

Instituto Superior de Ciencias Médicas de la Habana
Facultad de Medicina "Miguel Enríquez"

Policlínico Docente de Especialidades "Julio A Mella" de Guanabacoa

TRABAJO ESPECIAL DE REVISIÓN

AUTISMO

CARACTERÍSTICAS, COMORBILIDAD, DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

Dr. Rolando J. Naranjo Álvarez

"El autismo es parte de nuestro mundo y no un mundo aparte"

REACH

RESUMEN

El autismo se considera el paradigma más fascinante entre los mayores síndromes neuropsiquiátricos graves de la infancia, pero trasciende los límites de la pediatría. El incremento de sus índices de morbilidad llama la atención de los neurocientíficos, encargados de su explicación como problema de salud incurable, que constituye la desviación más radical del desarrollo. Los autistas son los seres humanos que están más lejos del mundo real de los normales y Cuba ya acumula importante experiencia en su atención dentro y fuera del país. El propósito de este trabajo es ofrecer una visión general del fenómeno. Se insiste en las características, las alteraciones conductuales, sociales y comunicativas, desde la noción conceptual de espectro autista, los subgrupos más frecuentes, los mecanismos involucrados y los cambios patológicos que subyacen en el desorden genéticamente determinado, su variada comorbilidad, el diagnóstico y las pautas de intervención terapéutica, médico-educativas, sin nihilismo entorpecedor.

Palabras clave: autismo, autista.

AUTISMO. CARACTERÍSTICAS, COMORBILIDAD, DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

El autismo es un síndrome neuro-psiquiátrico grave con una amplia gama de alteraciones, el cual representa un enorme desafío para las neurociencias encargadas de su estudio, comprensión, explicación y gran parte de la atención que demanda liderazgo.

Las manifestaciones autistas desestabilizan la apreciación normal de las principales motivaciones del ser humano como inseparable, dinámica y evolutiva unidad, biosociosicológica, cultural y espiritual.

En la actualidad, se considera el paradigma más fascinante de los mayores desórdenes psiquiátricos de la infancia, aunque el curso cronológico natural conlleva a que trascienda los límites de la pediatría. El niño autista también lo será de adulto y el número de éstos crece por día.

Este trabajo persigue el propósito de ofrecer una visión general acerca de las características esenciales del trastorno, con particular énfasis en los mecanismos involucrados en su aparición, la variadísima sintomatología correspondiente a las distintas áreas que afecta, la frecuencia estimada de presentación, los más comunes procesos asociados como condiciones nosológicas de interés y los aspectos más relevantes y actualizados del tratamiento; sin pretender convertir los elementos que se comentan en una guía específica.

Se dirige preferentemente, a pediatras, psiquiatras infanto-juveniles muy vinculados en definitiva en su quehacer cotidiano a los equipos básicos de salud del primer nivel de atención, al devenir los policlínicos como principal receptáculo de los pacientes y ser estas instituciones a quien corresponde en el Sistema Nacional de Salud, la coordinación de los esfuerzos transdisciplinarios requeridos para alcanzar alguna eficacia, mientras la comunidad científica busca febrilmente la solución del autismo como creciente problema de salud desde una posición que ya se vislumbra prometedora.

Historia

Las referencias de un boticario del hospital Bethlem del asilo mental de Londres en 1879 sobre un niño de 5 años de comportamiento raro, sugiere que el autismo no es un fenómeno moderno, aunque sus mejores descripciones sean relativamente recientes.

En la vieja y atrasada Rusia zarista ya nombraban de forma peyorativa “idiotas benditos” a niños que hoy se diagnosticarían de autistas.

El famoso caso del niño salvaje, el Víctor de los bosques de Aveyron del siglo XVIII francés, encaja en el perfil del autismo.

Entre el cuarto y quinto decenios del siglo XX, niños aparentemente ensimismados, con dificultades para la comunicación y la interrelación social que exhibían comportamientos inusuales, llamaron la atención del Dr. Leo Kanner (1), psiquiatra infantil del hospital universitario Johns Hopkins en los Estados Unidos de América, quien en el otoño de 1943 describió a esos niños solitarios, con rituales, que se oponían a los cambios y tenían extrañas peculiaridades del lenguaje; y al parecer, a falta de otro término más apropiado, llamó al fenómeno Trastorno Autístico. Al año siguiente, el pediatra de Viena, Hans Asperger, denominó cuadros clínicos semejantes como Psicopatía Autista.

A pesar de conocerse que desde antes había descripciones en la literatura, estas no fueron reconocidas como referencias al síndrome (2) y con las designaciones de Kenner y Asperger comenzó una secuela de confusión respecto al término empleado.

En los años que siguieron a la Segunda Guerra Mundial, cobraron fuerza los aportes de Sigmund Freud y los pioneros del autismo fueron silenciados, con lo que la investigación sobre el proceso tomó mal rumbo. No fue hasta 1981 que la psiquiatra británica Jouna Wong, revivió el interés por los trabajos, principalmente de Asperger y aseguraba que las descripciones de éste eran variantes de lo expuesto por Kanner.* Por su parte, Asperger no tradujo los trabajos de Kanner hasta 1991 y de esta manera contribuyó al mantenimiento de mitos, conceptos erróneos y denominaciones alternativas para el autismo. Sin embargo debe saberse que fue Asperger el que introdujo el interés por lo

educativo en cuanto al tratamiento del autismo y avizó el reto que tendría (y tiene) ante sí, la Educación Especial (3).

La palabra autista provocó confusiones semánticas porque así llamó Beuler en 1911 a esquizofrénicos que daban la impresión de retirarse activamente del mundo hacia el terreno de la fantasía. Por fortuna, este error se superó y el propio Kanner y otros en 1955 observaron que los síntomas aparecían después de un aparente período normal y ya se conoce que los autistas carecen de riqueza de fantasía y tienen falta de imaginación. En ellos no ocurre ninguna “retirada”, solo que son incapaces de establecer relaciones por sí mismos. No existe relación alguna entre autismo y psicosis esquizofrénica, independientemente de que los autores incluyeran casos de graves psicosis de aparición en las edades infanto-juveniles en sus primeros reportes.

Lamentablemente, la Academia Americana de Neurología (4) incluye aún al autismo dentro del acápite de Otras Psicosis en su capítulo dedicado a trastornos mentales.

En los últimos decenios, el autismo ocupa a muchos científicos y existe una abrumadora bibliografía tanto en soporte tradicional de papel como en formato electrónico. Por variadas razones, el problema aparece cada vez más a menudo y va en camino de superar procesos crónicos serios como el Síndrome de Down o incluso la Diabetes Mellitus infanto-juvenil.

Definición

El vocablo autismo, más allá del tiempo y del contexto cultural, significa “sí mismo”, pero definir esta condición es mucho más complicado que un simple ejercicio etimológico.

Al síndrome de autismo se le denomina de variadas maneras que por fortuna coinciden en mencionar las mismas áreas más notoriamente afectadas. Desde que Kanner empleó el término hasta la actualidad, se suele encontrar designaciones alternativas que en definitiva obedecen a la complejidad del proceso. El autismo se caracteriza por tener un momento de aparición más o menos preciso y la afectación de un amplio abanico de aspectos socio-conductuales, por lo que se prefiere la atinada denominación de *trastorno*

complejo del neurodesarrollo que se manifiesta en los primeros tres años de vida y la alteración del desarrollo normal del cerebro explica las dificultades sociales del comportamiento y de la comunicación.

Las clasificaciones internacionales (5,6,7) coinciden en los aspectos generales que tratan y finalmente ofrecen el concepto de autismo que evita confusiones semánticas de *espectro autista* como categoría de trastornos no progresivos del desarrollo en que coexisten tres principales grupos de manifestaciones sintomáticas que abarcan alteraciones en las interrelaciones sociales, dificultades en la comunicación, tanto expresiva como de la comprensión del lenguaje en general y una conducta inflexible, cuya rigidez no permite las actividades que requieren imaginación.

