

Cristina Lamborena Ramos¹ * 
Bernardo Sánchez Fernández² 
Javier Sánchez Martínez³ 
Valentín Bote Pérez⁴ 
Raquel Medina Blanco⁵ 
M^a Jesús Arranz Calderón⁶ 
Amaia Hervás Zúñiga⁷ 

1 Psiquiatra del Servicio Infanto-Juvenil del Hospital Mútua Terrassa, Barcelona, España.

2 Jefe de hospitalización del servicio infanto-juvenil del Hospital Mútua Terrassa, Barcelona, España.

3 Psicólogo de la Unidad Tea del Servicio de Psiquiatría Infanto-Juvenil del Hospital Mútua Terrassa, Barcelona, España.

4 Psiquiatra Unidad TEA del Hospital Mútua Terrassa, Barcelona, España.

5 Psiquiatra del Servicio Infanto-Juvenil del Hospital Mútua Terrassa, Barcelona, España.

6 Genetista y coordinadora del laboratorio de investigación de la Fundación Hospital Mútua Terrassa, Barcelona, España.

7 Psiquiatra del Servicio Infanto-Juvenil del Hospital Mútua Terrassa. Coordinadora de Unidad de TEA Hospital de Mutua Terrassa, Barcelona, España.

* AUTOR DE CORRESPONDENCIA

Cristina Lamborena Ramos

Correo: clamborena@mutuaterrassa.cat

Uniendo las piezas del puzzle: Paciente con Trastorno del Espectro del Autismo con sintomatología afectiva mayor y tics

Putting the pieces of the puzzle together: Patient with Autism Spectrum Disorder with major affective symptoms and tics

RESUMEN

Los trastornos del espectro del autismo (TEA) afectan la comunicación social con una presencia de intereses, conductas o lenguaje estereotipado y de anomalías sensoriales que comienzan en la primera infancia y continúan a lo largo de la vida. La prevalencia de TEA es del 1-2%, siendo la ratio chicos/chicas de 3:1. El 50-70% de los pacientes con TEA presentan comorbilidad con TDAH, 40% con trastornos de ansiedad, 11% con tics y un 10% con trastornos depresivos. Es fundamental considerar la posibilidad de que una persona con TEA sufra un cuadro depresivo y estar alerta ante los síntomas que puedan englobarse dentro de dicho trastorno, teniendo en cuenta que las personas con TEA tienen dificultades para detectar y expresar sus emociones. Es fundamental no considerar que todo lo que expresa conductual y cognitivamente está directamente relacionado al autismo. La depresión puede no manifestarse de la misma manera que en las personas con desarrollo típico. Los tics son

ABSTRACT

Autism spectrum disorders affect social communication with the presence of stereotyped interests, behaviors or language and sensory abnormalities that begin in early childhood and continue throughout life. The prevalence of ASD is 1-2%, with a boy to girl ratio of 3:1. 50-70% of patients with ASD have comorbidity with ADHD, 40% with anxiety disorders, 11% with tics and 10% with depressive disorders. It is also essential to consider the possibility of a person with ASD suffering from a depressive disorder and to be alert to symptoms that may be included in this disorder, bearing in mind that people with ASD have difficulties in detecting and expressing their emotions. It is essential not to consider that everything expressed behaviorally and cognitively is directly related to autism. Depression may not manifest itself in the same way as in people with typical development. Tics are repetitive, non-

18

movimientos repetitivos, no rítmicos y estereotipados, que resultan de las contracciones musculares súbitas, abruptas, involuntarias y no propositivas. El DSM-5 engloba los trastornos de tics dentro de los trastornos del neurodesarrollo y los integra dentro de los trastornos motores. La presencia de tics crónicos se ha descrito en el 9% de niños con TEA mientras que su asociación con el Síndrome de Tourette (ST) se daría en el 4.8% de los casos. En muchos casos, los tics coexisten con otros movimientos o comportamientos involuntarios y repetitivos como las estereotipias. Los pacientes con TEA y tics pueden cumplir los criterios diagnósticos de ST, lo que puede dificultar considerablemente su diagnóstico diferencial.

Palabras clave: Trastorno del espectro del autismo, episodio depresivo mayor, tic fónico, Síndrome de Gilles de la Tourette.

INTRODUCCIÓN

Los trastornos del espectro del autismo (TEA) afectan a la comunicación social con una presencia de intereses, conductas o lenguaje estereotipado y de anomalías sensoriales que comienzan en la primera infancia y continúan a lo largo de la vida. Se estima que la prevalencia de TEA es del 1-2% con una ratio chico/chicas de 3:1. La etiología del TEA es multifactorial, interviniendo factores genéticos, epigenéticos y ambientales (1).

