berg C, Sceery W, Kilts C, Mellström B, Linnolla M. Clomipramine treatment of childhood obsessive-compulsive disorder. *Arch. Gen. Psychiatry.* 1985; 42: 977-83.
35. Gadoth N, Gordon C, Streifler J. Naloxone in Gilles de la Tourette's syndrome. *Ann. Neurol.* 1987; 21(4):415.
36. Gadow K, Nolan E, Sverd J. Methylphenidate in hyperactive boys with comorbid tic disorder: II. Short-term behavioral effects in school settings. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry.* 1992; 31, 3:462-71.
37. Glaze D, Frost J, Jankovic J. Sleep in Gilles de la Tourette's syndrome: disorder of arousal. *Neurology,* 1983; 33:568-92.
38. Goetz C, Tanner C, Wilson R, Carroll S, Como P, Shannon K. Cionidine and Gilles de la Tourette's syndrome: Double-blind study using objective rating methods. *Ann. Neurol.* 1987; 21:307-310.
39. Goetz C, Tanner C, Stebbins G, Leipzig G, Carr W. Adult tics in Gilles de la Tourette's syndrome: description and risk factors. *Neurology,* 1992; 42(4):784-8.
40. Golden G. Tourette syndrome: recent advances. *Neurol. Clin.* 1990; 8(3): 705-14.
41. Goldstein J. Nifedipine treatment of Tourette's syndrome (letter). *J. Clin. Psychiatry.* 1984; 45: 360.
42. Greenhill L. Pharmacologic treatment of attention deficit hyperactivity disorder. *Psychiatr. Clin. North Am.* 1992; 15(1): 1-27.
43. Greist J, Jefferson J, Rosenfeld R, Gutzmann L, March J, Barklage N. Clomipramine and obsessive compulsive disorder: a placebo-controlled double-blind study of 32 patients. *J. Clin. Psychiatry.* 1990; 51:292-7.
44. Harcherik D et al. A new instrument for clinical studies of Tourette syndrome. *J. Am. Acad. Child Psychiatry.* 1984; 23:153-60.
45. Hautink P, van de Wetering B, Breedveld G, Weber J, Sandkuyl L, Devor E, Helberg A, Niermeijer M, Oostra B. No evidence for genetic linkage of Gilles de la Tourette syndrome on chromosomes 7 and 18. *J. Med. Genet.* 1990; 27(7):433-6.
46. Hyde T, Aaronson B, Randolph C, Rickier K, Weinberger D. Relationship of birth weight to the phenotypic expression of Gilles de la Tourette's syndrome in monozygotic twins. *Neurology.* 1992; 42:652-8.
47. Huk S. Transient exacerbation of tics in treatment of Tourette's syndrome with cionidine. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry.* 1989; 28(4):583-6.
48. Hunt R, Minderaa R, Cohen D. Cionidine benefits children with attention deficit disorder and hiperactivity: report of a double-blind placebo-crossover therapeutic trial. *J. Am. Acad. Child Psychiatry.* 1985; 24:617-29.
49. Jankovic J, Glaze D, Frost J. Effect of tetrabenazine on tics and sleep of Gilles de la Tourettes syndrome. *Neurology.* 1984; 34: 688-92.
50. Jankovic J, Stone L. Dystonic tics in patients with Tourette's syndrome. *Mov. Disord.* 1991; 6(3):248-52.
51. Jankovic J. Deprenyl in attention deficit associated with Tourette's syndrome. *Arch. Neurol.* 1993; 50:286-8.
52. Kerbeshian J, Burd L, Leech C, Rorabaugh A. Huntington disease and childhood onset Tourette syndrome. *Am. J. Med. Genet.* 1991; 39(1):1-3.
53. Kidd K, Prusoff B, Cohen D. Familial pattern of Gilles de la Tourette syndrome. *Arch. Gen. Psychiatry.* 1980; 37:1336-9.