La noción de espectro ayuda a comprender la diversidad que engloba el síndrome de autismo y facilita afirmar que no se trata de una enfermedad (8). No es planteable como entidad nosológica única en tanto constituye posiblemente, la desviación cualitativa más radical de la pauta normal del desarrollo humano.

En resumen, es un trastorno estático de la inmadurez cerebral cuyo concepto científico más satisfactorio es el de espectro autista y consiste en un amplio grupo de discapacidades del desarrollo provocadas por anomalías cerebrales que se manifiestan fundamentalmente por perturbaciones en los tres dominios de las relaciones sociales, el lenguaje y la conducta, que perduran toda la vida con muchas formas de presentación (9).

Epidemiología

Falta mucho por conocerse en cuanto a la epidemiología del autismo, pero se sabe que aparece en cualquier parte del mundo sin preferencias geográficas, afecta a todos los grupos étnico-raciales y a todos los niveles socio-económicos. Se encuentra cuatro veces más frecuente en varones que en hembras y el tiempo de duración de la vida es normal por lo general.

Aunque las razones de su incremento aún se debaten, pues se considera que no hay más autistas, sino que se diagnostica más; hay evidencias de una creciente incidencia del trastorno. Las estadísticas se ven influidas por el tipo de definiciones empleadas más abiertas o más restringidas, un mayor nivel de

información en las poblaciones, mayor entrenamiento del personal profesional; todo lo cual hace que casos anteriormente con probabilidad de ser pasados por alto, ahora se diagnostican.

Datos del Reino Unido y EE. UU. reflejan una incidencia de 4,5 por 10 000, pero se encuentran de 15 a 20 niños con rasgos autistas por cada 10 000 nacidos vivos.

Las cifras publicadas son muy variables. Mientras Alemania reporta una prevalencia de 2 por 10 000, en Japón es de hasta 16 por 1000. **Un estudio realizado en Chile reporto 120 000 casos**, muy próximo al número de esquizofrénicos de esa nación.

Oros factores a tener en cuenta en las variaciones son los de índole genético y ambiental posiblemente involucrados.

Una idea aproximada de la necesidad de estudiar el comportamiento epidemiológico del autismo, lo muestran las cifras muy diferentes unas de otras por lo que se requiere sumo cuidado al analizar la epidemiología de un fenómeno muy complicado. Ejemplos de grandes variaciones son: 4,5 en 1966; 26,3 en 1980; 40 en 1986; 10,0 en 1988; 161 en 1997 por 10 000.

Hasta el presente se acepta que en la población general, el autismo se diagnostica en 0,2 a 0,4% de los niños (10) con tasas estimadas de 2 a 10 por 10 000. La tasa de 1 a 2.6 por 1000 se considera elevada. En las Bahamas, el autor encontró una proporción estimada y pendiente de mayor rigor de precisión de 1,4 por 10 000 habitantes de todas las edades donde solo se analizaron los niños escolarizados y la relación por género fue de 7 niños por cada niña.

No hay dudas sobre el dramático aumento estadístico de autistas (11) Por ejemplo, en California se cuadruplicó el número entre 1987 y 2004. Se tenía noticia de un salto de 5 a 50 por 10 000 con 556% en la prevalencia entre 1991 y 1997. Fueron sobrepasadas las frecuencias de Síndrome de Down, Espina Bífida y Cáncer. En esa época se diagnosticaron 5 veces más autistas que niños con Down y 3 veces más niños con autismo que pacientes nuevos de Diabetes Mellitus tipo I. Entre 1980 y 1990 se reportaron de 4 a 5 por cada 10 000, uno en 2 500 y en el período 2003-2004, nuevas estimaciones exhiben cifras de 6 por 1000. Esto permite esperar un niño con algunos rasgos autistas por cada 166, pero en los EE.UU. se espera un diagnóstico de autismo por cada 175 niños

normales. Este país observa una tasa de 1 500 casos en la población de 3 a 5 años y de 78 000 niños autistas en las edades de 6 a 12 años.

En Eurasia la incidencia es de 6 por 1000, semejante a algunas ciudades norteamericanas con reconocida seriedad del Programa de Vigilancia de Discapacidades que por separado plantean 3,4 por 1000 en niños de 3 a 10 (1996) y 6,7 por 1000 en general.

Del estudio de los posibles factores de riesgo se han descartado absolutamente, las exposiciones a productos químicos mercuriales empleados en las vacunas y la edad de la madre al momento de la concepción, en tanto se precisó con elevado rigor científico la importancia de la edad del padre. Padres mayores de 40 años tienen más probabilidades de tener hijos autistas (12).

Queda un gran trecho por recorrer en el terreno de la investigación epidemiológica con igualdad de criterios diagnósticos y extendidas a grandes poblaciones de diferentes regiones del mundo.

Alteraciones neuropatológicas y mecanismos involucrados en la aparición del autismo

En la actualidad es imposible pensar en una etiología única para explicar la causa del autismo. Las evidencias indican que se trata de un fenómeno multicausal. Recientemente, se han alcanzado notables avances en el conocimiento de las alteraciones estructurales y funcionales que subyacen en el cerebro de los autistas y se cuenta con notables adelantos para el esclarecimiento de los mecanismos involucrados en el desorden anatomoneurofisiológico de base que brindan una visión esperanzadora para delinear pautas de tratamiento a corto y largo plazos.

Alteraciones anatomopatológicas

Se conoce el momento en que ocurren las principales alteraciones, condicionadas por factores genéticos.

El cerebro de los autistas es en cuanto a su estructura, distinto macro y microscópicamente, al de los sujetos normales. Aunque al nacer pudiera parecer

normal, sin embargo ya desde mucho antes existen anomalías placentarias que consisten en inclusiones trofoblásticas. El desorden biológico malformativo se inicia demasiado pronto y de manera intensa con neurogénesis excesiva a destiempo, entre los 20 y 24 días después de la fecundación. En esta etapa de la gestación, todavía la mujer ni sabe que esta embarazada. La acción anómala del equipo genético encargado de controlar el desarrollo cerebral que normalmente se enciende en la séptima semana y funciona hasta la decimonovena, promueve las modificaciones patológicas que acaban muy tarde. El crecimiento cerebral ocurre de forma más o menos brusca durante la etapa que oscila entre el primero y segundo mes de vida y puede verse hasta los 6 e incluso los 14 meses con un promedio de 2 a 6 meses. El cerebro deviene más grande y más pesado, pero más inmaduro. Su crecimiento acelerado da lugar al establecimiento de conexiones anormales que explican muchas de las dificultades de estos niños.

Ninguna zona cortical en el encéfalo de los autistas, se activa al escuchar la voz humana.

Los lóbulos frontales, más allá de las concepciones localizacionistas estrechas, por fortuna ya superadas en neurociencia, muy vinculados con el comportamiento y el reconocimiento del entorno tienen engrosamiento de la corteza cerebral. Una corteza más gruesa (13), pero más disfuncional que parece involucrada en las dificultades para la interacción con los demás.

El Sistema Límbico, el Hipocampo y el Complejo Amigdalino, probadamente relacionados con la vida emocional, las agresiones, la percepción de estímulos sensoriales y el proceso de aprendizaje; es un tercio más pequeño que en los individuos normales y muestra inmadurez, conexiones neurales inconclusas y paquetes hiperdensos de neuronas.

Los varones autistas cuentan con un número inferior de neuronas en la Amígdala Cerebral, la cual se reconoce como área de especial funcionalidad para las respuestas emotivas adecuadas y con participación en el proceso de recordar, propios del aprendizaje social (14).