La presencia de otro trastorno psiquiátrico o enfermedad médica es altamente prevalente en la población con TEA. En torno al 50-70% de los pacientes con TEA presentan comorbilidad con trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH), un 40% presenta un trastorno de ansiedad, un 11% presenta tics y un 10% presenta trastornos depresivos. Es fundamental considerar la posibilidad de que una persona con TEA sufra un cuadro depresivo y estar alerta ante los síntomas que puedan englobarse dentro de dicho trastorno, teniendo en cuenta que las personas con TEA tienen dificultades para detectar y expresar sus emociones. Para ello es fundamental no considerar que todo lo que expresa conductual y cognitivamente está directamente

rhythmic, stereotyped movements resulting from sudden, abrupt, involuntary, non-purposive muscle contractions. The DSM-5 includes tic disorders within neurodevelopmental disorders and integrates them into motor disorders. The presence of chronic tics has been described in 9% of children with ASD, while their association with Tourette Syndrome occurs in 4.8% of cases. In many cases, tics coexist with other involuntary movements or behaviors. Patients with ASD and tics may meet the diagnostic criteria for TS, which can make their differential diagnosis considerably more difficult.

Keywords: Autism spectrum disorder, depressive major episode, phonic tic, Tourette Syndrome.

relacionado al autismo. Es importante saber que la depresión puede no manifestarse de la misma manera que en las personas con desarrollo típico y desterrar el concepto de que las personas con autismo no pueden sentir emociones fuertes (depresión, tristeza, angustia, etc.). Las personas con autismo tienen cuatro veces más posibilidades de desarrollar depresión que en la población general, considerándose la afección de salud mental más común entre ellas (2).

Los tics se han definido como movimientos repetitivos, no rítmicos y estereotipados, que resultan de las contracciones musculares súbitas, abruptas, involuntarias y no propositivas. Se clasifican según su cualidad (motores o vocales) y su expresividad clínica (simples o complejos). Pueden presentarse de forma aislada o en combinación, y su curso clínico puede ser transitorio o crónico (3).

El DSM-5 engloba los trastornos de tics dentro de los trastornos del neurodesarrollo y los integra, junto al trastorno de la coordinación y el trastorno de movimiento estereotipados, dentro de la categoría de trastornos motores. Se considera, pues, un trastorno del movimiento dentro de una visión neurológica estricta y un trastorno del neurodesarrollo desde una visión más neuropsiquiátrica, junto al trastorno por déficit de atención/hiperactividad, los trastornos

específicos del aprendizaje, los trastornos de la comunicación y los trastornos del espectro autista. La presencia de tics crónicos se ha descrito en el 9% de niños con TEA mientras que su asociación con el Síndrome de Tourette (ST) se daría en el 4,8% de los casos. En muchos de estos casos, los tics coexisten con otros movimientos o comportamientos involuntarios y repetitivos como las estereotipias. Los pacientes con TEA y tics pueden cumplir los criterios diagnósticos de ST, lo que puede dificultar considerablemente su diagnóstico diferencial.

Criterios diagnósticos del **trastorno de Tourette (ST) en DSM-5** son (3):

- En algún momento, a lo largo de la enfermedad han existido tics motores múltiples y uno o más tics vocales, aunque no necesariamente de forma simultánea.
- Los tics pueden aumentar y disminuir en frecuencia, pero han persistido durante más de un año desde la aparición del primer tic.
- El inicio es anterior a los 18 años.
- El problema no es atribuible a los efectos fisiológicos de una sustancia (por ejemplo: cocaína) o una enfermedad (por ejemplo: enfermedad de Huntington, encefalitis post-viral).

CASO CLÍNICO

Se trata de un menor de 17 años con diagnóstico de TEA, TDAH y discapacidad intelectual leve, derivado a unidad de hospitalización terapéutica de TEA del Hospital Universitario Mútua de Terrassa (UHTEA) Barcelona, España desde la unidad de crisis del Hospital Parc Taulí debido a la presencia continua de gritos de año y medio de evolución que se han acentuado en frecuencia e intensidad en los últimos meses.

Antecedentes personales somáticos a destacar:

Agnesia renal derecha, miopía. En marzo de 2022, durante uno de los ingresos en la unidad de crisis del Hospital Parc Taulí a raíz de la presencia de rectorragias y dolor abdominal, se le diagnostica de enfermedad de Crohn íleo-cólica (A1b B1 L3) durante el periodo de hospitalización por parte de salud mental.