54. King R, Leckman J, Cohen D. Tic, Stereotypy, and Habit Disorder. In *Textbook of Child and Adolescent Psychiatry*. American Academy of Child and Adolescent Psychiatry. Edited by Jerry M. Wiener. Washington. 1991a, pp 391-401.
55. King R, Riddle M, Chappell P, Hardin M, Anderson G, Lombroso P, Scahill L. Emergence of self-destructive phenomena in children and adolescents during fluoxetine treatment. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry*. 1991b; 30(2):179-86.
56. Kurlan R, Caine E, Lichter D, Ballantine T. Surgical treatment of severe obsessive-compulsive disorder associated with Tourette's syndrome. *Neurology*. 1988; 38(Suppl 1):203-4.
57. Kurlan R, Majumdar L, Deeley C, Mudholkar G, Plumb S, Como P. A controlled trial of propoxyphene and naltrexone in patients with Tourette's syndrome. *Ann. neurol*. 1991; 30:19-23.
58. Leckman J, Price R, Walkup J, Ort S, Pauls D, Cohen D. Nongenetic factors in Gilles de la Tourette's syndrome (letter). *Arch. Gen. Psychiatry* 1987; 44:100.
59. Leckman J, Riddle M, Hardin M, Ort S, Swartz K, Stevenson J, Cohen D. The Yale Global Tic Severity Scale: initial testing of a clinical rated scale of tic severity. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry*. 1989;28(4):566-73.
60. Leckman J, Dolnansky E, Hardin M, Clubb M, Walkup J, Stevenson J, Pauls D. Perinatal factors in the expression of Tourette's syndrome: an exploratory study. *J. Am. Acad. Child Adolesc. psychiatry*. 1990; 29(20):220-6.
61. Leckman J, Hardin M, Riddle M, Stevenson J, Ort S, Cohen D. Cionidine treatment of Gilles de la Tourette's syndrome. *Arch. Gen. Psychiatry*. 1991a; 48:324-8.
62. Leckman J, Cohen D. Tic Disorders in Child and Adolescents Psychiatry. *Child and Adolescent Psychiatry. A Comprehensive Textbook*. Edited by Lewis M. New Haven, Connecticut, Williams & Wilkins. 1991b, pp 613-21.
63. Leckman J, Walker D, Cohen D. Premonitory urges in Tourette's syndrome. *Am. J. Psychiatry*. 1983; 150:98-102.
64. Leonard H, Swedo S, Rapoport J, Koby E, Lenane M, Cheslow D, Hamburger S. Treatment of obsessive-compulsive disorder with clomipramine and desipramine in children and adolescents: a double-blind crossover comparison. *Arch. Gen. Psychiatry*. 1989; 46:1088-92.
65. Leonard H, Lenane M, Swedo S, Rettew D, Gershon E, Rapoport J. Tics and Tourette's syndrome: a 2-to 7- year follow-up of 54 obsessive-compulsive children. *Am. J. Psychiatric* 1992; 148:1244-51.
66. LeWitt P, Kesaree N, Hussain M, Kareti D, Berchou R, Schlick P. Treatment of Tourette syndrome with the muscarinic agonist RS-86. *Neurology*. 1988; 38 (suppl 1): 361.
67. McConville B, Fogelson M, Norman A, Klykylo W, Manderscheid P, Parker K, Sanberg P. Nicotine potentiation of haloperidol in reducing tic frequency in Tourette's disorder. *Am. J. Psychiatry*. 1991; 148(6):793-4.
68. Mc Keith I, Williams A, Nicol A. Cionidine in Tourette syndrome (letter). *The Lancet*. 1981; 270:1.
69. Mesulam M. Cocaine and Tourette's syndrome (letter). *N. Engl. J. Med*. 1986; 315:398.
70. Moldofsky H, Tullis C, Lamon R. Multiple tic syndrome (Gilles de la Tourette's syndrome): clinical, biological, an psychosocial variables and their influence with haloperidol. *J. Nerv. Ment. Dis*. 1974; 15(4):282-92.
71. Neufeld M, Berger Y, Chapman J, Korczyn A. Routine and quantitative EEG analysis in Gilles de la Tourette's syndrome. *Neurology*. 1990; 40:1837-9.
72. Papp L, Gorman J. Suicidal preoccupation during fluoxetine treatment. *Am. J. Psychiatry*. 1990; 147: 1380.
73. Pascual-Leone A, Dhuna A. Cocaine-associated multifocal tics. *Neurology*. 1990; 40(6):999-1000.
74. Pauls D, Cohn D, Helmbuch R, Detlor J, Kidd K. Familial pattern and transmission of Gilles de la Tourette syndrome and multiple tics. *Arch. Gen. Psychiatry*. 1981; 38:1091-3.
75. Pauls D, Towbin K, Leckman J, Zahner G, Cohen D. Gilles de la Tourette's syndrome and obsessive-compulsive disorder: evidence supporting a genetic relationship. *Arch. Gen. Psychiatry*. 1986a; 43:1180-2.