En el cerebelo, se observan Células de Purkinje muy chicas, sobre todo en el vermix y lobulillos VI y VII. La reducción global del volumen cerebeloso es de 30

a 50% en comparación con los normales. La pretendida vinculación de esta porción encefálica con los procesos de concentración mental no se ha comprobado.

Se sabe que en general, hay mayor número de células en la corteza cerebral y que la mayoría son más pequeñas y siguen una distribución minicolumnar anómala.

No solo se afecta la sustancia gris, también la sustancia blanca muestra alteraciones principalmente en las conexiones córtico-cerebelosas.

Algunos autores* describen alteraciones de la neuroglia como retracciones de la microglia en la corteza (vinculadas a elevados niveles de producción de **citokinas**) y presencia de elementos neurofibrilares en las regiones frontales, parietales y cerebelosas, además de cambios de **carácter inflamatorio** aún no totalmente aceptados (15).

En resumen, la estructura cerebral de los autistas se daña desde las edades más tiernas de la vida por lo que se asiste al niño cuando ya la catástrofe neuroanátomo-funcional establecida es evidente y las manifestaciones particulares irreversibles.

Elementos de la base genética del autismo

El propio Kanner, además de aseverar que el autismo constituía un síndrome bien diferente de cuanta enfermedad psiquiátrica se conocía, intuyó que los autistas nacían con algún defecto innato que era responsable de la conducta anómala.

No se ha pronunciado la última palabra sobre la genética del trastorno, pero se puede afirmar que el complicado calidoscopio de rasgos autistas, está de algún modo codificado en el genoma humano. Más que el fenómeno en sí, son los componentes del mismo los que están genéticamente determinados de manera poligénica, de acuerdo con la notable variedad fenotípica de presentación.

Apoyan el origen genético del autismo los estudios con gemelos. Cuando uno de los gemelos idénticos, univitelinos, es autista, el otro tiene 60% de probabilidad de serlo también y la variación de oportunidades va de 36 a 90% de padecer un autismo típico; pero es de 80 a 90% si se incluyen otros cuadros clínicos del

espectro. Las parejas con un hijo autista deben conocer que otro hijo tienen 35 veces más riesgo de ser autista que cualquier otro niño de otros padres sin esta condición. También se han precisado los aspectos genéticos de gran parte de los trastornos asociados como comorbilidad frecuente en el espectro.

Desde el marco hipotético, ciertos genes interfieren el normal desarrollo del cerebro mediante tres procesos esenciales:

- Codificación de mutaciones.
- Variedad de genes normales que pueden causar problemas solo cuando se combinan con otros.
- Genes que vuelven más vulnerables a los niños cuando estos se enfrentan a determinadas situaciones medio-ambientales posiblemente riesgosas.

Dentro de estas se citan a menudo:

- La exposición a sustancias tóxicas del tipo de los metales pesados, principalmente el mercurio (Hg) utilizado en las vacunas (ya descartado por muchos investigadores), el benceno, los **bilefilos** policlorados y otros que incrementarían la susceptibilidad del niño a la exposición específica a agentes químicos.
- Calidad y carácter del metabolismo del colesterol y otros lípidos componentes normales de la membrana celular.
- Modo de respuesta a complicaciones propias de los períodos pre, peri y postnatales como **injurias** por hipoxia, infecciones, sobre todo virales, hipotermia de origen exógena o endógena por mediopragia del control hipotalámico de la temperatura corporal (especialmente observada por el autor) y otros.

La interpretación de las investigaciones se ve complicada por el hecho de que más del 50% de todos los genes funcionales, participan de alguna manera en la determinación de la estructura y funcionamiento del sistema nervioso (16) y que al menos, entre 3 y 20 genes son candidatos a contribuir a la aparición del autismo, principalmente, los relacionados con la síntesis de los más poderosos neurotransmisores como el Glutacion, la Serotonina y el Ácido Gamma Aminobutírico (GABA). Pero son sospechosos todos los genes que controlan el cerebro, donde se incluyen los que codifican las cuatro sustancias más

importantes en la regulación del desarrollo encefálico (17) y el HAR1F o iniciador entre otros muchos (18). Muy probablemente, los encargados de intervenir en el metabolismo lipídico y colesterol tan consustancial a las membranas y los relacionados con el funcionamiento inmunológico, están involucrados. En favor de estos comentarios se sabe que se pueden identificar anticuerpos anticerebro en los autistas (19), lo que ha llevado a sugerir hipótesis de autoinmunidad subyacente, implicada en la patogenia y también se comprobó un menor número de linfocitos T auxiliares, responsables de la defensa contra las infecciones.

Por adelantos en la psiquiatría molecular se conoce que el glutatión tiene que ver con el proceso de aprendizaje y la memoria; la serotonina que se encuentra considerablemente elevada en las plaquetas y líquido cefalorraquídeo (LCR) en 40% de los autistas, interviene junto al GABA en los estados emocionales de ansiedad y depresión, así como en los desordenes obsesivo-compulsivos.

De la disonante orquesta genómica que da lugar al autismo, se pudo precisar 5 a 6 genes anómalos, directamente relacionados con las manifestaciones cerebrales que aparecen durante los primeros días de la gestación.

Asimismo, se sabe que los cromosomas 7, 13 y 15 participan en la génesis del trastorno* Variantes de genes alelos del transporte de serotonina en 17 q 11 – q12 son más frecuentes en los autistas. Se halla muy a menudo la duplicación del cromosoma 15 en la región q11 – 13 en niños con autismo y el gen para el receptor de arginina-vasopresina 1a (AUPR1a) en las regiones RS1 –RS3 pudiera servir de marcador de rasgos autistas. Además, se detectan anomalías en el 7 q 31 – 33 muy vinculadas a los trastornos del lenguaje expresivo.

Otros genes considerados casi seguros candidatos a participar son FOX P2, RAY / ST 7, IMMP2h y RELN en 7 q 22 – 33. En el 15 q 11 33, los subgrupos R GABS – A y UBE3A se están sometiendo a análisis con igual finalidad.

Como puede apreciarse la complejísima investigación genética avanza aceleradamente en la actualidad y se realizan minuciosos estudios con miles de muestras de ADN de autistas y familiares de ellos, cuyo propósito consiste en lograr detallar los genes responsables del fenómeno. Técnicas de punta como DNA-MAT o Microarray Technology (20) y el FISH de hibridación por inmunofluorescencia in situ, soportan en gran medida estos adelantos. Con estos procedimientos de laboratorio, especializados, es posible detectar anomalías

que serían pasadas por alto con el empleo de técnicas más convencionales o estándar y en breve mediante análisis genéticos facilitados al poderse aplicar a células de la mucosa oral, se hará a mayor número de casos (21). El asunto queda en manos de la biología molecular y la esperanzadora ingeniería genética.

COMORBILIDAD Y TRASTORNOS RELACIONADOS CON EL AUTISMO

Dentro del conjunto de procesos que se engloban en el Desorden de Espectro Autista, según la APA (22), nueve de cada 10 diagnósticos del síndrome corresponden a Trastornos Autísticos (90-95%) propiamente dicho o en ocasiones nombrados de forma inadecuada como idiopáticos y también, más atinadamente, tipo Kanner. Aunque las cifras están sujetas a modificación ante los constantes reportes de investigaciones, 5 a 10% restante se consideran trastornos muy relacionados, pero bien diferentes, en los cuales se incluyen pacientes con rasgos autistas y otras condiciones.

En este grupo entran niños que no establecen empatía ni alguna interrelación social ordinaria y reflejan problemas para comprender la conducta de otros*. Por desgracia, hasta el momento, el espectro abarca un número de diagnósticos que tienen en común la afectación del desarrollo y de la manera de relacionarse con los demás, pero lamentablemente, con la persistencia de términos confusos y vagos que intentan mostrar tipos específicos de dificultades para las actividades usuales de la vida cotidiana*.