En cuanto a los antecedentes psiquiátricos: diagnosticado de TEA con discapacidad intelectual leve y TDAH. Entre los años 2020 y 2022 ha realizado cuatro ingresos en la unidad de crisis del hospital Parc Taulí debido a la presencia de episodios de alteración conductual en forma de gritos y heteroagresividad verbal y física hacia terceros.

Como antecedentes psiquiátricos familiares, hay que destacar un familiar de 2º grado con esquizofrenia, y dos familiares de segundo grado con trastornos afectivos.

Como antecedentes psicobiográficos:

Es el mayor de dos hermanos. Padres separados, custodia compartida, si bien, reside la mayor parte del tiempo con el padre.

En cuanto a hitos de neurodesarrollo destacan: el embarazo transcurrió sin incidencias. Parto instrumental en la semana 40 con dificultades respiratorias. Estuvo en la incubadora durante tres días. Agnesia renal derecha con nefromegalia compensada izquierda. Mantuvo lactancia materna hasta los cuatro meses, luego artificial con buena adherencia. A nivel psicomotriz, inicia la deambulación al año, sin gateo previo. Los padres destacan retraso en la adquisición del lenguaje además de referir que era un niño solitario, con escaso contacto ocular, no jugaba con iguales y poseía muchas alteraciones sensitivas (no toleraba los ruidos, se irritaba ante el tacto de determinados tejidos). Por todo lo anterior, es derivado a salud mental desde donde recibe el diagnóstico de TEA, TDAH y discapacidad intelectual leve (CIT 55). A nivel genético se detectan dos variantes genéticas de significado incierto: 17q21.31x3 de 486 KB y XP22.3x2 de 840 Kb. Se realiza entonces estudio de genes vinculados a discapacidad intelectual detectándose una variante en heterocigosis c.703C>T en el gen FOXP2 (NM_001172766).

Episodio clínico actual:

Desde el año 2020 aproximadamente, coincidiendo con el periodo de confinamiento justificado por la pandemia de la Covid-19, inicia un cuadro de sintomatología afectiva mayor

en forma de apatía, aislamiento en domicilio y pensamientos suicidas. Durante este periodo se inician la presencia de gritos episodios y puntuales sin motivo o desencadenante aparente. A medida que estos gritos, son vividos por el adolescente de forma egodistónica y se incrementan en frecuencia e intensidad, va encontrándose peor de estado de ánimo; más irritable, apático y llegando a verbalizar ideación suicida “quiero irme al cielo para dejar de gritar”, “dejadme gritar, sino grito voy a quedarme sin voz”. El paciente refiere la presencia de crisis de angustia con manifestaciones somáticas en forma de palpitations, sensación subjetiva de disconfort torácico y cefalea. Debido a la presencia de estos gritos continuos con clara interferencia sobre la calidad de vida y funcionamiento global del paciente, ha requerido varios ingresos en unidades de hospitalización de agudos sin clara mejoría. Dada la evolución tórpida del cuadro se considera ingreso en la unidad de hospitalización terapéutica de TEA (UHTEA). A la llegada se encuentra en tratamiento psicofarmacológico con budesonida 3 mg 3-0-0 (en pauta descendente), azatioprina 50 mg 1-0-0, clomipramina 75 mg 1-0-1, risperidona 1 mg 1-1-1, clonazepam gotas 10-5-10, levomepromazina 25 mg antes de dormir.

Evolución durante el ingreso:

El paciente ingresa de forma voluntaria y programada en nuestra unidad, ninguno de los progenitores se quedaba a dormir, si bien a medida que avanza el ingreso han realizado pernoctas puntuales en la unidad para acompañar al paciente, mostrándose colaboradores en todo momento.

Durante el ingreso se realiza observación directa del funcionamiento y comportamiento, objetivándose una limitación funcional en relación a síntomas propios del TEA (elevada rigidez cognitiva, alexitimia, presencia de rituales e intereses restringidos (fútbol, pokemon, reggaetón), hipersensibilidad auditiva y táctil). Además de sintomatología comórbida: presencia continua de gritos de considerable intensidad, siendo inicialmente diarios asociados a dolor intenso visceral somático en relación a descompensación aguda de enfermedad de Crohn, episodios de coprolalia, bajo estado de ánimo

global y autoestima con tendencia a la clinofilia y al aislamiento.