76. Pauls D, Hurst C, Kruger S, Leckman J, Kidd K, Cohen D. Gilles de la Tourette's syndrome and attention deficit disorder with hyperactivity: evidence against a genetic relationship. *Arch. Gen. Psychiatry.* 1986b; 43:1177-9.
77. Pauls D, Leckman J. The inheritance of Gilles de la Tourette's syndrome and associated behaviors: evidence for autosomal dominant transmission. *N. Engl. J. Med.* 1986c; 315:993-7.
78. Pauls D, Raymond C, Stevenson J, Leckman J. A family study of Gilles de la Tourette Syndrome. *Am. J. Hum. Genet.* 1991; 48(1): 154-63.
79. Pauls D. The genetics of obsessive compulsive disorder and Gilles de la Tourette's syndrome. *Psychiatr. Clin. North Am.* 1992; 15(4): 759-66.
80. Perry R, Nobler M, Campbell M. Tourette-like symptoms associated with neuroleptic therapy in an autistic child. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry.* 1989; 28(1):93-6.
81. Peterson B, Riddle M, Cohen D, Katz L, Smith J, Hardin M, Leckman J. Reduced basal ganglia volumes in Tourette's syndrome using three-dimensional reconstruction techniques from magnetic resonance images. *Neurology.* 1993; 43:941-9.
82. Price R, Kidd K, Cohen D, Pauls D, Leckman J. A twin study of Tourette syndrome. *Arch. Gen. Psychiatry.* 1985; 42:815-20.
83. Rapoport J, Swedo S, Leonard H. Childhood obsessive compulsive disorder. *J. Clin. Psychiatry.* 1992; 53(4):11-6.
84. Riddle M, Hardin M, Towbin K, Leckman J, Cohen D. Tardive dyskinesia following haloperidol treatment in Tourette's syndrome. *Arch. Gen. Psychiatry.* 1987; 44:98-9.
85. Riddle M, Hardin m, King R, Scahill L, Woolston J. Fluoxetine treatment of children and adolescents with Tourette's and obsessive compulsive disorders: preliminary clinical experience. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry.* 1990; 29(1):45-8.
86. Riley D, Lang A. Pain in Gilles de la Tourette syndrome and related tic disorders. *Can. J. Neurol. Sci.* 1989; 16(4):439-41.
87. Robertson M, Trimble M, Lees A. Self-injurious behaviour and the Gilles de la Tourette syndrome: a clinical study and review of the literature. *Psychol. Med.* 1989; 19(3): 611-25.
88. Robertson M, Gourdie A. Familial Tourette's syndrome in a large British pedigree. Associated psychopathology, severity and potential for linkage analysis. *British J. of Psychiatry.* 1990a, 156, 515-521.
89. Robertson M, Doran M, Trimble M, Lees A. The treatment of Gilles de la Tourette syndrome by limbic leucotomy. *J. Neurol. Neurosurg. psychiatry.* 1990b; 53(8): 691-4.
90. Sanberg P, Fogelson H, Manderscheid P, Parker K, Norman A, McConville. Nicotine gum and haloperidol in Tourette's syndrome (letter). *Lancet.* 1988; 1:592.
91. Sandor P, Musisi S, Moldofsky H, Lang A. Tourette syndrome: a follow-up study. *J. Clin. Psychopharmacol.* 1990; 10(3):197-9.
92. Sandyk R. The effects of naloxone in Tourette's syndrome. *Ann Neurol.* 1985; 18(3):367-8.
93. Sandyk R, Bamford C. Estrogen as adjuvant treatment of Tourette syndrome. *Pediatr. Neurol.* 1987; 3:122.
94. Sandyk R. Abnormal opiate receptor functions in Tourette's syndrome. *Int. J. Neurosci.* 1989; 44(3-4):209-14.
95. Schwabe M, Konkol R. Menstrual cycle-related fluctuations of tics in Tourette syndrome. *Pediatr. Neurol.* 1992; 8(1):43-6.
96. Shapiro A, Shapiro E, Wayne H. Birth developmental, and family histories and demographic information in Tourette's syndrome. *J. Nerv. Ment. Dis.* 1972; 155:335-44.
97. Shapiro A, Shapiro E, Wayne H. Treatment of Tourette's syndrome. *Arch. Gen Psychiatry.* 1973; 28:92-97.
98. Shapiro A, Shapiro E, Fulop G. Pimozide treatment of tic and Tourette disorders. *Pediatrics.* 1987; 79(6):1032-9.
99. Shapiro E, Shapiro A, 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.
100. Shapiro A, Shapiro E. Evaluation of the reported association of obsessive-compulsive symptoms or disorder with Tourette's disorder. *Compr. Psychiatry.* 1992; 33(3):152-65.
101. Singer H, Hahn I, Krowlak E, Nelson E, Moran. Tourette's syndrome: a neurochemical analysis of postmortem cortical brain tissue. *Ann. Neurol.* 1990; 27(4):443-6.