Se acepta como Trastornos Globales del Desarrollo (TGD) cuando un niño menor de 5 años tiene un nivel de funcionamiento al menos, 2 desviaciones estándar por debajo de la media de la población normal en dos o más áreas que incluyen las esferas motoras gruesa y fina, el lenguaje, la cognición y el desarrollo psicosocial. Resulta un diagnóstico descriptivo en menores que se distinguen de otros con rasgos de retraso mental (23), al que se llega por cuestionarios estandarizados que informan el nivel de funcionamiento, pero carecen de valor predictivo sobre la inteligencia; mientras se considerará subnormalidad mental en los niños con discapacidad caracterizada por limitaciones significativas en el funcionamiento intelectual y la conducta

adaptativa, expresada en habilidades conceptuales, sociales y para la adaptación práctica (24).

Integran el grupo de los TGD como una gran sombrilla o abanico abarcador y acompañan al Trastorno Autista, el Síndrome de Asperger y los Trastornos desintegrativos de la infancia (ejemplo Síndrome de Heller), además de los trastornos generales del desarrollo no especificados en otro tipo (TGDNOE); algo así como un saco cómodo donde echar diagnósticos difíciles incompletos y que deben abandonarse tal vez, en futuras clasificaciones. De estos, presenta características de entidad nosológica el Síndrome de Asperger. El resto se aproxima más a indefiniciones que a verdaderas descripciones clínicas, a los cuales hay que recurrir ante determinados casos de niños autistas “atípicos”

En la actualidad se conocen los cuadros bien definidos que se presentan con rasgos autistas o forman parte de su importante **co-condición** de morbilidad. En resumen son:

Síndrome de Asperger	Fenilcetonuria
Síndrome de Rett	Síndrome de Cornelia de Lange
Síndrome de X Frágil	Hipomelanosis de Ito
Síndrome de Timoteo	Síndrome de Moebius
Síndrome de Landou-Kleffner	Síndrome de Gilles de la Tourette
Síndrome de Williams	Neurofibromatosis
Síndrome de Angelman	Distrofia Muscular de Duchenne
Esclerosis Tuberosa	Síndrome de Smith Lemi Optiz
Trastorno de hiperactividad con déficit de atención (THDA)	Trastornos Obsesivo-compulsivo (TOC)
Duodenitis autoinmune	Trastornos del humor y ansiedad
Subnormalidad Mental	Epilepsia
Alergias alimentarias y dermatológicas	Psoriasis
Asma Bronquial	Infecciones por Candidas
Síndrome de Down	

El Síndrome de Asperger

Es el de mayor número de manifestaciones en común con el autismo. Son niños con pensamiento muy concreto, literalmente obsesionados con ciertos temas, memoria excelente, comportamiento excéntrico y que a veces, logran algún nivel de funcionamiento más o menos adaptado y hasta trabajar. En síntesis, presentan trastornos cualitativos de las relaciones sociales con incapacidad para relacionarse, no comprenden las intenciones ajenas, son insensibles a las señales sociales y no reciprocán las emociones. Presentan inflexibilidad mental y comportamiento con perfeccionismo infuncional, enlentecedor y preocupación por partes de objetos. Tienen problemas con el habla y el lenguaje con retardo en su adquisición, pedantería, inexpresividad, disprosodia y dificultad para interpretar enunciados de doble sentido. Son incapaces de ponerse a la altura de cualquier situación o a la estatura mental del interlocutor; pero hablan. El problema es más receptivo que expresivo.

Exhiben alteración de la expresión emocional y motora para la gestualidad, no entienden la mímica ni el lenguaje corporal. Se les ve desmanados y pueden tener torpeza motora no fisiológicamente demostrable. Su capacidad de inteligencia puede ser normal con habilidades especiales restringidas, las cuales han servido de base a muchos charlatanes que pretenden ver algo de sobre natural o de superdotados en estos niños.

Retraso Mental y Epilepsia

La comorbilidad más importante es el Retraso Mental (RM). Se demuestra algún grado de subnormalidad mental en 50 a 80% de los autistas. En estadísticas que incluyen todos los trastornos del espectro, la proporción es de 25 a 30%. Con frecuencia esta condición se empeora por la asociación a su vez de Epilepsia. La prevalencia de trastornos epilépticos en el autismo es más elevada que en los casos con RM solo que en la población general. Las cifras varían según la gravedad del retraso*. En autistas con RM severo es de 35% y 12% en los moderados. Hay una relación entre ambas **co-condiciones** y ambas van ligadas al daño cerebral.

El primer paciente descrito por Kanner era epiléptico. En general, se afirma que 20 a 30% de los autistas son epilépticos. Las hembras parecen tener mayor riesgo y las crisis aparecen en dos momentos principalmente, a los 3 años y entre los 11 y los 14. Cuando el cociente de inteligencia del autista es muy bajo se ve epilepsia asociada hasta en 80% y si éste es bajo, pero moderado o ligero, la frecuencia esperada es de 58%. También se observan mejorías en las manifestaciones autistas en la tercera parte de los que tiene bien controlada su epilepsia (25).

El Síndrome de Rett

Se trata de un trastorno genéticamente determinado que aparece en hembras y tiene perfil de evolución degenerativo. El desarrollo pre y perinatal ocurre normal al igual que el aspecto psicomotor y la circunferencia cefálica durante los primeros 5 meses de vida. Entre los 6 y 18 meses, comienza el retroceso de desaceleración del crecimiento cefálico que llega a la microcefalia en 6 a 48 meses. Lo previamente adquirido se pierde durante una regresión progresiva que se extiende hasta los 30 meses.

Estos niños muestran notorias estereotipias de movimientos como si se lavaran las manos en seco o las retorcieran continuamente lo que se acepta como una condición motora muy propia del síndrome. Es repetitivo y en ocasiones violenta. Puede estar involucrada la musculatura del tronco y por lo general, coordinan mal los movimientos, cuando no pasan mucho tiempo balanceándose. Desaparece en ellos la relación social y la deficiencia del lenguaje expresivo y receptivo es grave. El retraso mental es de severo a muy profundo.

Síndrome del Cromosoma X frágil

Es una condición genética que se ve asociada al autismo. De los pacientes autistas, 2 a 13% tiene X frágil y algunos dicen que el 15% de los niños con X frágil son autistas, mientras otros reportan desde 6,9 hasta 25 e incluso 50%. El fenotipo físico-conductual de esta cromosomopatía ligada al sexo, presenta retraso mental moderado. Estos niños evitan la mirada y establecen poco

contacto visual, pero no prescinden del interlocutor como los autistas. Dan la impresión de avergonzarse. A veces se asocia a deficiencia en la atención con hiperactividad que junto a la subnormalidad mental, empeora el cuadro. Presentan alteraciones semántico-pragmáticas del lenguaje, ecolalia, palilalia y algunas disartrias. Frecuentemente se comportan con “aleteos” que se considera un gestualismo característico. A medida que envejecen se les alargan las orejas de manera peculiar.

Síndrome de Timoteo

Es un desorden genético causado por una mutación en genes para la expresión de los Canales de Calcio Ca-V1-2 tipo L en las membranas celulares que produce un trastorno multisistema. Se hace evidente alrededor de los 2 años y suelen vivir hasta los 20. Hasta el momento se han reportado 18 casos.

Son niños autistas con deficiencias motoras y del lenguaje, dificultades cognitivas que a menudo tienen disturbios inmunológicos, cardiopatías congénitas, padecen arritmias frecuentemente fatales, anomalías dentarias, sindactilia y episodios de hipoglucemia intermitentes(26).

Síndrome de Landu-Klefner

Son pacientes con rasgos de autismo, introversión e instinto de uniformidad que después de hablar más o menos bien, pierden esta facultad entre los 3 y los 7 años y el trastorno del lenguaje se torna un problema regresivo indetenible. El registro electroencefalográfico (EEG) obtenido durante el sueño, suele ser anormal.