A partir de la sintomatología observada, se marcan como objetivos principales del ingreso el identificar la funcionalidad de los gritos, tratar el cuadro depresivo, trabajar la identificación de emociones complejas y la expresión de las mismas, identificar los factores que desencadenan (o influyen) los episodios de gritos, búsqueda de estrategias preventivas de los episodios de desregulación y estrategias adaptativas para gestionarlos una vez que aparecen en lugar del grito, incorporación paulatina a sus entornos habituales (escolar, social, familiar). Los programas están integrados en la dinámica diaria de la unidad, con un modelaje constante por parte del personal terapéutico, así como una intervención intensiva a lo largo del día en todos los contextos.

Al inicio del ingreso, presenta una descompensación aguda de la enfermedad de Crohn en forma de consistentes episodios de rectorragias y dolor abdominal, además de conductas auto estimulatorias del ano. Se interconsulta a Gastroenterología para valoración, quién a través de pruebas complementarias: analítica general en la que se objetiva anemia ferropénica que requiere de la administración intravenosa de 1 gr de hierro, en la enteroscopia que se le había realizado previamente al ingreso ya se objetivaban varias lesiones ulceradas en el íleo, además de una profunda en recto que podría motivar el malestar general, dolor y conductas autoestimulatorias anales; se ajusta el tratamiento farmacológico.

A nivel psicopatológico; se observa un bajo estado de ánimo con tendencia a la clinofilia. Se objetivan las situaciones en las que grita llevando a cabo un registro de los episodios (llegándose a cuantificar 43 gritos en un día). En la mayoría de las situaciones se objetiva que el grito lo vive de forma egodistónica verbalizando “si no grito me voy a quedar sin voz”, “estoy muy malito”, “me voy a morir”. Se trata de un discurso sobrevalorado en relación a un humor depresivo no reconducible con la argumentación lógica. En otras situaciones el grito aparece para expresar molestia respecto a algo que no quiere hacer, para hacer peticiones o como expresión emocional del malestar físico. En estas ocasiones la vivencia del grito es egosintónica.

Observamos que el grito se sucede de forma rápida, intermitente, teniendo el paciente la necesidad imperiosa de realizarlo y describe una “tensión interior” al intentar reprimirlo, con sensación de alivio tras la realización del mismo. En la mayoría de las ocasiones lo realiza acompañado de un movimiento ritualizado de extensión del tronco superior y del cuello. Ante este patrón se plantea la hipótesis de que se trate de un tic fónico y tics motores complejos y se orienta el caso como un Síndrome de Gilles de la Tourette.

Los tics se caracterizan por ser muy influenciados por diferentes situaciones, pudiendo aumentar (tanto en cantidad como en calidad) con el estrés, la ansiedad, la excitación, la fatiga, el aburrimiento, el calor. Algo que claramente observábamos en el paciente en la unidad. Estos se incrementaban en intensidad cuando estaba solo, cuando los padres no estaban por motivos logísticos en la unidad, cuando se frustraba o interponía un límite o se recordaba una norma. Se observa que es capaz de reprimir el tic de forma temporal cuando se le pedía que no lo hiciera o bien mediante la distracción.

La presencia de tics tenía una clara interferencia y repercusión sobre el estado emocional, el funcionamiento y la autoestima, de forma que desde la unidad también se trabajó este aspecto; resaltando sus puntos fuertes, valorando positivamente todos los esfuerzos y pequeños logros que iba haciendo día a día mediante el material “árbol de la autoestima”.

A nivel de intervención: se trabaja la identificación y expresividad emocional (tanto positivas como negativas) buscando estrategias alternativas al grito. Se han trabajado estrategias de regulación emocional para lo que ha sido importante identificar posibles detonantes del grito, de los factores protectores que facilitan su estabilidad emocional (soporte y acompañamiento de una figura de confianza como son los padres). Paralelamente se realiza un trabajo de modulación de la voz mediante actividades motivadoras, con canciones de su artista favorito. A lo largo del ingreso, cuando se valora una motivación para el cambio, se implementa un sistema de reforzamiento diferencial a tasas bajas (30 min sin gritar) que resulta progresivamente efectivo.

Para realizar ajuste en el tratamiento psicofarmacológico, se considera realizar un estudio farmacogenético. El mismo describe aquellos fármacos

que presentan un perfil metabolizador más afín. Con ello, se considera la sustitución de la clomipramina por la fluoxetina alcanzando dosis de 60 mg/día. Dada la presencia de dicho discurso delirante de carácter nihilista, ruina y culpa además de la verbalización de ideas de muerte congruentes con el estado de ánimo se considera iniciar tratamiento con clozapina tras informar al paciente y familia que muestra su total conformidad y realizando hemogramas semanales según protocolo. En cuanto a la introducción de clozapina, si bien se tolera inicialmente bien, incrementar la dosis de forma progresiva hasta dosis de 100 mg/día. El paciente presenta episodios de inquietud psicomotriz con espasmos, tras los episodios de gritos y ausencias posteriores que nos hacen descartar una posible comicialidad.