102. Singer H, Walkup J. Tourette syndrome and other tic disorders. Diagnosis, pathophysiology, and treatment. *Medicine Baltimore*. 1991a; 70(1):15-32.
103. Singer H, Hahn I, Moran T. Abnormal dopamine uptake sites in postmortem striatum from patients with Tourette's syndrome. *Ann. Neurol*. 1991b; 30:558-62.
104. Singer H. Tic Disorders. *Pediatric Annals*. 1993a; 22:1; 22-29.
105. Singer H, Reiss A, Brown J, Aylward E, Shih B, Chee E, Harris E, Reader M, Chase G, Bryan R, Denckla M. Volumetric MRI changes in basal ganglia of children with Tourette's syndrome. *Neurology*. 1993b; 43:950-6.
106. Smith S, Lees A. Abnormalities of the blink reflex in Gilles de la Tourette syndrome. *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry*. 1989; 52(7):895-8.
107. Spencer T, Biederman J, Kerman K, Steingard R, Wilens T. Desipramine treatment of children with attention-deficit hyperactivity disorder and tic disorder or Tourette's syndrome. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry*. 1993a; 32(2): 354-60.
108. Spencer T, Biederman J, Wilens T, Steingard R, Geist D. Nortriptyline treatment of children with attention-deficit hyperactivity disorder and tic disorder or Tourette's syndrome. *J. A. Acad. Child Adolesc. Psychiatry*. 1993b; 32(1):205-210.
109. Spencer T, Biederman J, Steingard R, Wilens T. Bupropion exacerbates tics in children with attention-deficit hyperactivity disorder and Tourette's syndrome. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry*. 1993c; 32(1):211-14.
110. Steingard R, Dillon-Stout D. Tourette's syndrome and obsessive compulsive disorder. *Psychiatr. Clin. North Am*. 1992; 15(4):849-860.
111. Steingard R, Biederman J, Spencer T, Wilens T, González A. Comparison of clonidine response in the treatment of attention-deficit hyperactivity disorder with and without comorbid tic disorders. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry*. 1993; 32, 2:350-3.
112. Stokes A, Bawden H, Camfield P, Backman J, Dooley J. Peer problems in Tourette's disorder. *Pediatrics*. 1991; 87(8):936-42.
113. Stone L, Jankovic J. The coexistence of tics and dystonia. *Arch. Neurol*. 1991; 48(8):862-5.
114. Sverd J, Gadow K, Paollicelli L. Methylphenidate treatment of attention-deficit hyperactivity disorder in boys with Tourette's syndrome. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry*. 1989; 28(4): 574-9.
115. Sverd J. Tourette syndrome and autistic disorder: a significant relationship. *Am. J. Med. Genet*. 1991; 39:173-179.
116. Swedo S, Rapoport J, Leonard H, Lenane M, Cheslow D. Obsessive-compulsive disorder in children and adolescents: clinical phenomenology of 70 consecutive cases. *Arch. Gen. Psychiatry*. 1989a; 46:335-41.
117. Swedo S, Schapiro M, Grady C et al. Cerebral glucose metabolism in childhood-onset obsessive compulsive disorder. *Arch. Gen. Psychiatry*. 1989b; 46:518-23.
118. Taylor L, Krizman D, Jankovic J, Hayani A, Steuber P, Greenberg F, Fenwick R, Caskey C. 9 p monosomy in a patient with Gilles de la Tourette's syndrome. *Neurology*. 1991; 4(9):1513-5.
119. Telcher M, Glod C, Cole J. Suicidal preoccupation during fluoxetine treatment (letter). *Am. J. Psychiatry*. 1990; 147:1380-1.
120. The Clomipramine Collaborative Study Group. Clomipramine in the treatment of patients with obsessive-compulsive disorder. *Arch. Gen Psychiatry*. 1991; 48:730-8.
121. Walkup J, Rosenberg L, Brown J, Singer H. The validity of instruments measuring tic severity in Tourette's syndrome. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry*. 1992; 31(3):472-7.
122. Walsh T, Lavenstein B, Licamele W, et al. Calcium antagonists in the treatment of Tourette's disorder. *Am. J. Psychiatry*. 1986; 143:1467-8.
123. Zohar A, Ratzoni G, Pauls D, Apter A, Bleich A, Kron S, Rappaport M, Weizman A, Cohen D. An epidemiological study of obsessive-compulsive disorder and related disorders in Israeli adolescents. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry*. 1992; 31(6):1057-61.

ACTIVIDADES DE CENTROS ASISTENCIALES

INSTITUTO DE NUTRICION Y TECNOLOGIA DE LOS ALIMENTOS, INTA, UNIVERSIDAD DE CHILE

El INTA, es un Instituto interdisciplinario de la Universidad de Chile, el cual fue creado y fundado en 1976 por el Dr. Fernando Monckeberg. El Dr. Monckeberg fue su director desde dicha fecha hasta diciembre de 1993. Su actual director es el Dr. Ricardo Uauy, desde el 20 de Enero recién pasado.

El objetivo principal del INTA ha sido la generación y difusión del conocimiento de los problemas de nutrición y de producción de alimentos que afectan a Chile y a otros países en forma crítica (América Latina y el Caribe), así como también, la búsqueda de soluciones adecuadas a dichos problemas.