Síndrome de Williams

Es un desorden con afecciones multisistemas, de origen genético causado por **microdelecciones** en las bandas 7q11.23 y que aparece en 1 cada 8000 recién nacidos*. Son niños con conducta autista, retardo psicomotor y del lenguaje,

hipersensibles al ruido, con hiperatencionalidad. En raras ocasiones presentan problemas de índole social. Por lo general, son muy sociables y como condición médica desfavorable, es muy común en ellos que padezcan distintos tipos de cardiopatías (27).

Duodenitis autoinmune

Se detecta con facilidad mediante estudios de Complemento C1 y por la aparición de depósitos de inmunoglobulina IgG en la membrana basal del epitelio intestinal.

Síndrome de Angelman

Se trata de una condición genética causada por al menos, 5 anomalías detectables que provoca retraso mental y algunos los llaman inadecuadamente como niños Marioneta Feliz (Happy Puppet síndrome)*. En su aparición esta implicado el brazo largo del cromosoma 15 q 11 – 13 de la madre. Este sufre **delección** en el 70% o disomía uniparental. Cuando el material genético es el paterno, se produce el Síndrome de Prader Willis (28, 29, 30).

Del 42 a 81% de estos pacientes son autistas. Aparece en cualquier grupo social y su frecuencia oscila de 1 a 30 por 10 000.

El trastorno se hace evidente en el período de 6 a 12 meses de edad. No es que pierden lo ya previamente adquirido, estos niños nunca adquieren algo. Son retrasados y la disfunción del lenguaje es severa. Cuando lo consiguen, solo logran pronunciar algunas palabras. Sin embargo, el lenguaje receptivo y la comunicación no verbal, no está muy afectada. Se pueden comunicar por gestos y entienden a los demás. Esta característica les permite beneficiarse de programas educacionales especiales y su salud física es habitualmente buena.

Algunos tienen asociado un defecto en la atención con hiperactividad. Por lo general, ríen mucho o se sonríen constantemente. Pueden tener ataxia, estrabismo, marcha lenta y desequilibrio con temblor de los miembros inferiores.

Presentan hipotonía muscular y escoliosis, también parecen no necesitar dormir, pero en realidad lo que hacen es invertir el ciclo de vigilia normal. El 80% padece de crisis epilépticas a la edad de 3 años.

Síndrome de Moebius

Consiste en debilidad congénita de la musculatura facial y a veces presentan agenesia de algunos músculos específicos del rostro o en la región pectoral.

Fenilcetonuria

Afecta a 1 por cada 16 000 niños nacidos vivos y consiste en un desorden hereditario del metabolismo de un aminoácido, donde existe un déficit de la enzima aminoacidasas, así se interrumpe la transformación de fenil-alanina en tirosina y esto da lugar a un aumento en la sangre de fenil-alanina, tóxico para el tejido neural del cerebro que de no solucionarse provoca retraso mental con epilepsia y manifestaciones conductuales de agitación psicomotriz, auto-agresiones o agresividad hacia otros, hiperactividad y trastornos psíquicos.

Se observa si el trastorno se deja evolucionar, microcefalia y cardiopatías, afinamiento de la piel y el pelo, además de rash y eczemas.

La presencia de ácido fenil-acético en fluidos corporales como sudor y orina ocasiona un olor característico reconocible. Actualmente se efectúa el diagnóstico prenatal con análisis de ADN del líquido amniótico o de las vellosidades corionicas. Ayuda al diagnóstico, el nivel de tirosina bajo. Con tratamiento precoz adecuado y dieta de exclusión, se obtiene buen resultado. Lamentablemente, del 6 al 20% de estos niños desarrollan conductas autistas.

Distrofia Muscular Progresiva de Duchenne

Es la distrofia muscular más frecuente. Tiene origen hereditario cuya causa radica en un defecto en el cromosoma X donde las hembras son portadoras y solo lo padecen los varones. Se presenta en 20 a 30 por 100 000 nacidos vivos y la patogenia muestra una pérdida casi completa de la proteína distrofina de vital

importancia para el mantenimiento de la estructura celular de las fibras musculares.

Los niños comienzan desde los 3 a 7 años con debilidad muscular creciente y amiotrofias indetenibles. El 90% tiene cardiomiopatía asociada. El diagnóstico se corrobora con el examen clínico que ofrece signos característicos, el electromiograma como prueba electrofisiológica y el estudio histopatológico de tejido muscular, además de comprobarse la elevación de la enzima creatinofosfoquinasa (CPK) en el plasma. Generalmente, los niños con DMP de Duchenne mantienen un buen estado mental, pero desde 1984 se reportan casos con cuadros autistas (31).

Neurofibromatosis (Enfermedad de Von Recklinghausen)

Enfermedad genética donde se aprecia crecimiento anómalo de las Células de Schwann en raíces nerviosas espinales y nervios periféricos, sobre todo a nivel del VIII Par Craneal, **estato**-acústico en que suelen asentar los neurinomas. Un tercio de los casos cursa de forma asintomático. En otros es frecuente encontrar máculas llamadas de “café con leche” en el pecho, espalda, pelvis, codos y rodillas. Pueden tener o no, carnosidades de la piel que son fibromas, desde menos de 10 hasta miles, así como también escoliosis y deformidades de los huesos largos y las orbitas oculares. Del 0,2 al 14% de los autistas, padece de neurofibromatosis.

Trastornos psiquiátricos

Los trastornos psiquiátricos asociados descritos en autistas han sido alteraciones del humor y depresión en 9 a 37% y se puede encontrar ansiedad, principalmente por separación del cuidador en 6 a 18%. El 55% de los niños con Asperger padecen de crisis de pánico y otros temores.

Hipomelanosis de Ito

También llamado, Incontinencia Pigmenti crónica, es un síndrome neurocutáneo que se presenta desde el nacimiento. Se trata de un mosaicismo cromosómico o de mutaciones esporádicas. No se sabe cual es el gen dañado. Estos niños muestran numerosas máculas hipo pigmentadas de 0,5 a 1 cm por toda la piel y solo queda respetada la que recubre las palmas de las manos, plantas de los pies y el cuero cabelludo. Entre 15 y 94% tiene anomalías neurológicas y se asocia frecuentemente con retraso mental y epilepsias, malformaciones auditivas y buco dentales, trastornos visuales y problemas ortopédicos (32).

Trastorno de hiperactividad con déficit de atención (THADA)

Afecta al 5% de niños en edad escolar, aunque ya llega a ser un problema para la adolescencia y adultez. Se presenta 10 veces más en varones que en hembras. Sus manifestaciones pueden verse antes de los 4 años, pero invariablemente, antes de los 7. Se asocia con autismo 40 a 60% de los casos. Su causa es un defecto genético que produce un disturbio en la neurotransmisión dopaminérgica donde están implicados los cromosomas 5,10, 12, 16 y 17 vinculados con las sinapsis dopaminérgicas y los receptores D4 y D5; variantes 148bp y el funcionamiento de la enzima dopamino-beta-hidroxilasa responsable del paso de dopamina a nor-adrenalina (33). El gen más estudiado es el SNAP25, pero queda mucho por precisar.

