



## ENCONTRANDO LOS GENES DEL SÍNDROME DE TOURETTE

### SÍNDROME DE TOURETTE

Los trastornos por tics se caracterizan por la presencia de vocalizaciones y/o movimientos súbitos, rápidos, recurrentes y no rítmicos. Para muchas personas con un trastorno por tics como el Síndrome de Tourette, los síntomas son leves pero para otros, el Síndrome de Tourette puede ser un trastorno debilitante que afecte su calidad de vida. Por esta razón, es necesario encontrar mejores terapias.

### CAUSAS GENÉTICAS

Aunque se conoce que los factores genéticos juegan un papel importante en la aparición de los tics, aún no se han descubierto los genes responsables del Síndrome de Tourette. Las técnicas genéticas están avanzando enormemente y ahora es posible identificar los genes en una familia, ya sean familias con varias personas afectadas o individuos con un trastorno por tics junto a sus padres biológicos.



### OBJETIVOS DEL ESTUDIO

El objetivo de Tic Genetics es identificar los factores genéticos que causan el Síndrome de Tourette a partir del estudio de familias afectadas. Ésto ayudará a entender el Síndrome de Tourette y quizá, a desarrollar nuevas terapias en el futuro.

## Para familias

### Qué es el Síndrome de Tourette?

El Síndrome de Tourette se define por la presencia antes de los 18 años de múltiples tics motores y al menos un tic fónico durante más de un año. Los tics son vocalizaciones (tics fónicos) y/o movimientos (tics motores) súbitos, rápidos, recurrentes y no rítmicos. Algunos ejemplos de tics motores son parpadear, encogerse de hombros o curvar una parte del cuerpo; olfatear, hacer chasquear la lengua o, en casos raros, insultar son ejemplos de tics fónicos. Los tics son bastante frecuentes, especialmente en niños. Mientras algunas personas presentan tics motores y fónicos severos, otras pueden no darse cuenta de su presencia. Dentro de los trastornos por tics se incluyen otros diagnósticos como el Trastorno por tics crónicos, en el que ocurren tics motores o tics fónicos de forma independiente, o Trastorno por tics transitorios. Para más información, puede consultar el apartado "[Links about Tourette Syndrome](#)".



### Cuáles son las causas del Síndrome de Tourette y de otros trastornos por tics?

Los tics se han relacionado con partes del cerebro que controlan los movimientos pero sus causas exactas se desconocen. Los tics tienen una base heredable por lo que a menudo aparecen en varios miembros de una familia. Encontrar qué genes están implicados en los trastornos por tics puede aportar más información sobre qué funciones cerebrales están alteradas, hecho que ayudaría a encontrar nuevas terapias.

### Cuál es el objetivo de TIC Genetics?

El objetivo de TIC Genetics es identificar los genes implicados en la aparición de los tics.

### Quién puede participar en TIC Genetics?

En el estudio TIC Genetics pueden participar personas con un trastorno por tics y sus familiares, que pueden o no tener tics y estar en cualquier rango de edad. Las familias que participan en el estudio están formadas por:

1. Un niño (o adulto) con un trastorno por tics y sus dos padres biológicos
2. Al menos tres familiares afectados de un trastorno por tics y sus familiares de primer grado no afectados (padres, hijos o hermanos).

### En qué consiste participar en TIC Genetics?

Todos los participantes rellenan un cuestionario sobre tics y conductas relacionadas. Se programa una única visita en uno de los centros colaboradores para revisar el cuestionario y realizar una analítica de sangre.

## Quienes somos

El Síndrome de Tourette es un trastorno neurológico heredado que se caracteriza por movimientos involuntarios (tics motores) o sonidos incontrolables (tics fónicos). Aunque inicialmente fue considerado un trastorno poco frecuente, actualmente su prevalencia se estima entre el 0.3 y el 1% (entre 3 entre 1000 y 1 entre 100 personas), con predominio entre los niños y en el género masculino. Los síntomas aparecen antes de los 18 años y pueden afectar a personas de cualquier grupo étnico. Tanto por sus síntomas, que pueden ser potencialmente invalidantes, como por su elevada tasa de asociación con otros trastornos, como el TOC y el TDAH, el Síndrome de Tourette representa una prioridad en salud pública.