Para cumplir con estos objetivos el Instituto desarrolla actividades de investigación, docencia, extensión y asistencia.

Estas actividades son llevadas a cabo a través de sus 21 unidades académicas, cada una de las cuales está a cargo de un Profesor Titular o Asociado. Estas unidades son: Nutrición Clínica Pediátrica, Nutrición Escolar, Nutrición Clínica de adultos, Vigilancia Nutricional, Epidemiología Nutricional, Nutrición Preventiva, Educación en Nutrición, Nutrición Comunitaria, Desarrollo Psicológico y Nutrición, Salud/Nutrición Familiar, Inmunología, Hematología Gastroenterología, Endocrinología, Microbiología, Genética y Enfermedades Metabólicas, Neurociencias del Desarrollo, Virología Molecular, Endocrinología Molecular, Biología Celular y Bioquímica de Lípidos.

El cuerpo académico del INTA está compuesto por 102 profesionales, 75 no académicos y alrededor de otras 100 personas entre profesionales y personal de apoyo, los cuales reciben financiamiento de proyectos de investigación específicos.

En relación a las actividades que realiza el INTA, cabe destacar:

Investigación: El INTA se caracteriza por orientar su investigación a problemas relacionados con la alimentación y la nutrición que sean relevantes para el país y por enfocarlos en forma multidisciplinaria. Uno de los grandes temas de investigación ha sido el estudio de las causas, consecuencias, tratamiento y prevención de la desnutrición infantil. En la actualidad se le reconoce a este Instituto su gran contribución en relación a la disminución de la desnutrición infantil y a mejorar los índices de sobrevivencia infantil.

Los temas de investigación en la actualidad están enfocados en dos grandes líneas:

(1) Investigación aplicada a la nutrición y a los alimentos, entre las que cabe destacar: El estudio de los efectos funcionales de la deficiencia de micronutrientes en los seres humanos. - Evaluación de nutrientes condicionalmente esenciales tales como los ácidos grasos omega-3 y los nucleótidos dietarios, - Prevención y tratamiento del retraso de crecimiento, - Estudio de las causas y tratamiento de la desnutrición secundaria, - Estudio acerca de las bases biológicas, tratamiento y prevención de enfermedades crónicas relacionadas con la dieta y Estudio acerca de la seguridad de los alimentos y toxicología nutricional, y

(2) Investigación biológica aplicada a la salud humana y a la producción de alimentos, algunas de estas son: - Investigación bioquímica sobre lípidos y antioxidantes naturales, - Investigación en biología celular como apoyo a los programas de trasplante en Chile, - Estudio de los mecanismos moleculares para la acción de hormonas esteroidales adrenales y gonadales, y Estudio de la caracterización molecular de rotavirus responsable de la diarrea infantil y de los adenovirus responsables de la insuficiencia respiratoria.

Docencia: El INTA realiza actividades de pregrado y de postgrado. Colabora en la enseñanza de pregrado en nutrición y ciencias básicas afines en diversas carreras de la Universidad de Chile. En

postgrado, el INTA es un lugar reconocido para la formación de profesionales y técnicos en nutrición y en ciencias de los alimentos provenientes de América Latina. Para ello realiza el Programa de Magister en Ciencias de la Nutrición, con 3 menciones (Nutrición Humana, Nutrición Clínica y Planificación en Alimentación y Nutrición); realiza Cursos Internacionales de Nutrición en Pediatría (anuales) y desde 1977 imparte cursos a través de la Escuela de Invierno destinados a la docencia superior de actualización y perfeccionamiento.

Por otro lado, el INTA es un centro asociado a la Universidad de las Naciones Unidas (UNU), para el entrenamiento de profesionales principalmente de la Región Latinoamericana, y en los últimos años ha extendido su acción a Asia y África. También colabora estrechamente en los programas de nutrición y alimentación con WHO, FAO, UNICEF, OPS y con el Banco Mundial, entre otras.

Asistencia: El INTA cuenta con un Centro de Diagnóstico (CEDINTA), cuya tarea principal es el diagnóstico y tratamiento de enfermedades metabólicas y nutricionales. Es un Centro de referencia nacional y al cual acuden aproximadamente 600 pacientes al mes. Entre los avances en esta área cabe destacar el convenio establecido entre la Unidad de Genética y Enfermedad Metabólicas y el Ministerio de Salud para el diagnóstico y tratamiento de los pacientes detectados a través del plan nacional de detección precoz de fenilketonuria e hipertiroidismo congénito.

Psic. C. Gloria Perales O.