Los pacientes son incapaces de mantener la atención sostenidamente y concentrarse, tiene problemas de comunicación para interactuar con los demás y un bajo nivel de tolerancia a las frustraciones. El 90% muestra dificultades académicas y en 20% la dificultad es seria. Se plantea una triada sintomática característica que consiste en inatención, hiperactividad e impulsividad. No siguen instrucciones, tienen motivaciones que cambian constantemente, pueden hablar sin parar. Por su importancia se debe conocer un esquema que permita su identificación a tiempo. Hay numerosas escalas de evaluación para el THADA pero una muy cómoda es la de encontrar positivos al menos, 8 de los 14 siguientes aspectos:

Piernas / manos inquietas	Salta de una tarea incompleta a otra
Dificultad para permanecer sentado	Dificultad para jugar calmadamente
Se distrae fácil por estímulos externos	Habla mucho
Dificultad para esperar turno jugando	Interrumpen a otros
Responden sin acabar la pregunta	No miran cuando se les instruye
Dificultad para seguir instrucciones	Pierden materiales escolares
Dificultad para atender al juego	Realizan actos peligrosos

Ellos mejoran con medicamentos psico-estimulantes que los ayudan a concentrarse y recibir información o pautas de modificación conductual.

Síndrome de Smith-Lemi-Optiz

Se presenta preferentemente en sujetos caucásicos con una frecuencia de 1 en 20 000 a 40 000. Es un desorden genético autosómico recesivo que afecta el neurodesarrollo y es producido por mutación del gen DHCR7 que determina la síntesis de la enzima 7-dihidro-colesterol-reductasa. Esta proteína es la responsable del paso bioquímico final en la síntesis del colesterol cuya baja producción junto a la presencia de numerosos metabolitos intermediarios acumulados, ocasionan daños celulares. Por esta razón afecta muchas partes del organismo y se traduce en signos de focalización neurológica, microcefalia, retraso mental y trastornos de conducta. Habitualmente tienen malformaciones congénitas en el corazón, pulmones, riñones, tubo digestivo y genitales (34). Los niños presentan hipotonía muscular, dificultades con la alimentación, crecimiento lento, sindactilia a menudo y polidactilia en algunos casos.

Síndrome de Cornelia de Lange (y Brachmann)

Disturbio importante del neuro-desarrollo que aparece en 1 de 10 000 a 30 000 niños recién nacidos. Es ocasionado por la mutación de gen NIPBL que se encarga de la proteína **delagina**, reguladora del crecimiento intra-útero de las extremidades, la cara y otras partes del cuerpo.

Son niños retrasados mentales, con cejas finas, forma anormal de la nariz y los ojos, brazos malformados, ausencia de una o de las dos manos, paladar hendido, sordera, problemas oculares y variadas anormalidades esqueléticas.

Esclerosis tuberosa

Afecta ambos sexos por igual y su prevalencia es de 1 en 6000 a 1 por 10 000. En los EEUU hay 40 000 pacientes. Es una enfermedad 50% heredada de manera autosómica y 50% de presentación esporádica. El disturbio genético que consiste en mutaciones de los genes TS1 y TS2 del cromosoma 9 q 34 y 16 P13, da lugar a crecimientos celulares en el cerebro, usualmente benignos, así como en ojos, rabiomas en el corazón, tumores en los riñones, piel y pulmones. En el rostro es frecuente encontrar esferas de rash por neurofibromas faciales bastante típicos y manchas blancas en la piel. Estos pacientes son discapacitados mentales. De 5 a 61% se asocia con autismo y de los autistas, el 1 a 9% padece de Esclerosis tuberosa. Esta proporción llega al 14% si además son epilépticos (35).

Trastorno Obsesivo-Compulsivo (TOC)

Existe la personalidad obsesivo-compulsiva, pero los TOC se engloban dentro de los Trastornos de Ansiedad y aparece en 1 de cada 50 adolescentes. Es más común en varones que en hembras y su frecuencia es de 1,9 a 3,4%. El síntoma habitual es la realización de tareas de carácter compulsivo y ritual a manera de impulsos recurrentes, no siempre exagerados, que el enfermo puede neutralizar y la persona reconoce críticamente, como un síntoma que produce su mente.

Se conoce que los circuitos neurales serotoninérgicos implicados en la ansiedad, el sueño y la memoria están dañados por bloqueo de los receptores serotoninérgicos $5\text{-HT}_1\text{D}$, $5\text{-HT}_2\text{C}$ del Cuerpo Estriado, NMDA, No NMDA-R Glutamato, $5\text{-HT}_1\text{D}$, $5\text{-HT}_2\text{C}$, cuya causa general es una mutación en los genes para el transporte de serotonina h 5-HTT . Esto produce malas conexiones corticales entre las regiones orbito-frontales, el núcleo caudado y el tálamo (nórtico-estrio-talámicas) y se involucra el glutatión y áreas de la corteza **cingulada**.

Los procesos más asociados en su comorbilidad son dismorfias corporales, tricotilomanía, autismo, Asperger y Guilles de la Tourette (36).

Síndrome de Guilles de la Tourette

Se trata de un cuadro descrito por Geoge Guilles de la Tourette en 1885 que se caracteriza por múltiples tics motores y vocales. En la actualidad se cataloga como una complicada condición de la etapa infanto-juvenil. Entre 8 y 20% de son autistas. Su prevalencia se estima en 2% de la población general y es 4 veces más frecuente en varones que en hembras.

Hasta el presente no se ha identificado un gen responsable a pesar de fuertes evidencias acerca del carácter genético del proceso con un patrón de herencia autosómico dominante. EL cerebro de estos pacientes tiene alteraciones patológicas **paliostriatales** a nivel de la porción interna del Globo Pálido, en el Sistema Límbico y en la corteza de los lóbulos frontales. En ellos hay disminución de la concentración de Dinorfina-A y los circuitos dopaminérgicos parecen estar comprometidos.

Algunas celebridades como el compositor austríaco Mozart, se supone padecía de este trastorno, aunque fue descrito casi un siglo después.

Los tics suelen ser rápidos, repetidos a lo largo del día, con alternancia de mejorías y empeoramientos en diferentes momentos del período vigíl. Consisten en movimientos faciales, parpadeo, aclaración de la garganta, aspiración por la nariz fuerte y ruidosa, sacudida de hombros, saltos, empujones y lanzar patadas. La coprolalia tan mencionada, ocurre en menos del 50%. La naturaleza de los tics puede variar y modificarse con el tiempo de evolución.

Los movimientos no son absolutamente involuntarios. El sujeto puede intentar controlarse, pero esto le provoca un creciente malestar que solo se alivia liberando la inhibición volitivamente decidida y auto permitiéndose ejecutar el tic. No se cuenta con una prueba diagnóstica específica y se afirma su existencia en alguien cuando el individuo presenta tics motores o vocales que comienzan antes de los 18 años y de los cuales no está libre por más de 3 meses.

Los pacientes mejoran con el tratamiento neuroléptico y el pronóstico es favorable en 25% de los enfermos que permanecen años asintomático, aunque por lo general, mejoran al llegar a adultos, pero solo 8% remite totalmente (37).

Síndrome de Down

Se trata de una cromosomopatía que aparece en 1 de cada 700 nacidos vivos, 95% se debe a trisomía 21 y el resto a mosaicismos. Tiene factores de riesgo y signos clínicos muy característicos que permiten habitualmente, su fácil reconocimiento diagnóstico. Se comenzó a reportar asociado al desorden del espectro autista desde 1984. De los trabajos de Zausmer y Shea primero y Lashno (1999) después, citados por Bruni (38), se estima que aproximadamente 2 a 10% de niños con Síndrome de Don presentan autismo. Sin embargo, no se documenta mucho esta rara comorbilidad.

SINTOMATOLOGÍA Y DIAGNÓSTICO DEL AUTISMO

Resulta muy útil analizar las manifestaciones autistas de acuerdo a la afectación combinada de las distintas áreas, que se desarrollan a diferentes ritmos y al momento cronológico o edad del niño. Las esferas principalmente alteradas son: la comunicación, las interrelaciones sociales y la conducta, por lo cual muestran una profunda incapacidad en las habilidades para establecer relaciones, notable retraso en el lenguaje que obstaculiza tanto la comprensión como la expresividad y los rituales compulsivos con marcada insistencia en la constancia del entorno.