Se realiza interconsulta a Neurología quien realiza una exploración neurológica completa, EEG y resonancia magnética cerebral. Dichas pruebas complementarias descartan la presencia de lesiones ocupantes de espacio, así como la comicialidad de las crisis antes, durante o después del grito. Se retira progresivamente la clozapina dada la mejoría en la esfera afectiva y remisión de la sintomatología delirante.

A nivel farmacológico; tras la optimización de la fluoxetina a dosis de 60 mg/día mejora francamente el humor, se va vinculando a las actividades propuestas durante el ingreso, desapareciendo los tiempos de aislamiento en la habitación.

En paralelo, siguiendo la orientación del grito como la presencia de un tic fónico dentro del ST en un paciente con TEA que ha sufrido un cuadro afectivo mayor.

Finalmente, y al alta, además de la fluoxetina 60 mg/día, se introduce progresivamente el aripiprazol hasta alcanzar dosis de 5 mg/día y guanfacina hasta 3 mg/día siendo buena la tolerabilidad y respuesta clínica. El insomnio de 2ª fase logra remitir con la introducción de clotiapina hasta dosis de 60 mg/día y se normaliza el patrón del sueño.

Finalmente, y al alta, además de la fluoxetina 60 mg/día, se introduce progresivamente el aripiprazol hasta alcanzar dosis de 5 mg/día y guanfacina hasta 3 mg/día siendo buena la tolerabilidad y respuesta clínica. El insomnio de 2ª fase logra remitir con la introducción de clotiapina hasta dosis de 60 mg/día y se normaliza el patrón del sueño.

Los gritos van disminuyendo en frecuencia e intensidad de forma que se le permiten permisos al domicilio con los padres que transcurren sin incidencias. Verbaliza su voluntad de regresar al domicilio y centro escolar.

Desde la unidad se ha trabajado con ambos progenitores realizando sesiones con psiquiatría y psicología clínica de forma semanal. Se ha realizado psicoeducación en relación al TEA así como incorporar estrategias de identificación de posibles desencadenantes de desregulación emocional y propicios al grito. A nivel escolar, se vincula de forma progresiva hasta llegar a acudir todos los días.

DISCUSIÓN

Orientación diagnóstica: TEA/ Depresión/ Síndrome Gilles de la Tourette

El TEA es una enfermedad del desarrollo frecuente con una prevalencia de hasta el 1,5% en países occidentales, de presentación clínica heterogénea. Las manifestaciones cardinales del síndrome no han cambiado sustancialmente desde su descripción inicial e incluyen déficits en la comunicación/interacción social y la presencia de comportamientos sensitivo-motores inapropiados y repetitivos (1).

Cabe mencionar que la depresión es el problema de salud mental más frecuente presente en el los individuos con autismo.

En cuanto a los individuos con TEA y depresión; la detección de sintomatología afectiva mayor en el autismo puede ser complicada por el solapamiento fenotípico entre ambos, ya que muchas de las características que sustentan el autismo también se manifiestan en los síntomas depresivos como sería el retraimiento social, las alteraciones en el patrón del sueño, el aplanamiento afectivo o la reducción del contacto visual. Esto podría conllevar un infra diagnóstico de los trastornos afectivos en individuos con TEA.

También hay determinadas características cognitivas de los individuos con TEA que podrían afectar la precisión diagnóstica de la depresión en estos individuos como las dificultades que presentan en reflexionar e informar de la propia experiencia

emocional interna (alexitimia) o la interpretación literal que realizan de determinadas preguntas.

Las herramientas desarrolladas para la población general menos sensibles a la hora de identificar depresión en TEA debido a que no hay ítems específicos para el autismo, la única específica para TEA y depresión Child and Adolescent Symptom Inventory-4 CASI-4.

Tener en cuenta síntomas determinantes de depresión en TEA como la pérdida de absorción en un interés especial, la presencia de episodios de agitación, el que haya un cambio en el patrón de sueño, siendo el predictor más fuerte el de la anhedonia (ausencia en la capacidad de experimentar placer).

La presencia de tics crónicos se ha descrito en el 9% de niños con TEA mientras que su asociación con el Trastorno de Gilles de la Tourette se daría en el 4,8% de los casos. La prevalencia de tics motores y/o fónicos en el autismo sin discapacidad intelectual puede llegar hasta el 8%. En muchos de estos casos, los tics coexisten con otros movimientos o comportamientos involuntarios y repetitivos como las estereotipias. Los pacientes con autismo y tics pueden cumplir los criterios diagnósticos de Tourette, lo que puede dificultar considerablemente su diagnóstico diferencial (3).

