

## NEUROPSIQUIATRÍA

# TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

Carol Cristina Arce Arias • Licenciada en Educación Especial. Posgrado en Trastornos del Espectro Autista. Terapeuta en Autismo. Ministerio de Educación Pública de Costa Rica. Dirección Regional de Heredia. E-mail: carolarcearias@gmail.com

Lucrecia Alexandra Mora Hernández • Médico General. Terapeuta Ocupacional. Postgrado en Terapia Neural. E-mail: dra.lucreciamora@gmail.com

Gustavo Adolfo Mora Hernández • Residente de Medicina Interna. Hospital México CCSS. UCR. E-mail: drgustavomora@gmail.com.

## SUMMARY

Autism Spectrum disorders include autistic disorder, pervasive developmental disorder not otherwise specified and Asperger syndrome. They are characterized by problems of socialization, communication and behavior, as well as having different ways of learning, paying attention, or reacting to things. It appears in infancy and early intervention programs intensive and sustained special education in addition to behavioral therapies in early stages of life is necessary because it can improve the development of these children. With treatment deficits are

reduced and the relative impact is minimized, improving the quality of life and functional independence. Treatment should be tailored to the needs of the child.

## INTRODUCCIÓN

Todas las personas con Trastornos del Espectro Autista son diferentes, no están caracterizadas por los rasgos de estos trastornos, sino que se caracterizan por el entorno en el que viven, las experiencias que tienen en sus vidas y los modelos educativos a los que estén sujetos<sup>3</sup>. En la actualidad,

el paradigma inclusivo propone construir una sociedad que valore la diversidad, poniendo énfasis en la modificación del entorno para facilitar la inclusión de las personas con necesidades de apoyo. Uno de los grupos que conforma la diversidad humana son las personas con discapacidad y dentro de ellas, las personas con autismo<sup>7</sup>. Aunque en los manuales de clasificación diagnóstica de los trastornos mentales vigentes (DSMIV y CIE-10) se introduce el diagnóstico de síndrome de Asperger, como una clasificación específica e independiente dentro de los trastornos generalizados

Recibido: 16 de Agosto del 2016.

Revisado: 28 de Agosto del 2016.

Aceptado: 08 de Octubre del 2016.

del desarrollo, en la actualidad se mantienen discusiones teóricas que intentan determinar si el síndrome de Asperger debe considerarse o no como un diagnóstico diferente del trastorno de espectro autista<sup>9</sup>.

## GENERALIDADES

El autismo no es una enfermedad única y sí un trastorno de desarrollo complejo, que se define desde el punto de vista del comportamiento con etiologías múltiples y grados variados de gravedad. A pesar de todos los avances en la neurociencia y de los métodos genéticos, no se ha podido establecer todavía un modelo que explique la etiología y fisiopatología de los TEA, aunque se presupone una base genética y factores epigenéticos y ambientales<sup>6,12</sup>. Desde el inicio del estudio del autismo en 1943 y 1944, equipos de especialistas, conscientes de que afrontaban uno de los trastornos más graves de la neuropsiquiatría infantil, han venido aplicando todos los medios terapéuticos vigentes en cada época. Se podría decir que, en la búsqueda de una cura que todavía no ha llegado, se ha probado una gran diversidad de tratamientos. La falta de un tratamiento curativo ha creado un interés entusiasta por avanzar y descubrir métodos eficaces de intervención. Desde un punto

de vista social, cabe señalar que algunas personas con trastorno de Asperger valoran su condición como una variante aceptable de la normalidad y no consideran, por tanto, que deban recibir tratamiento. Sin embargo, la mayoría de las personas con TEA y/o sus representantes legales demandan tratamientos y medios que disminuyan sus dificultades interpersonales, potencien su desarrollo y faciliten sus aspiraciones vitales<sup>5</sup>.