Características de las manifestaciones clínicas nucleares del autismo

Esfera de las relaciones sociales o interrelaciones recíprocas:

El síntoma más típico en los niños autistas es la falta de reciprocidad en la interrelación social que llega a estar ausente o si aparece es muy rudimentario. Carecen de la destreza social de la empatía, son niños que no gustan del abrazo ni hacen contacto visual y que sencillamente, no interactúan (39).

Su observación del medio físico se afecta con una intensidad desusada de la realidad ambiental visible-audible que tal vez a ellos le resulte coherente. La experiencia proveniente del entorno puede ser placentera o ingrata, pero el autista no es capaz de compartir su impresión con los demás y por ese motivo sus situaciones de enfado pueden desencadenar verdaderas rabietas o sus alegrías, se tornan a menudo crípticas, inextricables para el observador.

Suplantando el juego interactivo (con comunicación recíproca) por actividades dirigidas a su muy particular percepción del medio. No tienen juego imaginativo, usan poco los juguetes o los emplean de las maneras más inusitadas.

Es frecuente que al notar que alguien va a tomarlos en brazos, ellos dejen a su vez, los suyos, en posición caída a los lados del cuerpo, como si así comunicaran al sujeto que siente extraño, su "desacuerdo". No son afectivos, incluso parecen hostiles aún de pequeños.

Miran a los demás como si fueran objetos o sujetos transparentes.

Utilizan a los adultos a manera de simples medios mecánicos para satisfacer algún deseo, solucionar problemas o alcanzar algo.

Se recibe la impresión de que están apartados, disociados del mundo social, no comparten intereses y sus actos parecen no tener objetivos o de tenerlos, estos cambian constantemente.

Los autistas no toleran las frustraciones ni encuentran sentido a las negativas o prohibiciones. Se revelan ante la contrariedad porque esta condición carece de significado para ellos. Aprenden conductas manipuladoras y como tienen esa gran dificultad para aceptar la necesaria imposición de normas que demanda la vida diaria, muestran a menudo estados ansiosos y estos potencian la conducta hiperactiva.

Suelen recorrer el espacio circundante con la mirada, a la vez que prescinden de las miradas de los demás. En ocasiones, fijan la vista en algo que puede parecerles fascinante en su privado espectáculo sensorial, pero habitualmente, su mirada es “fría”, desprovista del calor emocional. A veces, emplean una mirada tangencial como si rozara la del observador. Este uso característico de los ojos, les confiere un aspecto inexpresivo. Ni la expresión ni la conducta informan de que ocurre en su interior. Al respecto, la Sra. Temple Gardin, una mujer autista de inusual elevado funcionamiento intelectual, ha dicho sentirse *“como una antropóloga en el planeta Marte”* cuando pretendía comprender su entorno, en el cual, todos los demás le eran extraños y tenían comportamientos regidos por normas que ella no podía asimilar ni encontrarles sentido alguno.

Por lo general, los autistas, no muestran ningún interés en aprender. Su capacidad intelectual diferente, independientemente del nivel de desarrollo, no sigue el curso de la direccionalidad que utilizan los medios escolares normales. Por esta razón, los modelos pedagógicos basados en la introyección de motivaciones en adquirir habilidades cognitivas o distintos conocimientos académicos, fracasan.

El autista ignora el peligro y si acaso aprende en relación con situaciones que lo exponen a ser dañado, solo aprenden una noción muy elemental de protección limitada e insuficiente.

Área de la comunicación

Las alteraciones de esta esfera son consustanciales a los problemas sociales, pero en los aspectos formales, se pueden describir sus particularidades, muchas de ellas compartidas también por no autistas.

El 40% de los autistas no habla del todo, tiene ecolalia y cambian de manera característica el YO por el TÚ. Pero el asunto no es tan simple. Las deficiencias del lenguaje más comunes en el espectro de trastornos de la comunicación son:

- Retardo en la adquisición. No se ha iniciado aún a los 2 años y en la mitad de ellos no aparece en las edades pre-escolares.
- Sensación de no entender el significado del lenguaje.

- Jergas, en ocasiones, más o menos elaboradas que sustituyen al lenguaje, desprovistas de contenido semántico. Pueden surgir en medio de la jerga, algunas palabras o frases, incluso correctas, pero descontextualizadas.
- La ecolalia de palabras, sonidos, frases y hasta de oraciones, resulta muy frecuente y se presenta de forma inmediata, normal en algunos casos o retardada, que es la más común en el autismo y confunde al personal no entrenado o familiar cuidador esperanzado en notar logros del habla.
- Especie de discurso vacío durante el juego sin interlocutor real donde a veces usan frases hechas o escuchadas en los medios de comunicación masivos como la radio o la televisión.
- Falta de gestualidad y mímica facial adecuada o presencia de gesticulación disociada de la comunicación.

El fenómeno lingüístico patognomónico dado por el empleo de los pronombres TÚ o ÉL en sustitución del YO, remeda una forma derivada de la ecolalia y parece estar relacionado con las propias dificultades cognitivo-sociales. Tampoco dan respuestas de SÍ o NO, habitualmente. La alteración del lenguaje se piensa que es en lo fundamental, del componente expresivo, pero tienen afectación importante de la comprensión que en ocasiones hace dudar en cuanto a la integridad o calidad de la función auditiva.

Los síndromes lingüísticos más frecuentes en estos niños, aunque no privativos del autismo son los siguientes:

Agnosia auditivo-verbal (AAV)

No decodifican los mensajes recibidos por la vía auditiva. No se esfuerzan por comunicarse. Esta peculiaridad se refleja en la adopción de comportamientos manipuladores con los adultos a su alcance, a los que suelen tomar de la mano para satisfacer alguna necesidad o deseo y se considera un signo grave de afectación de la función no verbal del lenguaje. Se encuentra con relativa frecuencia cuando hay retraso mental con o sin epilepsia asociados al espectro.

Es muy frecuente la coexistencia con la afasia epiléptica y el Síndrome de Landu-Klefner.

Síndrome fonológico-sintáctico (SFS)

Este es el trastorno de lenguaje más frecuente en el autismo. Se trata de un defecto predominantemente expresivo, aunque la comprensión está afectada también. En ocasiones es difícil diferenciarlo del retraso simple del lenguaje. Exhiben notable pobreza semántica y gramatical. Pueden tener vocalizaciones raras que los hacen poco inteligibles.

Síndrome semántico-pragmático (SSP)

Además de estar afectados los aspectos formales del lenguaje como la sintaxis, el léxico, la fonología y la prosodia, tienen perturbada la habilidad de su empleo social o comunicativo. Los aspectos pragmáticos del lenguaje se sustentan en habilidades lingüísticas, pero dependen en gran medida de las capacidades cognitivo-sociales del individuo y en los autistas, se hace evidente la dificultad para interpretar el pensamiento o la intención del interlocutor, cuya explicación neurofuncional subyace en el hemisferio cerebral derecho. Los aspectos pragmáticos de la comunicación más comúnmente afectados son el turno de la palabra, la dificultad para escuchar que se ve empeorado por la falta de contacto visual característico, dificultad para iniciar o intentar “la conversación” y la imposibilidad de variar el tema. Al autista no llega el código del interlocutor y pueden reiterar una pregunta con independencia de la respuesta recibida una y otra vez. Obviamente, el lenguaje figurado, el uso del doble sentido, las metáforas o intenciones de cortesía, están ausentes y desbordan las posibilidades de los autistas, lo que lleva a que pierdan el rumbo con mucha facilidad. Ellos carecen de las formas y giros gramaticales que regulan el empleo social del lenguaje y están imposibilitados de interpretar lo que se dice o quieren decir. No tienen referente lógico y permanecen desconectados del sentido de coherencia.