Los tics comparten algunas coincidencias fenomenológicas con el comportamiento ritualista rígido y las estereotipias motoras del TEA. La estereotipia es un patrón de movimiento que se repite continuamente durante un período en la misma forma y en múltiples ocasiones y que es típicamente distraíble. Las estereotipias son conductas motoras repetitivas y forman parte de los criterios diagnósticos del TEA. Aunque son distintas de los tics, pueden ser etiquetadas erróneamente como tales. Fenomenológicamente, existen claros vínculos entre el concepto de tic y el de estereotipia (5).

Con respecto a las estereotipias se ha sugerido lo siguiente: el inicio se produce a edades más tempranas (<2 años) que el de los tics (inicio medio: 6-7 años); son más constantes en el tiempo y patrón (por el contrario, los tics tienden a disminuir en intensidad y frecuencia durante la adolescencia); implican los brazos, las manos o todo el cuerpo entero (en lugar de parpadeos, muecas faciales, giros de cabeza o encogimiento de hombros); son más rítmicos, como aleteos y movimientos (los

tics tienden a ser rápidos y aleatorios); son suelen ser más continuos y de duración más prolongada; y no se asocian con impulsos premonitorios o deseos de reducir una tensión interna. Sin embargo, tanto las estereotipias como los tics tienden a ocurrir durante períodos de excitación o estrés. Los impulsos premonitorios que preceden a los tics descritos en el ST son reportados como sensaciones somato-sensoriales desagradables, ya sea en los músculos, partes del cuerpo o la cabeza (Tabla 1).

En cuanto al abordaje de los tics, de entrada, no todos los pacientes con tics requieren de tratamiento. Consideramos un abordaje más intensivo cuando la presencia de éstos implica un deterioro sobre el funcionamiento de la persona. Para el tratamiento específico de los tics contamos con diferentes opciones (Tabla 2):

1. Tratamiento farmacológico.
2. Tratamiento conductual.
3. Estimulación magnética transcraneal.

4. Tratamiento neuroquirúrgico.

Los dos primeros grupos constituyen tratamientos bien establecidos, mientras que los dos últimos se consideran procedimientos aún en investigación.

A nivel de tratamiento conductual; técnicas básicas de modificación de conducta más estudiadas son:

- Reversión del hábito: entrenamiento para contrarrestar el impulso que lleva a realizar el tic con una acción voluntaria que lo evite.
- Exposición con prevención de respuesta: entrenamiento para tolerar el impulso e inhibir el tic.

La del sistema dopaminérgico se considera la principal disfunción neuroquímica en el ST; de hecho, el primer y principal grupo farmacológico empleado en el tratamiento de los tics fue el de los antipsicóticos o neurolépticos, cuyo mecanismo fundamental es el bloqueo de los receptores D2 postsinápticos.

Tabla 1. (10).

Características	TICS	ESTEREOTIPIAS
Edad inicio	6-7	<2
Evolución	Disminuye de intensidad y frecuencia en la adolescencia	Evolución crónica
Supresión	SÍ, voluntaria, asociada a tensión interna y efecto rebote posterior.	Menos frecuente, rara vez conscientes de dichos movimientos
Más frecuentes	Oculares, muecas faciales	balanceo, aleteo
Urgencia premonitoria	SÍ	NO
Duración	Breve (segundos, minutos)	Continua
Movimiento tipo		
Vocalizaciones	Siempre. necesarias para el diagnóstico (gritos, carraspeo, tos).	Puede presentarse (en forma de palabras o frases)
Factores desencadenantes	Situaciones de estrés, ansiedad, aburrimiento, cansancio.	
Direccionalidad	Hacia terceras personas u objetos	Hacia ellos mismos
Presencia en población	Población neurotípica o con trastornos en el neurodesarrollo.	En trastornos en el neurodesarrollo.
Definición y descripción	Movimientos repentinos, intermitentes, arrítmicos, repentinos que pueden llevar a sucederse durante el sueño y que sí tienen una finalidad.	Movimientos rítmicos que siguen un patrón, repetitivos, sin una finalidad.
Hª familiar	SÍ	SÍ

Tabla 2. Principales tratamientos utilizados en los tics (4).