## HISTORIA Y EPIDEMIOLOGÍA

Las primeras descripciones, consolidadas como relevantes, sobre lo que actualmente denominamos trastornos del espectro autista (TEA) corresponden a las publicaciones de Leo Kanner (1943) y Hans Asperger (pediatra vienés, era 12 años más joven que Kanner) (1944). Quizás la primera referencia escrita conocida corresponde al siglo XVI por Johannes Mathesius (1504-1565), cronista del monje alemán Martin Lutero (1483-1546), que relató la historia de un muchacho de 12 años severamente autista. La incorporación del término autismo al significado actual se debe a Leo Kanner, tras la aparición en 1943 del que se puede distinguir como el artículo fundacional del autismo actual:

“Autistic disturbances of affective contact”. A Kanner se debe la publicación del primer libro sobre la materia (“Child Psychiatry”). Hans Asperger en 1944, publicó observaciones muy similares a las de Kanner. Sin embargo el hecho de estar escritas en alemán limitó en gran medida su difusión. Quizás los dos aspectos que más impresionan de las aportaciones de Asperger son, por una parte, la extrema precisión y minuciosidad de sus publicaciones y, por otro lado, la esmerada comprensión hacia los niños diagnosticados de psicopatía autística. No sorprende que se haya especulado que la personalidad del propio Hans Asperger compartiera algunas características propias del síndrome por él descrito<sup>1</sup>. En los años 60, la prevalencia de autismo, según la descripción clínica de Kanner, era de 4 a 5 por 10.000 niños. En los trabajos epidemiológicos realizados en los años 80 esta cifra ascendió a 7 en 10.000 con una proporción de 4 varones por 1 niña sin importar etnia o raza y puede presentarse desde el nacimiento hasta en los primeros tres años de vida donde la edad media de diagnóstico de cinco años (es decir, aproximadamente tres años después de la aparición de las primeras sospechas)<sup>10,4,17</sup>. Algunos autores destacan en la actualidad un importante aumento de esta patología: 10/10.000

niños. Recientes publicaciones mencionan un aumento de la prevalencia de hasta 17 autistas por 10.000 niños<sup>10</sup>.

## CLÍNICA Y DIAGNÓSTICO

Los niños autistas no tienen signos o estigmas físicos que anuncien el trastorno. Muchos son, incluso, muy bellos, y no se diferencian de otros niños<sup>8</sup>. Clínicamente se caracterizan por alteraciones en la reciprocidad de la interacción social, alteraciones y deficiencias en la comunicación y lenguaje y repertorio conductual restringido, rígido y estereotipado<sup>10</sup>. El Síndrome de Asperger es un trastorno generalizado del desarrollo incluido normalmente entre los trastornos del espectro autista que suele homologarse al autismo de alto funcionamiento<sup>13</sup>. Comparte con el autismo clásico las alteraciones cualitativas en la interacción social y los repertorios restringidos y repetitivos, pero no se asocia a déficit intelectual. Estos pacientes adquieren un lenguaje fluido, aun cuando siempre aparecen alteraciones variadas en la pragmática<sup>9</sup>. En Asperger el cociente intelectual es mayor de 70, el lenguaje se desarrolla normalmente y la dificultad de retraso social es menos grave<sup>20</sup>. Se caracteriza por marcada alteración social, dificultades en comunicación,

déficit en capacidad de juego y un rango de comportamiento e intereses repetitivos, sin un retardo significativo en el lenguaje ni cognitivo. Los individuos con Asperger se encuentran aislados socialmente, el acercamiento a las otras personas es inapropiado por sus actividades excéntricas. Presentan dificultades para guardar secretos, entender metáforas, ironías y humor, no establecen adecuado contacto visual, quieren guiar la conversación, pero tienen una conversación unilateral, con un lenguaje pedante, sobre un tópico definido y rutinario. Fácilmente se perturban cuando sus expectativas no se cumplen. El paciente se puede mostrar con interés en querer entablar relaciones con otras personas, pero son incapaces por no reconocer sentimientos, intenciones y comunicación no verbal de sus pares. Son crónicamente frustrados por sus repetidos fracasos en las relaciones sociales. Son hábiles en la parte cognitiva, con una inteligencia normal o en ocasiones superior, pero no pueden actuar intuitiva y espontáneamente, lo que los obliga a tener un comportamiento muy formal y rígido socialmente, los pacientes prestan atención a algunas partes de la situación social pero no a un todo, hay una pérdida en la auto referencia y en la autoconciencia<sup>14</sup>.

## DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO

El diagnóstico de autismo se establece sobre bases exclusivamente clínicas, no existe hasta la fecha ningún marcador biológico específico<sup>19</sup>. Por esto se requieren diversas pruebas para el diagnóstico oportuno de este conjunto de patologías. Para ello, los especialistas médicos, así como los investigadores en el campo, han diseñado varios cuestionarios. Además, se encuentran los criterios establecidos por la Asociación Americana de Psiquiatría en el Manual Diagnóstico y Estadístico de Trastornos Mentales o DSM-V en el cual se han mejorado los criterios diagnósticos al consensuarlos y simplificarlos<sup>15</sup>. Si bien el diagnóstico etiológico en el autismo, puede resultar frustrante debido a la relativamente baja frecuencia con la que se encuentra una causa específica, nunca debe obviarse el abordaje del mismo. Las razones que justifican esta afirmación son: El conocimiento de una causa específica, permite cuantificar con cierta precisión el riesgo genético (ejemplo: síndrome X frágil). La enfermedad de base puede contribuir a predecir el pronóstico evolutivo (ejemplo: síndrome de Rett). Permite aproximaciones terapéuticas más precisas, al tener en cuenta

el trastorno básico (ejemplo: fenilcetonuria). Permite avanzar en el conocimiento de las bases genéticas del autismo idiopático (ejemplo: delección y duplicación 15q11-q13). Permite relacionar el autismo con determinadas lesiones cerebrales (ejemplo: complejo esclerosis tuberosa). Permite intuir en que fase del desarrollo fetal se generan las alteraciones biológicas del autismo (ejemplo: embriopatía por talidomida)<sup>2</sup>.

## TRATAMIENTO

En la actualidad se reconoce el proceso de diagnóstico con un mayor enfoque psicopedagógico integral, donde se parte del criterio de que cada sujeto es único e insustituible y revela las características propias de su desarrollo personal<sup>11</sup>. Los objetivos de un plan de tratamiento farmacológico pueden ser muy diversos, pero es recomendable tener un conjunto de síntomas como meta. El paciente autista puede tener diversos síntomas y comportamientos patológicos que generalmente interfieren con los programas educativos y de adquisición de habilidades, o que de otra manera están causando incomodidad individual o familiar<sup>16</sup>. Las conductas agresivas son un motivo de consulta común y se han establecido algunos agentes

farmacológicos que actúan en regiones dopaminérgicas como los neurolépticos, tendrían un papel importante para el control de la agresión. La agresión puede surgir ante los efectos adversos de algunos agentes psicotrópicos, como sería el caso del paciente con sedación causada por los neurolépticos, o los también por estados de hiperactividad inducidos por los inhibidores selectivos de la recaptación de la serotonina (ISRS). Los dos agentes que han demostrado buena respuesta para las conductas autolesivas son la clorimipramina y la risperidona<sup>16</sup>. La ansiedad es un síntoma complejo, y más en esta población. Puede confundirse con hiperactividad en algunos momentos o también ser parte de una respuesta por el cambio en sus rutinas. Dentro de las propuestas de tratamiento farmacológico están los ISRS, la bupiriona y los agonistas alfa-adrenérgicos, de los cuales los primeros tienen mejores hallazgos<sup>16</sup>. En muchos de los casos, la depresión se define más como síntoma que como trastorno. Como tratamiento de la depresión se prefieren los antidepresivos de tipo ISRS sobre los antidepresivos tricíclicos (ATC), por eficacia y principalmente por su seguridad (menos efectos adversos cardiovasculares como aumento del pulso, presión y alteraciones en la conducción cardiaca).