PAGINA ABIERTA

GENETICA MOLECULAR

Dr. Fernando Novoa Sotta

El último congreso anual de nuestra sociedad tuvo como uno de sus temas oficiales la Genética Molecular. El haber escogido este tema significa un reconocimiento a los progresos que se han producido en esta área y lo que es más importante a las expectativas terapéuticas que se vislumbran para muchos pacientes para quienes el futuro actualmente es desalentador.

Los trastornos genéticos son individualmente poco frecuentes en comparación a los desordenes nutricionales y a las enfermedades infecciosas que afectan a un gran número de niños en países subdesarrollados. Probablemente la inversión que se haga en estas enfermedades de escasa presentación podría parecer un lujo injustificado. En los países que han logrado un cierto grado de desarrollo en camino, una gran proporción de las inversiones en salud están destinadas a enfermedades genéticamente determinadas. Esto se debe a que si bien es cierto estas enfermedades son individualmente raras, en su conjunto son relativamente frecuentes, llegando a ser una patología común y que requiere de una atención costosa que se extiende habitualmente por largos períodos. Estos hechos quedan ilustrados evaluando las causas de morbilidad y mortalidad en la población pediátrica de países desarrollados. El 3% de todos los recién nacidos presenta una anomalía congénita significativa. A los 5 años de edad el 7% de los niños requieren de atención médica debido a un trastorno del desarrollo ocurrido en el período prenatal. Una gran proporción de estos trastornos congénitos tienen un componente genético. Como promedio el 5,6% de los ingresos a hospitales pediátricos se deben a enfermedades monogénicas o anomalías cromosómicas. El 35,5% se deben a trastornos multifactoriales o anomalías congénitas del desarrollo y el 11,7% a trastornos con predisposición familiar, tales como cáncer y prematuridad. Por lo tanto, más del 50% de los ingresos a los hospitales de países desarrollados son motivados por enfermedades genéticas, trastornos del desarrollo o enfermedades de predisposición familiar. Lo más probable es que en el futuro este porcentaje aumente aún más a medida que tengamos mayores conocimientos de aquellas enfermedades que actualmente consideramos no relacionadas a factores genéticos.

Los avances en la genética básica han sido dramáticos. Desde el año 1952 se sabe que el DNA es la materia base de la herencia. Su estructura química fue descrita en 1953 y se sabe que funcionalmente actúa como un programa computacional biológico de una longitud de 3 billones de bits que da las instrucciones necesarias para fabricar las proteínas que constituyen los componentes elementales del organismo. El Dr. Francis Collins en su laboratorio de Biología Molecular en el Instituto Nacional de Salud de USA dirige actualmente el Proyecto Genoma Humano que en un plazo de 15 años detallará el primer mapa del DNA del hombre.

En la conferencia sobre el Mapa Genético Humano que se llevó a efecto en el año 1987 ya se habían localizado más de 1300 genes, viéndose para el futuro inmediato una enorme cantidad de información sobre los detalles metabólicos, moleculares y genéticos de muchas enfermedades cuyo conocimiento hasta ahora era incompleto. El modelo médico de las enfermedades consiste en la presencia de una serie de **manifestaciones** que son el resultado de un **proceso patogénico** y que a su vez tiene una **causa**. En su conjunto configuran el **diagnóstico** de la enfermedad para los efectos clasificatorios. A nivel de la causa habitualmente interactúan factores intrínsecos propios del código genético del individuo y extrínsecos o ambientales. El progreso logrado a nivel de la genética molecular va a permitir que ambos factores causales puedan ser consideradas como alternativas terapéuticas en el futuro. La terapia genética ya ha sido aplicada y con pleno éxito a varios niños que han nacido con defectos inmunitarios congénitos y que debían vivir en una condición de aislamiento permanente. El trabajo que aún queda por hacer es significativo. Se estima que el ser humano cuenta con una cantidad aún no precisada de genes, pero que se calculan en alrededor de 100.000. El 30% de ellos se relaciona con alguna función del sistema nervioso. El análisis de un cromosoma promedio consiste en determinar entre 2000 a 5000

genes en 130 millones de pares de base de DNA. Los genes tienen tamaños muy diversos siendo el de la Distrofia Muscular de Duchenne de los más grandes con 2000 kb y el gen de la globina de los más pequeños con 1,5 kb. Cada uno de estos genes consiste en segmentos del DNA que contienen las instrucciones para la fabricación de determinadas proteínas. Las secuencias de las bases en un gen específico va a dictar la secuencia de los aminoácidos de una proteína determinada que es el producto del gen. Para una gran cantidad de enfermedades, la proteína, producto del gen y su función, fue identificada mucho antes de definir la estructura y localización del gen responsable mediante un procedimiento denominado genética reversa. La genética reversa es una técnica que permite identificar al gen mediante un proceso de clonación antes de identificar su producto. De este modo se localizó el gen de la Distrofia Muscular de Duchenne y del retinoblastoma entre otros. Esto se logra utilizando información genética proveniente de distintas fuentes. En el año 1985 se describió un paciente que tenía una alteración visible localizada en el brazo corto del cromosoma x. Se trataba de un varón que en forma simultánea tenía una Distrofia Muscular de Duchenne, enfermedad crónica granulomatosa, retinitis pigmentosa y el fenotipo de McLeod que están ubicados en segmentos vecinos de la secuencia de DNA del brazo corto del cromosoma x. De este modo se determinó la localización del gen de estas enfermedades antes de aislar su producto.

