



## AUTISMO INFANTIL

María Jesús Vargas Baldares\*

Wendy Navas Orozco\*\*

### RESUMEN

El autismo es un trastorno generalizado del desarrollo caracterizado por una alteración cualitativa de la interacción social. El término autismo fue utilizado por Kanner en 1943 para hacer referencia a un cuadro de inicio temprano con una afectación profunda del funcionamiento y un desinterés por el mundo externo.

El autismo no es una enfermedad, sino más bien un desorden del desarrollo de las funciones del cerebro. Los síntomas de autismo suelen aparecer durante los primeros 3 años de la niñez y continúan a través de toda la vida. Aunque no hay cura, el cuidado apropiado puede promover un desarrollo relativamente normal y reducir los comportamientos no deseables.

El objetivo de esta revisión es definir y abarcar en términos generales datos sobre etiología, clínica, diagnóstico y abordaje de los pacientes dentro del espectro autista. Dirigida a profesionales en salud para realizar una detección e intervención tempranas y mejorar el pronóstico de estos pacientes. Los autistas pueden tener relaciones afectivas y se les puede construir un mundo más acogedor para ellos, para lo cual es necesario saber en qué consiste el autismo, tarea nada fácil.

**Palabras clave:** Trastorno generalizado del desarrollo, trastorno del espectro autista, autismo, definición, etiología, clínica, diagnóstico, manejo

### ABSTRACT

Autism is a pervasive developmental disorder characterized by qualitative impairment in social interaction. Kanner used the term "autism" in 1943 to refer to cases with early onset symptoms, a deep involvement of the performance and an uninterest in the outside world. Autism is not a disease but rather a developmental disorder of brain function. Symptoms of autism usually appear during the first three years of childhood and continue throughout life. Although there is no cure, proper care can promote relatively normal development and reduce undesirable behaviors.

The aim of this review is to define and cover in general etiology, clinical, diagnosis and approach on the autism spectrum disorders. Aimed at health professionals for an early detection and intervention and improved prognosis of these patients. Autistic people can have relationships and we can build a more welcoming world for them, which is necessary to know what is autism, not an easy task.

**Key words:** Pervasive developmental disorder, autism spectrum disorder, autism, definition, etiology, clinic, diagnosis, management

\* Médico general. Servicio de Urgencias. Hospital Nacional Psiquiátrico. CCSS. e-mail: marjvb@yahoo.es

\*\*Médico general. Área de Salud 3 Desamparados. EBAIS Guido 1. CCSS. e-mail: wendyn@costarricense.cr



## INTRODUCCIÓN

Los trastornos del espectro autista (TEA) representan 3 de los trastornos generalizados del desarrollo (TGD) definidos en el Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales, cuarta edición (DSM-IV), e incluyen al trastorno autista (TA), síndrome Asperger (SA) y TGD no especificado (TGD-NE). (1,2,3,4)

El autismo es una forma relativamente rara de psicopatología de la infancia (5). Es un trastorno del desarrollo que conlleva a la aparición de diversas anomalías durante el crecimiento del individuo, como alteración de las interacciones sociales, anomalías de la comunicación verbal y no verbal, actividad imaginativa empobrecida y un repertorio de actividades e intereses característicamente restringidos y repetitivos. (6,7).

El término autismo es muy utilizado en la población general para referirse a niños que parecen “vivir en su propio mundo”, sin embargo las investigaciones realizadas en estos niños indican que son víctimas de una alteración biológica causante de que su mente difiera mucho de la de los individuos sin patología. (8)

## DEFINICIÓN DEL TRASTORNO AUTISTA

Los TEA se definen como una disfunción neurológica crónica con fuerte base genética que desde edades tempranas se manifiesta con una serie de síntomas que se basan en la tríada de Wing: interacción social, comunicación y ausencia de flexibilidad en el razonamiento y comportamiento. (1)

El autismo es un trastorno del desarrollo que persiste a lo largo de toda la vida. Se hace evidente durante los primeros 30 meses de vida y da lugar a diferentes grados de alteración del lenguaje y la comunicación, de las competencias sociales y de la imaginación. Estos individuos también presentan actividades e intereses de carácter repetitivo y estereotipado, movimientos de balanceo y obsesiones insólitas hacia ciertos objetos o eventos. En algunos casos existen individuos que pueden llegar a ser agresivos contra sí mismos y contra los demás. Son pocos los casos de autismo que tienen la capacidad suficiente para vivir con un grado importante de autonomía, la mayoría requiere de gran ayuda durante toda la vida.