Ghaziuddin y Tsai reportaron la eficacia de la fluoxetina a dosis entre 20 y 40 mg/día, para disminuir los síntomas depresivos en pacientes autistas<sup>16</sup>. Se han ensayado muchas medicaciones para la hiperactividad y para aumentar la atención, pero los hallazgos más sólidos continúan apoyando el uso del metilfenidato (MFD), seguido por otros dos agentes: clonidina y naltrexona<sup>16</sup>. Los movimientos estereotipados y la persistencia son comunes en esta población. Se han ensayado los ISRS, los agonistas alfa-adrenérgicos, y hay otros reportes de eficacia con risperidona<sup>16</sup>. La venlafaxina a dosis bajas (promedio: 25 mg) puede tener su papel para conductas asociadas con el autismo, como los señala un estudio de Hollander. Aunque sólo 6 pacientes (60%) permanecieron en su estudio abierto, se observó algún efecto en los comportamientos repetitivos y la inatención<sup>16</sup>. Se puede establecer que no hay un único método universal de tratamiento óptimo para estos trastornos. El grado de recomendación basado en la evidencia para cada tratamiento se encuentra en muchos casos en el grado B, pero generalmente estas recomendaciones se sitúan en el grado C. En ocasiones, los tratamientos propuestos no guardan relación alguna con el conocimiento disponible sobre estos trastornos; otras veces son

esotéricos, peligrosos o éticamente reprobables. Frecuentemente se utilizan tratamientos inespecíficos indicados para pacientes con otros problemas, con la esperanza de que también sean eficaces para los TEA. En general, los tratamientos se evalúan en casos únicos o en series muy pequeñas de pacientes, lo que dificulta la generalización de los posibles resultados para todo el colectivo. De hecho, no es raro que la replicación de la investigación por un segundo equipo o en un segundo grupo de pacientes muestre hallazgos diferentes. Existen técnicas coherentes con el estado actual del conocimiento sobre el autismo que una vez aceptadas por las instituciones de referencia y por las asociaciones internacionales de personas afectadas se aplican en numerosos programas. Sin embargo, a pesar de esta aceptación, estos métodos en su inmensa mayoría no están validados de una manera científica. Asimismo, hay que señalar que no tener evidencia demostrada de que un tratamiento sea eficaz únicamente quiere decir eso: que hasta la fecha no se ha demostrado su eficacia, aunque en el futuro pudiera demostrarse. La American Psychological Association ha propuesto recientemente que las prácticas psicológicas basadas en la evidencia serían aquellas que integrasen la mejor evidencia

generada por la investigación, así como el juicio clínico de profesionales con experiencia, en el contexto de las características de la persona, su cultura y sus preferencias individuales. En definitiva, es predecible que en el futuro tengamos nuevas herramientas que determinen la eficacia de los tratamientos y que, conjugadas con los principios actuales de la Medicina Basada en la Evidencia permitan una evaluación múltiple que oriente, cada vez mejor, a las partes interesadas<sup>5</sup>.

## CONCLUSIONES

El DSM 5 va a consolidar conceptualmente el autismo, sustituyendo la denominación actual de trastornos generalizados del desarrollo por la de Trastorno del Espectro Autista (TEA). Este cambio de apelativo tiene un alcance que va más allá de una simple adecuación semántica. Los trastornos generalizados del desarrollo, tal como se contemplan en el DSM-IV-TR, incluyen el trastorno de Rett. Pero actualmente se conoce lo suficiente sobre este trastorno para ser considerado una enfermedad genética específica cuya relación con el autismo no va más allá de la coincidencia de algunos síntomas. Por el contrario, no se han encontrado datos genéticos, neurobiológicos o cognitivos