El Dr. W. French Anderson en su laboratorio de la Universidad de Southern California tiene como principal objetivo aplicar el conocimiento que se vaya obteniendo al DNA para utilizarlo tan pronto como sea posible en el tratamiento y en la prevención de las enfermedades genéticas. Anderson fue pionero al aplicar con éxito el primer tratamiento genético en humanos. La afirmación bastante familiar para todos aquellos que trabajamos en el área de la medicina que esta es una ciencia siempre cambiante, pareciera que en el futuro va a estar drásticamente presente poniendo a prueba nuestra capacidad de asimilar estos cambios. A medida que las nuevas investigaciones y la experiencia clínica amplían el conocimiento, se hacen necesarios cambios en los tratamientos de los pacientes.

Esta etapa terapéutica, necesariamente va a ser posterior a la diagnóstica. En el futuro inmediato, la nueva tecnología tendrá como función el tamizaje genético. Se podrán determinar los defectos en el DNA que anticipan la aparición de los síntomas de una enfermedad antes de contar con los medios para reparar la zona del DNA defectuosa. Esta información puede motivar una intervención dependiendo de la gravedad de la enfermedad. Esto ocurre en el cáncer mamario en la mujer, constituyendo alrededor del 10% de los casos de este tumor. Se ha determinado que este cáncer se relaciona con una alteración bien definida de un sector del DNA en el cromosoma 17. Los portadores de este defecto del DNA tienen un 85% de posibilidades de contraer el cáncer de la mama antes de los 65 años. Esto ha motivado a algunas mujeres en esta situación a practicarse una mastectomía bilateral.

Este tratamiento racional va a ser lograr introducir el gen normal en las células que lo requieran, previniendo de ese modo la aparición de la enfermedad. Actualmente esta es el área más activa de la investigación mundial. En general estos genes deben ser transportados mediante un vehículo denominado vector. El equipo del Dr. Anderson utiliza retrovirus como vectores, aprovechando la habilidad de este agente para localizarse en el genoma de la célula. Estos agentes son productores de enfermedades, pero existe la tecnología para modificarlos evitando que esto ocurra. Para los pacientes portadores de fibrosis quística están en desarrollo investigaciones que utilizan adenovirus como vehículo de transporte. Este virus tiene una particular habilidad para localizarse en el pulmón, lo que constituye una ventaja para los pacientes portadores de esta afección, que es una de las más frecuentes de las genéticamente determinadas. El gen defectuoso de la fibrosis quística se ha localizado en el cromosoma 7.

La posibilidad de determinar con certeza a las personas predispuestas para adquirir estas enfermedades tiene importantes implicancias éticas. Estos tratamientos van a tener un alto costo. Existe el peligro que las instituciones que ofrecen seguros en salud rechacen a algunas personas por estos motivos. Recientemente en China se inició un programa de aborto, esterilización obligatoria y controles de matrimonio para "evitar nuevos nacimientos de calidad inferior que pongan en riesgo los estándares del país".

REVISION DE LIBROS Y REVISTAS

NEW TRENDS IN PEDIATRIC NEUROLOGY. Natalio Fejerman. Nestor A Chamoles. International Congress Series 1033, 1993 Elsevier Science Publishers.

Interesante libro que agrupa las conferencias más interesantes del Congreso de Neurología Infantil realizado en Buenos Aires en 1992. Destacan la conferencia premiada sobre Disfunciones Peroxisomales unidas a trastornos neurológicos de la Dra. B.T. Poll-The, el Simposio sobre trastornos de la migración neuronal y Epilepsia y los artículos sobre enfermedades mitocondriales e infecciones por HIV en el sistema nervioso de los niños. El Dr. Fernando Pinto-Laso contribuye con un interesante artículo sobre Diagnóstico Prenatal Ultrasonográfico del Cerebro Fetal en el cual revisa las diferentes malformaciones cerebrales, destaca las diferencias entre lesiones cerebrales y malformaciones y describe sus características ultrasonográficas.

Debido a que condensa en sus varios capítulos los últimos adelantos de la Neurología Infantil, pienso que es un libro que interesará a todos los que trabajan con niños que presentan problemas neurológicos.