	Fármaco	Dosis inicial	Dosis mantenimiento	Eficacia(nivel evidencia)*	Perfil de seguridad	Evidencia
NEUROLÉPTICOS	Haloperidol	0,5-1 mg/día	Niños: 0,5-3 mg/día ,	A	3	3ª línea
	Pimozida	0,5-1 mg/día	Niños: 1-4 mg/día ,	A	3	2ª línea
	Fluzenazina	0,5-1 mg/día	Niños: 0,25-3 mg/día	B	3	3ª línea
	Tiaprida	50-100 mg/día (2mg/Kg/día)	2-10 mg/kg/día	B	1	2ª línea
	Sulpirida	50-100 mg/día (2mg/Kg/día)	2-10 mg/kg/día	B	1	2ª línea
	Risperidona	0,25 mg/día	Niños: 0,25-3 mg/día	A	1	1ª línea, especialmente si comorbilidad TOC.
	Olanzapina	2,5-5 mg/día	Niños: 2,5-10 mg/día	B	1	2ª línea
	Quetiapina	50 mg/día	Adultos: 300-450 mg/ día	C	1	3ª línea
	Ziprasidona	5-10 mg/día	Niños: 5-20 mg/día	B	1	2ª línea
	Aripiprazol	2,5 mg/día	Niños: 2,5-15 mg/día	A	1	1ª línea
AGENTES ADRENÉRGICOS	Clonidina	0,025 mg/día	Niños: 0,025-0,3 mg/ día	A	1	1ª línea: especialmente si coexiste TDAH
	Guanfacina	0,5 mg/día	Niños: 0,5-3 mg/día	A	1	2ª línea: especialmente si coexiste TDAH
	Atomoxetina	≤ 70 Kg: 0,5 mg/ Kg/día > 70 Kg: 40 mg/ día	70 Kg: 1,2 mg/Kg/día > 70 Kg: 80 mg/día (máx , 100 mg/día)	B	1	2ª línea: exclusivamente si coexiste TDAH

Notas: 1. Eficacia (nivel de evidencia): A = basado en al menos 2 ensayos clínicos controlados “doble-ciego” con asignación aleatoria y resultados concordantes; B= basado en 1 ensayo clínico controlado “doble-ciego” con asignación aleatoria, o en 2 o más con resultados discordantes; C= basado en ensayos no controlados y series de casos.

2. Perfil de seguridad (riesgo de efectos adversos significativos): 1 = riesgo bajo; 2 = riesgo medio; 3 = riesgo elevado.

3. Preferencia terapéutica orientativa: 1ª línea = nivel de evidencia A y riesgo bajo; 2ª línea = nivel de evidencia A y riesgo medio, o nivel de evidencia B y riesgo bajo; 3ª línea = nivel de evidencia A y riesgo elevado, o nivel de evidencia B y riesgo medio/ elevado, o bien nivel de evidencia C con cualquier perfil de seguridad.

CONCLUSIONES

El trastorno del espectro autista (TEA) es un trastorno del neurodesarrollo frecuente (con una prevalencia de hasta el 1.5% en países occidentales, de presentación clínica heterogénea (1).

La depresión supone una condición psiquiátrica frecuente en los individuos TEA. Sin embargo; tanto las características distintivas de los individuos con TEA como las características cognitivas de esta condición podrían afectar la utilidad de estas medidas tradicionales para detectar con precisión la depresión en poblaciones con TEA (5,6).

En ellos, la depresión puede evidenciarse en forma de inquietud psicomotriz, insomnio y anhedonia y no manifestarse con sentimientos de tristeza. Es fundamental tener en cuenta que los rasgos asociados con el autismo pueden superponerse con algunos síntomas de depresión, haciendo que los signos verdaderos de depresión sean difíciles de detectar. Por ejemplo, el retraimiento social, las dificultades para dormir, la falta de expresión de afecto y el déficit de contacto visual están asociados con la depresión y con el autismo.

El informe SPICE del Parlamento escocés ha reconocido el problema de la mortalidad en las

personas autistas, que tienen hasta nueve veces más probabilidades de morir por suicidio que la población general. Existe una necesidad evidenciada y clínica de entender mejor la depresión en el autismo específicamente en poblaciones de niños y adolescentes.

Desde la década de los ochenta, inicialmente con casos aislados, y con series de casos después, se han publicado varios trabajos que describen tasas de comorbilidad del Síndrome de Gilles de la Tourette y autismo muy superior a las esperadas simplemente por azar y que indican abiertamente la existencia de mecanismos etiopatogénicos comunes en la asociación de ambos trastornos (7).