En el estudio TIC Genetics (Tourette International Collaborative Genetics) participan científicos y profesionales especializados en Síndrome de Tourette de más de 20 sitios diferentes, localizados en Estados Unidos, Europa y Corea del Sur. El objetivo de este estudio internacional es identificar los factores genéticos que contribuyen en la aparición del Síndrome de Tourette o de trastornos comórbidos como el Trastorno Obsesivo-Compulsivo (TOC) y el Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH). Para esta investigación, estamos recogiendo información de unas 2000 personas con Síndrome de Tourette y sus familiares.

A pesar de la evidencia que existe de la contribución genética en la aparición del síndrome, el progreso para identificar los genes de riesgo ha sido lento. Esta dificultad es debida, en parte, a la complejidad del patrón de herencia y a la heterogeneidad genética y fenotípica (síntomas). En este contexto, Tic Genetics apareció como un esfuerzo para entender mejor las causas biológicas del Síndrome de Tourette y de los trastornos asociados.

TIC Genetics fue fundada por la National Institute of Mental Health (NIMH) en Estado Unidos. La beca es el resultado directo del trabajo de Centro para el Síndrome de Tourette en Nueva Jersey, que demostró la capacidad de reclutar pacientes, extraer y distribuir muestras de ADN y publicar en revistas científicas de alto impacto como el New England Journal of Medicine.

La beca del NIMH representa el almacén compartido de células y ADN más grande para el Síndrome de Tourette, que se ubica en el centro del NIMHS para la Investigación Genética Colaborativa sobre Enfermedad Mental en la Universidad de Rutgers, Estados Unidos. Las muestras se analizarán inicialmente por investigadores del estudio TIC Genetics y más tarde, se harán públicas para científicos del todo el mundo previamente cualificados por el NIMH. Todos los centros que participan en el estudio han obtenido una aprobación ética para llevar a cabo el estudio y toda la información recogida se guardará de forma estrictamente confidencial.



# Hospital Clínic de Barcelona

## Fundació Clínic per la Recerca Biomèdica



**Hospital Clínic de Barcelona (HCB)**

**Fundació Clínic Recerca Biomèdica de Barcelona (FCRB)**

Departamento de Psiquiatría Infantil y Juvenil

c/ Villarroel 170

08036, Barcelona

España

<https://www.clinicbarcelona.org/servicio/psiquiatria-y-psicologia-infantil-y-juvenil>

**Àstrid Morer, MD, PhD**

Psiquiatra Infantil

Telefono: +34 93 227 99 74

Fax: +34 93 2279171

Email: [AMORER@clinic.ub.es](mailto:AMORER@clinic.ub.es)



**Ana Pérez-Vigil, MD, PhD**

Psiquiatra Infantil

Telefono: +34 93 227 99 74

Fax: +34 2279972

Email: [aperezv@clinic.cat](mailto:aperezv@clinic.cat)



**Blanca Garcia, MD**

Psiquiatra Infantil

Telefono: +34 93 227 99 74

Fax: +34 2279972

Email: [BGARCIAD@clinic.ub.es](mailto:BGARCIAD@clinic.ub.es)



### Cómo puedo participar en TIC Genetics en España?

Si estás interesado en participar en TIC Genetics, puedes ponerte en contacto con el equipo del Hospital Clínic/Fundació Clínic Recerca Biomèdica, **Barcelona** o Hospital Universitario Virgen del Rocío, **Sevilla**, España. Contacto Señor Dr. Gary Heiman ([heiman@biology.rugters.edu](mailto:heiman@biology.rugters.edu)) para la investigación en los Estados Unidos. Estaremos encantados de facilitarte más información sobre el estudio.

# Hospital Universitario Virgen del Rocío/CSIC/Universidad de Sevilla



**Instituto de Biomedicina de Sevilla**  
**Hospital Universitario Virgen del Rocío/CSIC/Universidad de Sevilla**  
Av. Manuel Siurot S/N  
41013, Sevilla  
España  
[www.ibis-sevilla.es](http://www.ibis-sevilla.es)

**Pablo Mir, MD, PhD**  
Telefono: +34 955923040  
Fax: +34 955923101  
Email: [pmir@us.es](mailto:pmir@us.es)



**Marcos Madruga-Garrido, MD**  
Telefono: +34 955012431  
Fax: +34955012921  
Email: [mmadruga@us.es](mailto:mmadruga@us.es)