Dentro de los TGD se incluyen el TGD-NE, que se refiere a aquellos niños que presentan impedimentos severos y penetrantes en las destrezas sociales recíprocas asociado a déficit en el lenguaje o presencia de comportamientos estereotipados o intereses restringidos o actividades que no cumplen los criterios completos para un TA o un SA. (1,2) El síndrome de Rett y el trastorno desintegrativo de la infancia también están incluidos en el DSM-IV dentro de los TGD, pero no son considerados TEA, pero deben tomarse en cuenta a la hora de realizar el diagnóstico diferencial. (1,2,9)

## ANTECEDENTES HISTÓRICOS

El término autismo fue utilizado por primera en el lenguaje de la psiquiatría por Eugenio Bleuler, en 1911, para describir pacientes con esquizofrenia que presentaban retraimiento o desapego de la realidad, pérdida del sentido



de la realidad y pensamiento esquizofrénico. (4,9,10)

Leo Kanner (1943), un psiquiatra de la Universidad de John Hopkins, fue el primero en describir el autismo como un síndrome, en un pequeño grupo de niños que demostraron una extrema indiferencia hacia los demás. Estos pacientes tenían problemas del contacto afectivo, inflexibilidad conductual y comunicación anormal. A partir de esta descripción, fue reconocido como una entidad diferente de la esquizofrenia. (2,3,4,8,9,10,11) Hans Asperger (1944), un pediatra austriaco que desconocía el trabajo de Kanner, reportó niños con síntomas similares a los pacientes de Kanner, con la excepción de que las habilidades verbales y cognitivas eran mayores. Esta condición la consideró como un trastorno de personalidad y la denominó “psicopatía autista”. (2,4,8,9,12) Asperger murió en 1980 sin que su trabajo fuera reconocido. Un año después de su muerte, Lorna Wing dio crédito por primera vez al síndrome descrito por él y sugirió que esta condición debía ser considerada como una variante del autismo, menos grave, que ocurría en niños con lenguaje y cognición normal. (9) En 1996, Wing propuso el término “trastorno del espectro autista”. (13)

### EPIDEMIOLOGÍA

Los TEA son bastante comunes. En un estudio del 2004, mencionado por Johnson (2007) en *Pediatrics*, revela que 44% de los médicos de atención primaria reportan que al menos 10 niños a su cargo pertenecen a los TEA. Por esto, es muy importante que los médicos de atención primaria reconozcan los signos

tempranos del autismo y así puedan realizar una detección y abordaje oportunos. (2)

Según Johnson (2007), estudios publicados a inicios del nuevo milenio concluyen que la mejor estimación de prevalencia de TEA en Europa y Norteamérica es aproximadamente de 6 por 1000, siendo mucho más frecuente en el sexo masculino, en una proporción 4:1. (2,3,4)

Los casos de autismo han aumentado en los últimos años, lo cual puede ser producto de imprecisiones en el diagnóstico; identificación de niños con desórdenes genéticos no relacionados con TEA, como el síndrome de Down, que tienen criterios que se solapan con los TEA; y por último, el diagnóstico de un miembro de la familia que orienta a que el hermano mayor también lo puede padecer. (2)

### ETIOLOGÍA

Posterior a la descripción realizada por Kanner (1943), muchos especialistas supusieron que los niños autistas decidían separarse “conscientemente” de un mundo hostil, poco estimulante, similar a los esquizofrénicos. Siguiendo esta línea se consideró a la familia como el factor determinantes en el origen del autismo. (10) Con el tiempo esta teoría fue descartada. En la actualidad, posterior a varios estudios se ha determinado que el autismo es una disfunción física del cerebro que provoca discapacidad en el desarrollo. Es un trastorno cerebral complejo que afecta la coordinación, sincronización e integración entre las diferentes áreas cerebrales. Las alteraciones esenciales de estos trastornos se justifican por múltiples anomalías cerebrales, funcionales y/o estructurales. (14)



En el estudio de las causas del autismo se han desarrollado varias teorías, que tratan de explicar el origen del síndrome autista. Ninguna de ellas por sí sola lo ha logrado. En la actualidad se considera que su etiología es multifactorial. A pesar de que los TEA son condiciones del neurodesarrollo con fuertes fundamentos genéticos, su etiología exacta aún es desconocida. (2)

### **ETIOLOGÍA GENÉTICA**

Dentro de los factores genéticos que participan en la etiopatogenia del autismo se han descrito al menos 10 genes que se multiplican e interactúan entre sí mostrando una gran variación fenotípica. (2,3,6)

También se ha señalado la relación causal entre algunos síndromes neurogenéticos y el autismo, como por ejemplo el síndrome del cromosoma X frágil, esclerosis tuberosa, neurofibromatosis, fenilcetonuria, síndrome de alcoholismo fetal, síndrome de Rett, entre otros. (2)

### **ETIOLOGÍA NEUROBIOLÓGICA**

En los últimos años se han ejecutado esfuerzos para esclarecer las bases neurobiológicas de los TEA. En los individuos con TEA se reportan alteraciones del crecimiento cerebral que se originan durante el periodo prenatal y persisten a lo largo de toda la vida. También se ha descrito aumento de la serotonina en niños con TA que altera el funcionamiento cerebral. Otras investigaciones hablan de alteraciones en el cerebelo, específicamente en el número y tamaño de las células de Purkinje, que sugiere un trastorno evolutivo en las relaciones sinápticas. (2)

Estudios de neuroimágenes, con resonancia magnética, evidencian aumento del volumen cerebral, alteraciones en la corteza cerebral y en el sistema límbico. También existen hallazgos inmunológicos que demuestran niveles de inmunoglobulina A bajos y una actividad deficiente del sistema del complemento. (2)