Además, el TEA puede presentar otros signos neuropsiquiátricos que, sin formar parte de los criterios diagnósticos, pueden ser relativamente frecuentes. La presencia de tics crónicos se ha descrito en el 9% de niños con TEA mientras que su asociación con el Trastorno de Tourette se daría en el 4,8% de los casos. En muchos de estos casos, los tics coexisten con otros movimientos o comportamientos involuntarios y repetitivos como son las estereotipias y que forman parte de los criterios diagnósticos del TEA. Todo ello puede dificultar considerablemente el diagnóstico diferencial entre ambas entidades (8,9,10). En cuanto a la aportación de los estudios de farmacogenética; nos permiten determinar qué variantes genéticas afectan a las enzimas que metabolizan los fármacos y sus dianas. Estas variantes pueden incrementar o reducir significativamente la eliminación de fármacos del cuerpo y determinar su eficacia y seguridad. El ajuste de las dosis clínicas o la selección del tratamiento más adecuado de acuerdo con el perfil farmacogenético del paciente lo que mejora la respuesta clínica y disminuye la presencia de reacciones adversas como en el caso de nuestro paciente (11).

CONFLICTOS DE INTERESES

Sin conflictos de intereses declarados por los autores.

FINANCIACIÓN

Trabajo realizado sin financiación.

AGRADECIMIENTOS

A la familia por su implicación durante todo el proceso terapéutico. Gracias a todo el equipo multidisciplinar de la Unidad de Hospitalización terapéutica del Hospital Mutua de Terrassa quienes hacen posible mejorar el funcionamiento global y calidad de nuestros pacientes y familias. Por seguir mejorando la salud mental infanto-juvenil, haciendo de la dificultad y reto, una oportunidad para seguir mejorando.

REFERENCIAS

1. Hervas A, Rueda I. Alteraciones de conducta en los trastornos del espectro autista [Conduct disorders in autism spectrum disorders]. *Rev Neurol*. 2018 Mar 1;66(S01): S31-S38. Spanish.
2. Stewart TM, Martin K, Fazi M, Oldridge J, Piper A, Rhodes SM. A systematic review of the rates of depression in autistic children and adolescents without intellectual disability. *Psychology and Psychotherapy*. 2022;95(1): 313-44. <https://doi.org/10.1111/papt.12366>
3. Regier DA, Kuhl EA, Kupfer DJ. The DSM-5: Classification and criteria changes. *World Psychiatry*. 2013;12(2): 92-8. <https://doi.org/10.1002/wps.20050>
4. Consenso Nacional Sobre el Síndrome de Tourette. [Internet]. 2020 Mar 16. <https://www.sen.es/component/content/category/220-consenso-nacional-sobre-el-sindrome-de-tourette?Itemid=437>
5. Darrow SM, Grados M, Sandor P, Hirschtritt ME, Illmann C, Osiecki L, et al. Autism spectrum symptoms in a Tourette's disorder sample. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*. 2017;56(7): 610-7. <https://doi.org/10.1016/j.jaac.2017.05.002>
6. Hanks CE, Lewin AB, Mutch PJ, Storch EA, Murphy TK. Social deficits and autism spectrum disorders in Tourette's syndrome. *Current developmental disorders reports*. 2015;2(4): 285-92. <https://doi.org/10.1007/s40474-015-0060-8>
7. Myers EF, Follmer RK, Zinner SH. Autism spectrum disorder and tourette syndrome: Commonalities

- 26 and connections. *Current developmental disorders reports*. 2016;3(4), 210-2.
<https://doi.org/10.1007/s40474-016-0097-3>
8. Salamanca AA. Síndrome de Gilles de la Tourette y trastornos del espectro autista: a propósito de un caso. *Psiquiatría Biológica*. 2009;16(4): 175-8.
<https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=3096940>
 9. Radoeva PD, Ballinger K, Ho T, Webb SJ, Stobbe GA. Brief report: Risk and protective factors associated with depressive symptoms among autistic adults. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2022;52(6): 2819-24.
<https://doi.org/10.1007/s10803-021-05085-7>
 10. Rizzo, R, Gulisano, M, Domini C, Ferro M, Curatolo, P. The Relationship between Autism Spectrum Disorder and Tourette syndrome in Childhood: An Overview of Shared Characteristics. *Journal of Pediatric Neurology*. 2017;15.
<https://doi.org/10.1055/s-0037-1602821>
 11. Hernandez MH, Bote V, Serra-Llovich A, Cendros M, Salazar J, Mestres C, et al. CES1 and SLC6A2 Genetic Variants as Predictors of Response To Methylphenidate in Autism Spectrum Disorders. *Pharmgenomics Pers Med*. 2022 Nov 8;15: 951-957. <https://doi.org/10.2147/PGPM.S377210>