

Trastornos generalizados del desarrollo. Trastornos del espectro autista

Los trastornos generalizados del desarrollo se clasifican, de acuerdo al DSM IV (Manual Diagnóstico y Estadístico de Clasificación de los Trastornos Mentales), en trastorno autista, trastorno de Asperger, trastorno autista no especificado, trastorno de Rett y trastorno desintegrativo infantil.

En los últimos años, englobados bajo la denominación de “trastornos del espectro autista”, los tres primeros son considerados por algunos autores como diferentes presentaciones y grados de una misma condición patológica. El trastorno autista (TA), de acuerdo a esta clasificación, es el cuadro más severo del espectro, asociado al autismo clásico descrito por Kanner en 1943. Otros autores se refieren a autismo como sinónimo de espectro autista.

Dentro de los trastornos generalizados del desarrollo (TGD), los trastornos del espectro autista (TEA), son indudablemente los más estudiados debido a un incremento importante de la prevalencia observado en las últimas décadas.

¿Cuáles son los síntomas de los TEA?

Hay una alteración cualitativa de la interacción social, alteración cualitativa de la comunicación, intereses restringidos y conductas estereotipadas.

La presentación clínica varía mucho, dependiendo de la severidad del caso y de los síntomas o patología asociada. La forma de presentación también se modifica cronológicamente conforme el niño crece y se desarrolla.

Pueden asociarse otros síntomas como retardo mental (RM), crisis convulsivas, hiperactividad, distractibilidad, impulsividad, agresividad, rabietas, trastornos del sueño, trastorno obsesivo compulsivo, trastorno del humor.

El perfil de funcionamiento neuropsicológico asociado con el autismo ha sido investigado en un esfuerzo para encontrar la clave del déficit a nivel cerebral. Los individuos con alto funcionamiento fueron evaluados dada su mayor capacidad para la resolución de tests, por lo que la mayor caracterización se basa en esta población. Los estudios realizados han reportado déficit en las actividades motoras complejas, en el lenguaje complejo,

(metáforas, comprensión de textos y producción), memoria compleja y resolución de problemas en situaciones nuevas (Minschew, 1997; Minschew, 1998). La atención, funciones sensoriales, movimientos motores simples, memoria automática, lenguaje simple y las habilidades visoespaciales se encontró que no presentaban déficit alguno. El perfil neuropsicológico fue estudiado en individuos jóvenes con déficit intelectual y autismo con similares resultados (Rapin, 1996).

Como ya se ha dicho, la presentación de los TEA es muy variable. Una importante cantidad de casos no presentan un TA clásico: un individuo totalmente aislado, incapaz de comunicarse coherentemente, incapaz de integrarse en la comunidad. Ya en el año 1940 un pediatra vienés, Hans Asperger, describió un grupo de niños con características autísticas capaces de funcionar en un alto nivel intelectual. Presentaban un lenguaje rico, tono de voz monótono y una rapidez mental muy importante en áreas de su interés. El trabajo del Dr. Asperger no fue leído en los países de lengua inglesa por muchos años. En los años 80 su divulgación determinó una revolución en el tema. Se describe así el síndrome de Asperger en los trastornos autistas moderados con buen nivel intelectual. A partir de ese momento el espectro se ido ampliando sostenidamente.

¿Cuál es el cociente intelectual (CI) de los niños con TEA?

Inicialmente se aceptaba que un 70% de los individuos con autismo presentaban un CI por debajo de 70. Recientes avances en el reconocimiento de la enfermedad, su detección temprana, el diagnóstico de trastornos autistas con alto funcionamiento intelectual y la consecuente intervención temprana en ellos, han sugerido que la asociación con retardo mental es considerablemente más baja.

Se ha observado un incremento en el diagnóstico de TEA en preescolares con CI dentro del rango de la normalidad. Publicaciones recientes como la de Shih-Ning Liaw (UCLA Autism Evaluation Clinic, 1999) sitúan la asociación sintomática con RM en 50%. La variación más acentuada se constata en el grupo de RM moderado, cayendo de 43% a 9%.

¿Qué tienen en común estos cuadros tan diferentes entre sí?