### **ETIOLOGÍA PSICOLÓGICA**

La teoría psicógena (ambiental-emocional) se centra en explicar al autismo desde una postura psicoanalítica. Parte de la idea de un autismo inducido, producto de las primeras relaciones madre-hijo. En este enfoque se da por un hecho que el niño autista, al nacer, es potencialmente normal, y que por pautas defectuosas de crianza por parte de los padres se desarrollan los síntomas. Afortunadamente, esta teoría carece de sustento empírico. (8,10) Las teorías psicológicas más actualizadas y que se han empleado para explicar el problema son:

- Teoría socioafectiva: Descrita por Kanner y luego replanteada por Hobson (1989). Describe que los autistas carecen de los componentes constitucionales necesarios para interactuar emocionalmente con otras personas, y permiten la “configuración de un mundo propio y común” con los demás. Esto trae como consecuencia la ausencia para reconocer los pensamientos y sentimientos propios de los demás, y una severa alteración en la capacidad de abstracción y de sentir y pensar simbólicamente.
- Teoría cognitiva: Descrita por Lesli y Frieth. Las deficiencias cognitivas se



deben a una alteración, responsable de que los niños puedan desarrollar el juego simulado y que puedan atribuir estados mentales con contenido a otros (metarepresentacional).

- Teoría cognitivo-afectiva: Las dificultades sociales y de comunicación tienen origen en un déficit afectivo primario, que se halla estrechamente relacionado a un déficit cognitivo. Según Mundy (1986), esto explica las dificultades en la apreciación de los estados mentales y emocionales de los otros.

El autismo aparece en estrecha asociación con otros trastornos clínicos y médicos, como rubéola materna, anomalías cromosómicas, lesiones cerebrales precoces y crisis convulsivas infantiles, entre otros. Los trabajos de epidemiología y de neuropsicología han demostrado la estrecha correlación del autismo con el retraso mental, en clara relación, a su vez con disfunciones fisiológicas. Todos estos datos encajan con la hipótesis de un autismo causado por una anomalía cerebral definida. (8)

## FACTORES AMBIENTALES

Los TEA son considerados principalmente de origen genético, sin embargo los factores ambientales pueden modular su expresión fenotípica. La edad avanzada de los padres ha mostrado asociación con este trastorno, posiblemente debido a mutaciones de novo espontáneas o a la impronta genética. Los factores ambientales externos pueden actuar como teratógenos del sistema nervioso central en los inicios de la vida gestacional. (2)

- Periodoprenatal: Los factores ambientales teratógenos (ejemplo: talidomida o ácido valproico, enfermedades maternas como rubéola) tienen gran posibilidad de jugar un rol en el desarrollo del cerebro fetal a través de los factores maternos.
- Periodo perinatal: Se han investigado los efectos que podría tener el peso al nacer, la duración de la gestación, y las complicaciones durante el parto, como riesgo para padecer autismo, sin embargo los hallazgos no son consistentes.
- Periodo postnatal: Se han propuesto posibilidades etiológicas que ocurren luego del nacimiento, en particular la vacuna sarampión-rubéola-papera (SRP) y las vacunas que contienen mercurio. El Instituto de Medicina de los Estados Unidos en el 2001, posterior a una revisión epidemiológica concluyó que no existe evidencia de asociación causal entre la vacuna SRP y el autismo. Así como tampoco para el caso del aumento en la concentración de mercurio. A pesar de esta evidencia, los padres de niños con autismo, en un 54%, creen que el trastorno fue causado por las vacunas.

## MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Los padres son los primeros en detectar los síntomas, los cuales inician entre los 18 meses y los 2 años de edad. Un grave déficit de las habilidades sociales y patrones restringidos, repetitivos y estereotipados del comportamiento, intereses y actividades son las principales características de todos los TEA, mientras que el retraso significativo en el lenguaje es característico sólo del TA y del TGD-NE. (2,3)



Los criterios diagnósticos según el DSM-IV se describen en la tabla 1. (1)

No existen signos o síntomas patognomónicos para el autismo, no obstante, algunos de los déficits sociales tempranos parecen ser alertas para su diagnóstico. Los déficits sociales ocurren de forma temprana y pueden ser específicos, pero también pueden ser sutiles y difícilmente reconocidos por los padres. (2)

El SA puede pasar desapercibido hasta que el niño ingresa a la edad escolar, cuando los maestros notan dificultades en la interacción con sus pares. (2)

Aproximadamente 20%, de los casos con TEA, presentan los síntomas de autismo tras un periodo de desarrollo normal que dura entre 12 y 24 meses. Luego se produce una regresión cognitiva que afecta en primer lugar el lenguaje. Esta regresión puede darse de forma gradual o súbita. Este curso clínico característico del autismo funciona como un llamado de atención para el médico quien debe considerar su diagnóstico y abordarlo adecuadamente. (2,3,6)

### DÉFICIT DE LAS HABILIDADES SOCIALES

Los déficits sociales aparecen en los primeros 2 años de vida, y a menudo pasan desapercibidos por los padres. Estos niños con frecuencia no buscan conexión con los demás, se sienten satisfechos estando solos, ignoran la suplica de atención por parte de sus padres, y rara vez realizan contacto visual o intentan obtener atención de los otros con gestos o vocalizaciones. (2)