que permitan distinguir cualitativamente trastorno autista, trastorno de Asperger, trastorno desintegrativo infantil y trastorno autista no especificado. Esta propuesta está generando un intenso debate, centrado en la conveniencia, o no, de mantener el término trastorno de Asperger, cuya homologación dentro de los manuales diagnósticos habrá sido fugaz. Quizás entró demasiado tarde, cincuenta años después de su descripción, y desaparece demasiado pronto, apenas 20 años después de haber sido incluido en el DSM IV. El motivo más convincente para incorporar dentro de los TEA, el trastorno de Asperger, el trastorno desintegrativo infantil y los TGD-NOS se sustenta en el hecho de que las diferencias entre los supuestos subtipos de autismo no vienen determinadas por los síntomas específicos del autismo, sino por el nivel intelectual, la afectación del lenguaje, y por otras manifestaciones ajenas al núcleo autista. El DSM 5 agrupará los criterios de trastorno cualitativo de la relación social y trastorno cualitativo de la comunicación en un solo criterio definido como un déficit persistente en la comunicación social y la interacción social en distintos contextos, no explicable por un retraso general en el desarrollo. Dentro de este criterio se contemplarán problemas en la

reciprocidad social y emocional, déficit en las conductas comunicativas no verbales y dificultades para desarrollar y mantener las relaciones apropiadas al nivel de desarrollo. El tercer criterio del DSM IV-TR (patrones de conducta, interés o actividad restrictivos, repetidos y estereotipados), quedará formulado más o menos igual; sin embargo, se añadirá dentro de este criterio la hipo o hiperreactividad a los estímulos sensoriales o el interés inusual en los aspectos sensoriales del entorno. La necesidad de que antes de los tres años, se debían producir retrasos o alteraciones en una de las tres áreas (interacción social, empleo comunicativo del lenguaje o juego simbólico) se sustituye por la necesidad de que los síntomas estén presentes desde la primera infancia, aunque no puedan percibirse hasta que las demandas sociales excedan la limitación de las capacidades. El DSM 5 marcará un cambio conceptual, que quizás sea el camino de inicio de un itinerario hacia una interpretación radicalmente distinta de los trastornos mentales<sup>1</sup>. Como apunta Maturana (1996), “pienso que la tarea de la educación es crear un espacio de transformación en el convivir de las personas, para el vivir” (p.140). Puedo concluir

que es un proceso de aprendizaje y de resiliencia, que nos recuerda algo fundamental que a veces en el día a día olvidamos: la participación de la familia en los entornos educativos debe ser como protagonistas y no como receptores<sup>18</sup>.

## RESUMEN

Los trastornos del Espectro Autista incluyen el trastorno autista, el trastorno generalizado del desarrollo no especificado de otra manera y el síndrome de Asperger. Se caracterizan por presentar problemas de socialización, comunicacionales y conductuales, además de tener distintas maneras de aprender, prestar atención o reaccionar ante las cosas. Aparece en la infancia, y es necesaria la intervención temprana con programas de educación especial intensiva y sostenida además de terapias conductuales en etapas tempranas de la vida ya que puede mejorar el desarrollo de estos niños. Con el tratamiento se disminuyen los déficits y se aminora el impacto familiar, mejorando la calidad de vida y la independencia funcional. El tratamiento debe de ser adaptado a las necesidades del niño.