Un grupo de investigadores sugieren que la característica central de todos los cuadros autísticos es el síndrome conocido como “ceguera de la mente” (Mindblindness Theory of Autism, Baron-Cohen 1995).

Para la mayoría de las personas la “lectura de la mente” de otras personas, esto es la capacidad de ponerse en el lugar del otro e interpretar lo que el interlocutor está pensando o sabiendo, es algo natural como hablar o masticar. Rápidamente deducimos qué sabe la otra persona y sabemos que los sentimientos se revelan a través de gestos, expresión facial y tono de voz. Una persona con TEA tiene gran dificultad para interpretar gestos, distintas expresiones faciales, cambios en el tono de voz o en la expresión de la mirada.

Otra característica que ha recibido particular atención en estas personas es el comportamiento denominado “atención conjunta” (*joint attention*) que se refiere al uso del contacto ocular para establecer una interacción social y lograr la atención de otro en un objeto o evento de interés. Esencialmente es un requerimiento no verbal para compartir un interés. El déficit en atención conjunta en las personas con TEA se asocia con el déficit análogo de otros aspectos del lenguaje no verbal, como la incapacidad para señalar cuando solicitan algo durante los primeros años de vida (Baldwin, 1995).

Una investigación reciente (Klin, 2002), ha demostrado que en la interacción con otros individuos, las personas con autismo enfocan la atención en la boca del interlocutor y no en la mirada como lo hacen habitualmente las personas sin autismo.

Las consecuencias más negativas de la falta de atención conjunta y señalamiento es el inicio temprano de una disminución dramática de las interacciones sociales en estos niños.

¿Cómo se puede diagnosticar en forma temprana?

El test CHAT (Checklist for Autism in Toddlers, Baird, 2000), antes mencionado, puede ser aplicado por el pediatra a partir de los 18 meses de edad.

Los siguientes ejemplos son pruebas sencillas que pueden realizarse fácilmente en el consultorio.

Investigar si juega a hacer como si estuviera tomando leche mientras utiliza una taza de juguete, como si el autito de juguete acelerara u otros juegos simbólicos. Observar si utiliza del dedo índice para señalar o pedir algo.

Llamar la atención del niño mientras se señala un objeto que le pueda interesar en la habitación, y observar si el niño mira para ver lo que señalamos.

Llamar la atención del niño, darle una tacita, una jarrita y una cuchara de juguete y preguntarle: “¿puedes preparar una taza de leche?”.

Preguntarle: “¿Dónde está la luz?” observando si el niño señala con el dedo índice.

Un niño de entre 18 y 24 meses de edad que no logra realizar este tipo de pruebas satisfactoriamente tiene una alta probabilidad de presentar un TEA y debe ser evaluado específicamente en profundidad.

Existen otros tests para evaluación: CARS (Children Autism Rating Scale, Schopler, 1988), ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule, Lord, 1999).

Las dificultades en los niños con TEA comienzan en el primer y segundo año de vida, interfiere con las funciones de comunicación y socialización y afecta los procesos básicos de atención y motivación que son la base del aprendizaje.

¿Cuál es la etiología de los TEA?

Si bien la etiología de los TEA no es bien conocida aún, existe un consenso en cuanto al origen orgánico de la patología. Se asocia con patología genética como el síndrome de X frágil, síndrome de Williams, síndrome de Down, con alteraciones anatómicas como tuberoesclerosis, con trastornos metabólicos como la fenilcetonuria e infecciones como la rubéola.

¿Cuál es la prevalencia de los TEA?

Hay quienes plantean un aumento explosivo en el número de personas con autismo, mientras que otros consideran que no es un incremento real, que se debe a mejoras en el diagnóstico en una población ya existente.

La prevalencia planteada para los TEA es variable de acuerdo al estudio referido. Este problema se debe a las dificultades que existen para realizar el diagnóstico.

No existen estudios paraclínicos que determinen si una persona presenta o no un TEA. Los criterios diagnósticos se basan en la descripción de conductas. El término autismo se utiliza de diferentes formas. Desde la consideración del cuadro clásico descrito por Kanner en 1943, hasta el grupo mucho más amplio de los TEA.