**Tabla 1. Criterios diagnósticos de autismo**

1. **Un total de 6 (o más) ítems de 1, 2 y 3., con por lo menos 2 de 1, y uno de 2 y de 3:**
  - Alteración cualitativa de la interacción social manifestada al menos por 2 de los siguientes:
    - Importante alteración del uso de múltiples comportamientos no verbales (contacto ocular, expresión facial, posturas corporales y gestos reguladores de la interacción social)
    - Incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros adecuadas al nivel del desarrollo
    - Ausencia de la tendencia espontánea para compartir con otras personas disfrutes, intereses y objetivos
    - Falta de reciprocidad social o emocional
  - Alteración cualitativa de la comunicación manifestada al menos por 2 de los siguientes:
    - Retraso o ausencia total del desarrollo del lenguaje oral (sin intentos para compensarlo mediante modos alternativos de comunicación)
    - En sujetos con un habla adecuada, alteración importante de la capacidad para iniciar o mantener una conversación con otros
    - Utilización estereotipada y repetitiva del lenguaje o lenguaje idiosincrásico
    - Ausencia del juego realista espontáneo, variado, o de juego imitativo social propio del nivel del desarrollo
  - Patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos, repetitivos y estereotipados, manifestados por los menos mediante 1 de los siguientes:
    - Preocupación absorbente por uno o más patrones estereotipados y restrictivos de interés que resulta anormal, en intensidad u objetivo
    - Adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales
    - Manierismos motores estereotipados y repetitivos
    - Preocupación persistente por partes de objetos
2. **Retraso o funcionamiento anormal en por lo menos 1 de las siguientes áreas, antes de los 3 años de edad: 1) Interacción social, 2) lenguaje utilizado en la comunicación social o 3) Juego simbólico o imaginativo**
3. **El trastorno no se explica mejor por la presencia de un trastorno de Rett o de un trastorno desintegrativo infantil**

El déficit en la atención conjunta parece ser la característica más distinguida de los niños más pequeños con este trastorno. La atención conjunta se define como un comportamiento espontáneo que ocurre cuando el niño disfruta compartiendo un objeto (o evento) con otra persona mirando hacia atrás y hacia delante entre los dos. El desarrollo de otras habilidades, el desarrollo de la atención conjunta es paso a paso y ocurre en las etapas iniciales del desarrollo, en los primeros meses de la vida. (2,8)

La escucha, en estos niños, parece ser “selectiva”, ya que pueden oír y poner atención



a sonidos del ambiente pero no a las voces humanas. No tiene la habilidad adecuada de desarrollar relaciones apropiadas con sus pares, de acuerdo a edad y capacidad de lenguaje. Tienen pocos o ningún amigo, y cuando lo tienen la relación puede evolucionar sólo en torno a sus propios intereses especiales. Tienen dificultad para entender la perspectiva de los demás según la teoría de la mente, la cual se define como la conciencia de que los pensamientos y emociones de los otros son independientes de los propios, así como también la capacidad que nos permite inferir estados de ánimo o de la mente según el comportamiento externo de los otros. (2,8)

### **DÉFICIT DE COMUNICACIÓN**

Los niños que son diagnosticados tardíamente con TA o TGD-NE en general presentan retraso en el habla. La falta de lenguaje verbal se considera como un sello característico del autismo, especialmente si se acompaña de ausencia del deseo de comunicarse y de esfuerzos compensatorios no verbales para ello, como gestos. En algunos casos puede existir algo de lenguaje, el cual no es fluido y puede ser como un guión o estereotipado (ecolalia). (2)

Los niños con autismo no son capaces de combinar palabras para decir frases u oraciones que transmitan un verdadero significado. Estas alteraciones del lenguaje generalmente presentan déficits tempranos del habla que si son detectados a tiempo pueden facilitar el diagnóstico temprano. (2,6) Dentro de los signos de anomalías en el lenguaje se describen:

- Falta de una mirada apropiada
- Falta de expresiones cálidas y de disfrute con la mirada
- Falta de alternancia de vaivén entre el padre y el niño
- Falta de reconocimiento de la voz de la madre
- Hacer caso omiso a las vocalizaciones
- Retraso del inicio del balbuceo
- Reducción o ausencia del uso de gestos pre-verbales
- Falta de expresiones tales como “oh oh”
- Falta de interés o de respuesta a cualquier enunciado neutral

### **SÍNDROME DE ASPERGER**

En el caso de los niños con SA las anomalías en el lenguaje son leves, por lo que con frecuencia se atrasa el diagnóstico hasta la edad pre-escolar o escolar temprana, cuando sus incapacidades para hacer amigos comienzan a ser una preocupación. Los niños con SA son bastante verbales acerca de un determinado tema de interés, pero son incapaces de expresar sentimientos sencillos o reconocer los sentimientos y puntos de vista de los demás. (2)