Abreviaturas: Trastornos del Espectro Autista (TEA)

## BIBLIOGRAFÍA

1. Artigas J, Paula I. El autismo 70 años después de Leo Kanner y Hans Asperger. *Rev. Asoc. Esp. Neuropsiq.*, 2012; 32 (115), 567-587.
2. Artigas J, Gabau E, Guitart M. El autismo sindrónico: I. Aspectos generales. *REV NEUROL* 2005; 40 (Supl 1): S143-S149.
3. Baña M. El rol de la familia en la calidad de vida y la autodeterminación de las personas con trastorno del espectro del autismo. *Ciencias Psicológicas* 2015; 9 (2): 323-336.
4. Cala O, Licourt D, Cabrera N. Autismo: un acercamiento hacia el diagnóstico y la genética. *Revista de Ciencias Médicas*. Enero-febrero, 2015; 19 (1):157-178.
5. Fuentes J, Ferrari M, Boada L, Touriño E, Artigas J, Belinchón M. APNA. Guía de buena práctica para el tratamiento de los trastornos del espectro autista. *REV NEUROL* 2006; 43 (7): 425-438.
6. Gadia C, Tuchman R. Manejo de los niños con trastornos del espectro autista. *REV NEUROL* 2003; 36 (2): 166-173.
7. Godoy G, Manghi D, Soto G, Aranda I. RECURSOS COMUNICATIVOS DE UN JOVEN CON AUTISMO: ENFOQUE MULTIMODAL PARA MEJORAR LA CALIDAD DE VIDA. *Revista Electrónica “Actualidades Investigativas en Educación”* Volumen 15 Número 1, Año 2015, pp. 1-23.
8. Hernández O, Risquet D, León M. Algunas reflexiones sobre el autismo

- infantil. *Medicent Electrón.* 2015 jul.-sep.;19(3).
9. Hernández O, Risquet D, León M. ¿Síndrome de Asperger o buena evolución de un autismo infantil?. *Medicent Electrón.* 2015 oct.-dic.;19(4).
  10. Irrázaval M, Brokering W, Murillo G. Autismo: una mirada desde la psiquiatría de adultos. *REV CHIL NEURO-PSIQUIAT* 2005; 43(1): 51-60.
  11. Massani J, García X, Hernández E. La evaluación psicopedagógica de niños (as) con trastornos del espectro autista mediante el perfil psicoeducativo. *Revista Científica de la Universidad de Cienfuegos.* Volumen 7 | Número 2 | mayo-agosto, 2015.
  12. Mulas F, Ros G, Millá M, Etchepareborda M, Abad L, Téllez M. Modelos de intervención en niños con autismo. *Rev Neurol* 2010; 50 (Supl 3): S77-S84.
  13. Murray C, Tobar A, Villablanca F, Soto G. El componente pragmático en adultos con síndrome de Asperger: actos de habla indirectos, metáforas y coerción aspectual. *Revista de Lingüística Teórica y Aplicada*, 53 (1), I Sem. 2015.
  14. Naranjo R. Avances y perspectivas en Síndrome de Asperger. *Ciencias Biomédicas* Vol. 12 No. 21 Enero - Junio de 2014.
  15. Oviedo N, Manuel L, de la Chesnaye E, Guerra C. Aspectos genéticos y neuroendocrinos en el trastorno del espectro autista. *Bol Med Hosp Infant Mex.* 2015;72(1):5-14.
  16. Palacio J. Tratamiento farmacológico de conductas patológicas asociadas con el autismo y otros trastornos relacionados. *Rev. Colomb. Psiquiat.*, vol. XXXVI, Suplemento No. 1 / 2007.
  17. Posada M, Ferrari M, Touriño E, Boada. Investigación epidemiológica en el autismo: una visión integradora. *L. REV NEUROL* 2005; 40 (Supl 1): S191-S198.
  18. Rodríguez M. *Revista Electrónica Educare.* Trabajo conjunto familia y docente, el caso de un padre con su hijo autista: Una experiencia de investigación acción. Vol. 19(1) ENERO-ABRIL, 2015: 297-309.
  19. Rogel F. Autismo. *Gac Méd Méx* Vol. 141 No. 2, 2005.
  20. Tuchman R. Deconstruyendo los trastornos del espectro autista: perspectiva clínica. *Rev Neurol* 2013; 56 (Supl 1): S3-S12.