Así los primeros estudios epidemiológicos, basados en el criterio restrictivo, consideran una tasa de prevalencia de 4 a 5 en 10.000 niños (Lotter, 1966). Estudios posteriores que se basan en un criterio más amplio, encontraron una prevalencia de 1 en 1.000 (Bryson, 1988), 2 en 1.000 (Wing, 1979). En 2000 el Dr. Baron-Cohen, de la Universidad de Cambridge (Baird, 2000), publica un estudio donde se obtiene una tasa de prevalencia de 3 en 1.000 para el TA y 6 en 1.000 para el TEA lo que daría una prevalencia total de 1 cada 175.

Este estudio, de gran importancia, se basó en una población de 16.235 niños de 18 meses de edad a la que se

aplicó CHAT (Checklist for Autism in Toddlers Baird, 2000)) para identificar TA. Los diagnósticos se realizaron mediante la aplicación de cinco métodos diferentes, a lo largo de 6 años.

Este trabajo sostiene la posibilidad de un aumento real de la incidencia que sobrepasa las postulaciones previas, relacionadas a una mayor sensibilidad diagnóstica y la variación en el criterio diagnóstico.

¿Cómo se explicaría un posible aumento de incidencia de los TEA?

Se manejan diferentes hipótesis que intentan explicar este fenómeno.

Las vacunas se estudian como posible causa en el aumento de la incidencia, desde dos aspectos diferentes. Por un lado se estudia el thimerosal, un conservante que contiene mercurio que ha sido utilizado en algunas vacunas (en julio de 1999 la AAP, American Academy of Pediatrics, publicó un alerta a los pediatras en relación al thimerosal). El thimerosal ha sido utilizado desde 1930 como aditivo en las vacunas por su efectividad en la prevención de contaminación. El thimerosal contiene 46% de mercurio que se asocia a neurotoxicidad en altas dosis. Cuando las vacunas se administran en las dosis recomendadas se puede ver hipersensibilidad, pero no se han reportado otros efectos secundarios. Sin embargo, sobredosis como consecuencia de múltiples vacunaciones puede resultar en toxicidad.

Recientemente una publicación del Pfeiffer Treatment Center (Chicago), "Metallothionein and Autism" (Walsh, Ph.D., Usman, M.D. Tarpey and Kelly), sostiene que muchos de los individuos que presentan TEA padecen disfunción de una proteína, la melationina MT,

que determinaría un trastorno en la eliminación de metales pesados como el mercurio.

Gilbert, 1987 y Wing, 1979 observan el aumento en la prevalencia de trastornos autistas en la primera generación de inmigrantes. La causa no está clara pero podría deberse a posibles infecciones virales durante el embarazo en mujeres provenientes de otras culturas.

Hay estudios que sugieren el origen en un aumento de enfermedades genéticas aún sin identificar.

¿Cuál es el abordaje terapéutico?

Las estrategias de intervención deben ser diseñadas individualmente, de acuerdo al nivel de funcionamiento del individuo, a sus fortalezas y debilidades e integrar todas las áreas en las que presente alteraciones. Se enfatiza el aprendizaje de habilidades comunicacionales, sociales, estimular motivación y disminuir conductas desadaptadas.

Se trabaja en conjunto con la escuela y los padres mediante abordajes estructurados, con método cognitivo conductual, preparando al niño y futuro adulto para integrarse en la comunidad.

El tratamiento farmacológico se utiliza para síntomas asociados, ya que los síntomas característicos del autismo no tienen tratamiento farmacológico específico hasta el momento.

La evolución depende de múltiples factores entre los que se encuentran el inicio temprano del tratamiento, severidad de la sintomatología autista, nivel de organización de la familia.

El pronóstico se relaciona con nivel intelectual del niño, la aparición de lenguaje funcional antes de los 5 años y ausencia de comportamientos estereotipados entre otros.

Dra. Alejandra Severgnini

Psiquiatra de Niños y Adolescentes, ex Residente de la Cátedra de Psiquiatría Pediátrica.
 Coordinadora del Departamento de Trastornos Profundos del Desarrollo del Centro Clínico del Sur
 Directora del Centro Especializado en Reeducación de Salto