NOTICIAS

II JORNADAS DE LA ASOCIACION DE PSICOLOGOS INFANTO JUVENILES.

TEMA: "Investigación en Psicología Infanto-Juvenil.

FECHA: Agosto 1994.

LUGAR: Departamento de Psicología U. de Chile.

INFORMES: Colegio de Psicólogos de Chile A.G.

El trabajo de **TRASTORNOS LIMITROFES DE PERSONALIDAD DEL NIÑO Y ADOLESCENTE**, realizado por los psiquiatras infantiles Jean Pierre Heimann y Esperanza Habinger fue premiado como el mejor trabajo presentado al Congreso de Psiquiatría Infanto Juvenil Lationamericano, que se realizó en Noviembre 1993 en Asunción, Paraguay.

GRUPO CHILENO DE TELEVISION INFORMA

El grupo se reúne los segundos Lunes de cada mes, en el Auditorium del Hospital Luis Calvo Mackenna, a las 20:00.

Para este año 1994 se llevará a cabo las siguientes actividades:

- Elección de nueva directiva según los estatutos.
- Publicación de un libro sobre TV y el niño, actualmente en imprenta, elaborado en base a las conferencias y trabajos de investigación presentados en el Congreso que abordó este tema.
- Elaboración de un proyecto de investigación que, aplicando una metodología apropiada, aborde el impacto de la TV en los niños.
- Participación en el Congreso de la Sociedad Chilena de Pediatría, al cual el Grupo ha sido invitado ocupando una mañana completa del programa.
- Participación en el Curso de Psiquiatría Infantil para Pediatras a realizarse en el Hospital Luis Calvo Mackenna.

I CONGRESO LATINOAMERICANO DE EPILEPSIA

Este evento, organizado por el Grupo Chileno de Epilepsia, tendrá lugar los días 23, 24 y 25 de Marzo de 1995 en el Hotel Hyatt Regency de Santiago. Ya han confirmado su participación los Drs. Jean Aicardi (Francia), Dieter Janz (Alemania) y Antonio Delgado-Escueta (Estados Unidos).

El Congreso contempla la realización de conferencias, diálogos, presentaciones libres, posters y una teleconferencia Santiago/Cleveland Clinics Foundation con la participación del Dr. Hans Otto Lüders.

Los temas oficiales serán:

- Genética de la Epilepsias
- Trastornos de la Migración
- Nuevos Fármacos Anticonvulsivantes
- Epilepsias Sintomáticas
- Controversias en Epilepsia

Información e Inscripciones

Sra. Susana Salvadores - Fono-fax: 2319287

Fecha de recepción de resúmenes de presentaciones libres y posters: 30 de Octubre de 1994.

Valor de la Inscripción

100 US\$ hasta el 30 de Agosto de 1994

150 US\$ en adelante

LISTA DE REUNIONES MENSUALES

MES	LUGAR
ABRIL	INSTITUO DE NEUROCIRUGIA
MAYO	INTA
8 JUNIO	H. ROBERTO DEL RIO
6 JULIO	H. LUIS CALVO MACKENNA
3 AGOSTO	H. SAN JUAN DE DIOS
7 SEPTIEMBRE	H. SAN BORJA ARRIARAN
6-8 OCTUBRE	CONGRESO DE LA SOCIEDAD
2 NOVIEMBRE	H. EXEQUIEL GONZALEZ CORTEZ
7 DICIEMBRE	H. SOTERO DEL RIO

XII CONGRESO

Déficit Atencional: ¿Mito o Realidad?

OCTUBRE :	6 - 7 y 8 de 1994.
SEDE :	INTA Macul N° 5540
TEMAS :	Bases Neurobiológicas Clínica y Diagnóstico Aspectos Psicológicos Enfoque Multisistémico Tratamiento Multimodal Déficit Atencional Residual Enfermedades que simulan ser Déficit Atencional: Diagnóstico Diferencial.

Se desarrollarán conferencias, mesas redondas y talleres. Además se organizó el III Simposio de Epilepsia por el Grupo Chileno de Epilepsia a cargo del Dr. Föster y Dra. Burón. Almuerzo por inscripción.

Los resúmenes de los Trabajos Libres se recibirán hasta el 15 de Agosto de 1994.

Pago de Inscripción

	Hasta el 31/8/94	Del 1/9/94
Miembros de la Sociedad al día en sus pagos	\$ 10.000.-	\$ 15.000.-
Profesionales no Socios Fonoaudiólogos - Profesores - T, Ocupacionales etc.	\$ 15.000.-	\$ 20.000.-
Médicos no Socios	\$ 20.000.-	\$ 25.000.-

Cualquier información dirigirse a la Secretaria de la Sociedad.

Atentamente.,

Dra. Ximena Keith P.