Estos niños tienen un gran déficit en el uso social del lenguaje. Tienen dificultad para iniciar una conversación, elegir un tema a discutir, en la interpretación y uso del lenguaje corporal durante la conversación, la capacidad de terminar una conversación, entre otros. Su lenguaje puede parecer raro, egocéntrico sin escucha a respuesta resultando en un monólogo monótono. Los niños con SA presentan un compromiso importante en la habilidad del razonamiento de lo abstracto, interpretar y entender metáforas, bromas, ironía, mentiras, gestos, expresiones faciales, etc. (2)



## **HABILIDADES DE JUEGO**

La ausencia o retraso significativo en la destreza para realizar juegos de simulación asociado a la presencia de un juego persistente sensorio-motor (morder, girar, golpear, manipular) y/o rituales son característicos de los TEA. El juego de estos niños a menudo es repetitivo y carece de creatividad e imitación. Los niños con TEA con frecuencia se contentan con jugar solos durante horas, requiriendo poca atención y supervisión. En el caso de los juegos de persecución estos individuos disfrutaban más el aspecto sensorio-motor que el aspecto social. Esto debido a que tienen problemas para interactuar en grupos y cooperar con las reglas sociales de juegos más sofisticados. Por lo anterior, en muchas ocasiones son ignorados, victimizados con burlas y acosados por sus compañeros. (2,8)

## **PATRONES DE CONDUCTA, INTERESES Y ACTIVIDADES ESTEREOTIPADOS, RESTRINGIDOS Y REPETITIVOS**

Los niños con TEA pueden exhibir comportamientos atípicos como manierismos, apego inusual a ciertos objetos, obsesiones, compulsiones, conductas autolesivas y estereotipias. La mayoría de estas conductas son inofensivas, pero a veces se pueden tornar problemáticas ya que evitan que el niño realice alguna tarea o aprenda nuevas habilidades. Hay que recordar que las estereotipias y/o movimientos o conductas anormales no son específicas de TEA, éstas también se puede presentar en casos de retraso mental profundo y/o graves déficits sensoriales. Estas alteraciones, en el caso de los TEA, se manifiestan por lo general después de los 3 años de edad. (2)

La perseverancia o continuación de un discurso o juego a un grado excepcional o más allá de un punto deseado, es común en los niños con TEA. Es común que estos niños protesten enérgicamente cuando se ven obligados a realizar alguna transición en una actividad o tema de interés. Estas protestas rápidamente pueden escalar a rabietas severas y prolongadas que pueden llegar a la agresión o conductas autolesivas. Las conductas autolesivas pueden ser precipitadas por la frustración durante intentos fallidos de comunicación, transiciones, ansiedad de un nuevo ambiente, fatiga, aburrimiento, trasgresiones del sueño o dolor. La presencia de conductas autolesivas, agresión y otros comportamientos extremos puede impedir que el niño participe en actividades integradas de la comunicación con sus pares y causa estrés importante en la familia. (2)

## **DIAGNÓSTICO: Vigilancia y tamizaje**

En el abordaje de los TEA, es fundamental ejecutar un diagnóstico adecuado y temprano debido a las implicaciones que esto tiene en el pronóstico, en la utilización y planeación de los servicios médicos y educativos, así como la elección de programas de intervención y consejo genético. (4,9)

En la actualidad no existe ningún “marcador biológico” del autismo. Sin embargo, cada vez más se va profundizando en el estudio de los rasgos conductuales que son específicos del autismo y que se pueden observar a los pocos meses de edad. Lo anterior, facilita la posibilidad de realizar el diagnóstico en niños menores de 24 meses por un profesional experto. Las alteraciones en el área social



y comunicativa son esenciales para llevar a cabo una detección precoz del trastorno. (4)

Existen diversos factores que atrasan la atención y detección de estos niños. Entre estos motivos se encuentran: (9)

- Co-existencia con retraso mental, déficit de atención, tics, entre otros
- Clasificaciones de DSM-IV y CIE-10 no enfatizan lo suficiente el cambio en la expresión de síntomas a lo largo del desarrollo, describen los criterios que se presentan a los 4-5 años de edad
- Variabilidad clínica existente de un caso a otro, en cuanto a lenguaje, coeficiente intelectual y ajuste psicosocial
- Falta de especificada de algunos síntomas
- Dificultad para evaluar el lenguaje y la socialización en niños pre-escolares que están en proceso de adquisición de estas habilidades
- Dificultades para entrevistar niños en etapas tempranas del desarrollo
- Escaso conocimiento sobre los síntomas del autismo por parte de los educadores, médicos generales y psicólogos

La vigilancia del desarrollo del niño debe realizarse de forma preventiva en cada visita de control durante la infancia. En este proceso de detección se debe recabar y atender las preocupaciones de los padres, obtener información acerca del historial del desarrollo del niño. Es esencial identificar los factores de riesgo (como antecedentes familiares de TEA) y factores protectores para el autismo, y documentar todo el proceso y los hallazgos encontrados. Las diversas

investigaciones, descritas por Muñoz –Yunta (2006), han revelado que los padres tienen preocupaciones válidas acerca del desarrollo de sus hijos, aunque siempre es necesario ejecutar una cuidadosa interpretación de estas preocupaciones, dentro de las cuales se describen las principales en la tabla 3. (4) Es importante recordar que la falta de preocupación de los padres no significa que el desarrollo del niño es típico y adecuado. Por todo esto, es necesario utilizar una estrategia sistemática de vigilancia en todos los niños. (2,4)

En el caso de que existan múltiples factores de riesgo o el screening (tamizaje) resultó positivo para TEA se debe proveer a los padres de educación sobre el trastorno y su manejo, y el niño debe ser referido a un centro de educación especial y realizar una evaluación audiológica en caso necesario. Dentro de la exhaustiva evaluación del niño con sospecha de TEA se deben realizar varios elementos para determinar el nivel de funcionamiento del niño y realizar un diagnóstico adecuado: (2)

- Historia de salud, desarrollo y conductual del niño
- Exploración física completa
- Evaluación psicométrica y/o del desarrollo
- Determinación de la presencia de criterios diagnósticos del DSM-IV-TR
- Asesoramiento y educación a padres
- Laboratorios y pruebas de gabinete complementarias para determinar una probable cause o una condición co-existente



**Tabla 2. Preocupaciones expresadas por los padres antes de los 24 meses**

| Área          | Manifestaciones observadas por los padres   |
|---------------|---|
| Comunicación  | No responde a su nombre<br>No puede expresar lo que desea<br>Retraso del lenguaje<br>Ha dejado de usar palabras que decía<br>No va hacia donde se le señala<br>No sigue las instrucciones orales<br>A veces parece sordo<br>Unas veces pare oír y otras no<br>No señala con el dedo<br>No mueve la mano para indicar despedida    |
| Socialización | No sonríe socialmente<br>No tiene contacto ocular<br>Parece preferir estar solo<br>Coge las cosas por sí solo<br>Está en su propio mundo<br>No sintoniza con os padres<br>No se interesa por otros niños  |
| Conducta      | Tiene muchas rabietas<br>Es hiperactivo<br>No cooperativo<br>Oposicionista<br>No sabe como utilizar los juguetes<br>Apego inusual a ciertos juguetes u objetos<br>Tiende a alinear objetos<br>Repite las cosas una y otra vez<br>Es muy sensible a ciertos sonidos o texturas<br>Tiene movimientos anormales<br>Anda de puntillas |

Para un diagnóstico y evaluación adecuados debe incluirse información de múltiples fuentes, ya que el desempeño del niño puede variar de un ambiente a otro y entre los diferentes cuidadores.

**CURSO Y PRONÓSTICO**

Los TEA, como otros trastornos del neurodesarrollo, no son curables, y por ello requieren de un manejo crónico. Aunque las secuelas son variables y las características específicas del comportamiento varían con el tiempo, la mayoría de los casos de TEA permanecen dentro del espectro autista

hasta la adultez, y sin tener en cuenta su funcionamiento intelectual, continúan experimentando problemas para vivir de forma independiente, conseguir trabajo, en las relaciones sociales e interpersonales y de salud mental. (15)

El pronóstico en estos casos, va a depender de muchos factores y usualmente no se puede predecir durante la primera infancia. Un peor pronóstico se asocia a falta de atención conjunta, ausencia de un discurso funcional, retardo mental, convulsiones, comorbilidades médicas o psiquiátricas y síntomas severos de autismo, especialmente aquellos asociados a indiferencia. Los factores asociados a un mejor pronóstico incluyen la temprana identificación del trastorno resultando en una temprana incorporación en programas de intervención y de educación especial. (2)

Las secuelas en los adultos parecen relacionarse mejor con el nivel cognitivo-adaptativo que la severidad de los síntomas autistas. Se ha observado que las personas con una inteligencia y funcionamiento adaptativo normales y con síntomas autistas leves generalmente tienen un mejor pronóstico. Aquellos con retardo mental o discapacidad intelectual y síntomas severos de autismo tienen un peor pronóstico, en comparación con los que tienen habilidades cognitivas-adaptativas normales y síntomas severos de autismo que presentan un mejor pronóstico. Se cree que los casos de SA tienen un mejor pronóstico que aquellos con otros TEA, ya que el SA por definición tienen una inteligencia normal. (2)



## MANEJO

El objetivo principal del tratamiento de TEA, es minimizar las características principales y los déficits asociados, y así obtener una mejor calidad de vida con la mayor independencia factible. Dentro del objetivo del manejo de estos pacientes, es aliviar el estrés que este trastorno les provoca a los familiares y/o cuidadores. (15)

### INTERVENCIÓN TEMPRANA

El paso siguiente al diagnóstico será la planificación y aplicación de un programa de intervención, el cual debe ser individualizado y diseñado de acuerdo con las necesidades, habilidades y dificultades de cada niño. (4)

### CONSEJO GENÉTICO

El consejo genético es importante por el riesgo de recurrencia en hermanos, aún cuando la evaluación de la etiología sea negativa, esto debido a que la historia positiva de síntomas de TEA en hermanos aumenta el riesgo de padecerlo, aproximadamente 10 veces más.

### INTERVENCIONES EDUCATIVAS

Las estrategias conductuales y terapias de habilitación son las piedras angulares del manejo de los TEA. Estas intervenciones dirigen la comunicación, las destrezas sociales, las habilidades para la vida diaria, el arte del juego y el ocio, los logros académicos y reduce los comportamientos maladaptativos. (15)

A partir de la década de 1970 diversos psicólogos han coincidido en que las técnicas de modificación conductual son una poderosa herramienta para enseñar habilidades

escolares y de vida cotidiana a los niños autistas y que han ayudado a las familias en su trato con estos niños. (8,10)

Educación se define como promoción de la adquisición de destrezas y conocimientos para que el niño pueda lograr su independencia y responsabilidad personal. La educación abarca tanto el aprendizaje académico como la capacidad de adaptación a la sociedad, incluyendo las habilidades sociales, de comunicación. (15)

Dentro de la educación para estos niños, se encuentran las técnicas de modificación conductual que tienen como objetivo disminuir o erradicar si es posible, las conductas erráticas que presentan estos niños, considerando la relación con el medio y los estímulos externos a los cuales se enfrenta día con día. Con este tipo de tratamiento se han observado mejorías duraderas. (10)

Debido al significativo deterioro que presentan los autistas en el habla y el lenguaje, también se les ofrece terapias dirigidas a estos problemas, obteniendo resultados acertados, ya que se ha descrito que la mayoría de estos niños pueden desarrollar un discurso útil de acuerdo a la edad cronológica. (15)

Los déficits en las destrezas sociales son los más característicos dentro de los TEA, por lo que es importante abordarlos durante el tratamiento por medio de diferentes estrategias conductuales que enseñan pericias sociales. Dentro de estas terapias se les da entrenamiento en lo referente a la atención conjunta, debido a que el obtener esta



habilidad predice el desarrollo del lenguaje social. Incluido en este rubro, se encuentra la participación de la familia que puede colaborar y facilitar tanto la atención conjunta como otras pericias de la interacción social a través de las actividades diarias del niño. (15)

En el caso de la terapia ocupacional, que también juega un papel trascendental en el manejo de estos niños, se promueve el desarrollo del cuidado personal y logros académicos. (15)

### PARTICIPACIÓN DE LA FAMILIA

Luego de varios estudios y ensayos terapéuticos, los terapeutas se percataron de la trascendencia que tiene la aportación de los familiares del niño como parte del abordaje, para una mejor respuesta al tratamiento. Se llegó a esta conclusión debido a que la familia, principalmente los padres, son los responsables en gran parte del tiempo, del cuidado y educación del niño autista, además que la mayoría de los casos inician la adquisición de las habilidades sociales en el hogar por medio de la interacción con los otros miembros de la familia en el día a día. (10)

### MANEJO MÉDICO Y FARMACOLÓGICO

Otro elemento fundamental del abordaje de los pacientes con TEA es el manejo médico, el cual colabora en la mejoría de la calidad de vida de estos niños. El manejo médico abarca tanto el control de rutina y el tratamiento de enfermedades agudas, como el manejo de otros trastornos mentales que acompañan al trastorno y otros problemas no médicos. (15)

Los niños con TEA deben tener el mismo control de salud que cualquier otro niño y los mismos

beneficios de las actividades de promoción de la salud, incluyendo las inmunizaciones. Igualmente, también requieren de la atención de los inconvenientes que se presenten relacionados con las condiciones etiológicas de fondo, como los síndromes neurogenéticos, epilepsia, entre otros. (15)

Para el adecuado y efectivo cuidado médico de estos niños es indispensable una historia clínica completa, exploración física y pruebas complementarias necesarias. También es importante tomar el cuenta el contexto del paciente para el correcto tratamiento: (15)

- *Problemas gastrointestinales:* No es clara la relación existente entre estos síntomas y los TEA. Sin embargo, siempre que se hallen presentes es razonable realizar una endoscopia para evaluar el tracto gastrointestinal.
- *Trastornos del sueño:* Son muy frecuentes en niños y adolescentes con TEA, lo cual afecta tanto al paciente como a la familia. Cuando es posible identificar una etiología clara, el manejo es orientado hacia la causa. Cuando no hay una causa médica identificable, se recurre a las intervenciones conductuales. Cuando las medidas conductuales no dan resultado, es posible utilizar fármacos hipnóticos como benzodiacepinas, antihistamínicos, etc., para el tratamiento del insomnio.
- *Comportamientos desafiantes:* En los niños y adolescentes autistas es común la presencia de conductas problemáticas que pueden llegar a conductas agresivas y autolesivas. En algunos casos, la causa



de estos comportamientos puede ser los factores médicos, y el reconocimiento y tratamiento de estas condiciones médicas puede eliminar la necesidad de utilizar psicofármacos. También es primordial considerar los factores ambientales que pueden precipitar estas actuaciones.

- *Psicofarmacología:* El empleo de psicofármacos se debe considerar en aquellos casos que se han agotado las medidas conductuales, modificación de los factores ambientales y tratamiento de las posibles causas médicas, o en los cuales haya comorbilidad con otros trastornos psiquiátricos. Actualmente no hay suficiente literatura para establecer un consenso en el manejo farmacológico de los TEA. Estudios realizados en Estados Unidos, descritos por Myers (2007), sugieren que los inhibidores selectivos de la recaptura de serotonina (ISRS), los antipsicóticos atípicos, estimulantes y los agonistas alfa-2-adrenérgicos son los más comúnmente prescritos para niños con TEA. Se debe recordar, que a la hora de prescribir un medicamento, es fundamental tener conocimiento de las indicaciones, contraindicaciones, efectos adversos, interacciones medicamentosas y si es necesario la monitorización de niveles sanguíneos periódicos.
- *Medicina complementaria y alternativa:* Muchas familias con niños autistas acuden al tratamiento con medicina alternativa. Por ello, es importante que los profesionales en salud aprendan como evaluar la evidencia disponible que apoye

o descarte el uso de estas intervenciones, y proporcionar esta información a la familia, para que reconozcan cuales terapias tienen sustento científico y cuales son inefectivas y pueden producir un daño físico, emocional y económico tanto para el niño como su familia.

### SOPORTE FAMILIAR

El abordaje y manejo de los TEA no sólo deben ir enfocados al niño, sino también a la familia del paciente. Hay que recordar que los padres juegan un papel muy importante en la efectividad del tratamiento, además que los familiares de un niño con TEA experimentan más estrés y depresión que la población general. El apoyo para la familia y asegurar su salud física y emocional es extremadamente importante para el manejo de los TEA. (15)

Los médicos y otros profesionales en salud pueden proveer apoyo a los padres por medio de educación sobre el autismo, dando una guía anticipatoria, entrenamiento para el adecuado manejo del paciente, asistiéndolos en la obtención de recursos informativos, dando apoyo emocional por medio de las estrategias tradicionales como la escucha empática y abogando por las necesidades del niño y sus hermanos. (15)



## CONCLUSIÓN

Con la reciente conciencia pública sobre las enfermedades, los padres son más propensos a plantearse una preocupación sobre el autismo. Después de múltiples estudios se ha llegado al consenso de que la etiología del autismo es multifactorial donde juegan un papel, la variedad genética y los factores ambientales.

El autismo es un trastorno difícil de abordar por cualquier profesional de la salud, al desconocer su origen y la forma en que se puede prevenir y manejar.

El médico tiene el importante papel de realizar la temprana identificación de los niños con autismo por lo que debe ejecutar una conducta de vigilancia con cada niño que llega a control y en cualquier otro momento cuando los padres expongan una inquietud acerca de un posible caso de autismo.

El autismo es una condición crónica que requiere intervenciones médicas y no médicas, siendo común la coexistencia con otros problemas psiquiátricos. Incluido en el abordaje del autismo, es esencial el rol que tienen los familiares en su evolución.

Es importante recordar que el manejo de estos pacientes también debe involucrar a la familia, por el grado de estrés mental que ésta presenta.

No existen 2 niños con autismo exactamente iguales, cada uno tendrá su propia constelación de síntomas, lo que conlleva a desafíos en el diagnóstico y abordaje de estos pacientes.





## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Asociación Americana de Psiquiatría. DSM-IV-TR. Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. 1ª Edición. Barcelona, España; 2002
2. Johnson CP, Myer SM. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2007; 120(5): 1183-1215
3. Martos-Pérez J. Autismo, neurodesarrollo y detección temprana. *Rev Neurol* 2006; 42(2): S99-S101
4. Muñoz-Yunta JA, Palau M, Salvadó B, et al. Autismo: Identificación e intervención temprana. *Acta Neurol Colomb* 2006; 22(2): 97-105
5. Schreibman I, Mill J. Autismo infantil en: Ollendick TH, Hersen M. *Psicopatología infantil*. Barcelona, España: Ediciones Martínez Roca; 1986
6. Benítez Burraco A, Autismo y lenguaje: Aspectos moleculares. *Rev Neurol* 2008; 46(1): 40-48
7. Muñoz-Yunta JA. Guía médica y neuropsicológica del autismo. Barcelona, España: Fundación Autisme Mas Casadevall; 2005
8. Frith U. El autismo. Autismo: Hacia una explicación del enigma. 2ª Edición. Madrid, España: Editorial Alianza; 2009
9. Albores Gallo L, Hernández Guzmán L, Díaz Pichardo JA, et al. Dificultades en la evaluación y diagnóstico del autismo. Una discusión. *Salud Mental* 2008; 31: 37-44
10. Bautista Mercado E, Sifuentes Romero N, Jiménez Santa Cruz B, et al. Padres de familia y su inclusión en la evaluación y tratamiento conductual del autismo. *Revista Intercontinental de Psicología y Educación* 2008; 10(1): 49-62
11. Kanner I. Autistic disturbance of affective contact. *Nerv Child* 1943; 2: 217-250
12. Folstein S, Rosen-Sheidley B. Genetics of autism: Complex A etiology for a heterogeneous disorder. *Nat Rev Genet* 2001; 2: 943-955
13. Cortés M, Contreras M. Diagnóstico precoz de los trastornos del espectro autista en edad temprana (18-36 meses). *Arch Argent Pediatr* 2007; 105(5): 418-426
14. Wing I. The definition and prevalence of autism: A review. *European child and adolescent psychiatry* 1993; 2: 61-74
15. Myers SM, Johnson CP. Management of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2007; 120(5): 1162-1182