Trastornos de la conducta

Los autistas tienen actitudes e intereses repetitivos, restrictivos y estereotipados. Se interesan de forma desmedida por determinado objeto o actividad y la conducta que asumen adquiere carácter obsesivo y ritualista. Muestran un enorme apego por cosas con la única función aparente de constituirse en algo que les pertenece y adoptan comportamientos inflexibles que abarcan sus preferencias y percepción del entorno.

Escogen los objetos por alguna cualidad física que los fascine. Pueden ser la textura, el olor o el movimiento. Con frecuencia palpan u olfatean cosas y así exploran las cualidades alternativas a las funciones. El niño autista sustituye el contenido funcional o simbólico de los juguetes por las características formales del mismo. Pueden sentirse cautivados por movimientos giratorios o el brillo de algunas superficies, la sensación peculiar al tacto de algún tejido y se enfadan cuando alguien intenta privarlos de sentir estas experiencias. Se les puede ver muy atentos a una lavadora en funcionamiento o ante los colores de un cuadro o tela.

No aceptan cambios en su rutina. No toleran la modificación del recorrido que siguen habitualmente para ir a algún sitio como la escuela u otro lugar habitual. Se afectan si se les transforma la disposición acostumbrada de los muebles o adornos en el hogar y sitios normalmente frecuentados. Igual sucede si se sustituye al maestro o cuidador / entrenador que ellos ven todos los días. Reaccionan mal si deben estrenarse alguna ropa y muchos no aceptan el ofrecimiento de comidas o sabores diferentes o distinta forma de elaboración del mismo alimento.

Los niños con autismo tal parece como si sintieran seguridad con el mantenimiento rígido del orden predecible de los acontecimientos, donde lo inesperado o diferente, se vuelve amenazante. Su obsesión por el orden los conduce a los rituales y a exhibir los patrones de comportamiento repetidos que en ocasiones hacen pensar en los trastornos obsesivo-compulsivos (TOC).

Las estereotipias simples o rítmicas son habituales. Se les ve andar en la punta de los pies, aplaudir inmotivadamente, balancearse, golpear objetos, paredes o partes del cuerpo repetidas veces, hacer giros, abrir y cerrar puertas o ventanas,

apagar y encender luces y ejecutar con los miembros superiores, movimientos de aleteo. También pueden tomar los objetos mediante un esquema peculiar previo y realizar movimientos raros durante su manipulación.

Parecen refugiarse en actos imitativos o descubiertos al azar e incorporados a su repertorio personal, al faltarles la capacidad de selección de actividades motoras, funcionales, apropiadas; las que se sabe están mediadas por su incapacidad para la comunicación y comprensión.

Disfunción de la esfera cognitiva

Las deficiencias en la cognición no son consecuencia directa de la falla en la interrelación social. El trastorno cognitivo del autista tiene características propias igual que sus necesidades atinadamente especificadas como especiales. Estas peculiaridades permiten entender sus conductas. El conocimiento de las condiciones que suelen acompañar al autismo, orienta hacia la existencia de una fuerte correlación entre el espectro y subnormalidad mental hasta en 75%, un tercio de ellos con coeficiente intelectual (IQ) inferior a 70; pero el análisis de las investigaciones basadas en dichos cocientes debe ser tomado con cautela, pues en el autismo no tienen el mismo valor pronóstico determinante, como ocurre en otras discapacidades mentales.

Se comprueba que los niños autistas, aunque mejoren en sus interacciones sociales, por el efecto beneficioso de distintos factores como la propia maduración biológica y las intervenciones terapéuticas tempranas, siguen invariablemente, con deficiencias en las capacidades de secuenciación y abstracción mentales.

Al respecto, desde el marco de las hipótesis se han elaborado modelos cognitivos que intentan explicar las deficiencias. Entre estos tiene fuerza el constructor teórico llamado "Teoría de la Mente" que define la capacidad humana para atribuir pensamientos a otras personas y que les permite modular la conducta social de comienzo en la niñez entre los 4 y los 9 años. Este proceso fallaría en el autista, los cuales tampoco desarrollan la capacidad meta-representacional cambiante de evolución cronológica y que funcionan por debajo de los pacientes con Síndrome de Down. Son incapaces de dar respuesta de

primer orden por la observación del mundo que hacen las personas ni de segundo orden bajo el paradigma “yo pienso que el piensa”. La alteración en la atención y la memoria, para las respuestas que requieren comunicación razonada es imposible y solo responden cuando la memoria empleada es de contenido visual.

Se observa que las manifestaciones autistas tienen semejanzas con las de algunos enfermos con lesiones de los lóbulos frontales, impedidos fundamentalmente, para las funciones mentales llamadas, ejecutivas. Aquí entran las capacidades de presentir por el contexto exterior, inhibir respuestas inapropiadas, planificación y generación de secuencias orientadas hacia una finalidad, monitorización de las acciones y empleo de la retroalimentación informacional con flexibilidad atencional y mantenimiento de la permanencia en cierta actividad específica; todo lo cual falla en el autismo.

También se plantea teóricamente, la falta o alteración de la llamada “coherencia central” como modelo aplicable a la explicación del autismo. El sujeto normal otorga significación a la información recibida, cuando la interpreta de manera global en un contexto esencialmente integrado y no a base de meros detalles analizados de forma aislada. El autista no busca sentido o significado abstracto al acontecimiento porque solo es capaz de mal procesar segmentariamente la información sin el poder de la generalización.

Las teorías de la mente, de las funciones ejecutivas y de la coherencia central son atractivas, pero ninguna es completamente concluyente y se mantienen en calidad de posibles modelos explicatorios, parciales, de un fenómeno muy complicado que rebasa los límites actuales del conocimiento en cuanto a la bases del trastorno cognitivo en el autismo.

Orientaciones para el diagnóstico del autismo

A pesar de los innegables adelantos en cuanto al conocimiento del fenómeno del autismo, no existe consenso final, algoritmo o guía para el afrontamiento integral del trastorno y el establecimiento del diagnóstico. La elevada complejidad del síndrome sustenta en parte esta dificultad por resolver. Pero se cuenta con notables logros para intentar su detección, preferentemente en etapas lo más

precoces posibles, que permitan la orientación oportuna de pautas de intervención con el fin de obtener el máximo de las potencialidades individuales del niño. De esta forma se facilita su elegibilidad para una inserción temprana en determinado sistema educacional. Por eso se afirma que la primera etapa del diagnóstico tiene dos propósitos: uno esencialmente psicopedagógico y otro clínico con perfil médico y psicodiagnóstico específico.

El reto que representa diagnosticar un niño como autista, aún aquellos con desarrollo atípico, se enfrenta desde la observación calificada de las diferentes áreas afectadas. Participan profesionales de la salud como pediatras, neurólogos, psiquiatras, psicólogos y trabajadores sociales; agrupados o no, de preferencia en equipos multidisciplinarios. Estos analizan las áreas de interacción social, el juego, los comportamientos, los intereses, la inflexibilidad, los rituales y las dificultades con el lenguaje.

Los niños llegan a estos especialistas después de pasar por un primer nivel llamado de fuerte sospecha o etapa inicial donde por lo general, tienen entre 16 y 18 meses de edad. Los rasgos característicos son permanencia de gorjeo aún a los 12 meses, no decir “adiós” con la mano, pronunciar solo palabras aisladas a los 16 meses, pérdida de algún lenguaje adquirido y desaparición de habilidades sociales a cualquier edad. Estos síntomas provocan el acercamiento inicial de los padres al servicio de salud del que esperan recibir la ayuda necesaria. De no sospecharse el trastorno, comienza el inadecuado peregrinaje de los padres con el niño por diferentes centros o servicios, lo que solamente se puede evitar con capacitación profesional y general. Después, ante la reacción “de duelo” por la noticia, los familiares son libres de ir en busca de segundas y terceras opiniones, pero la ignorancia, la impericia o la imprudencia de algún miembro de los servicios de salud no debe ser la causa. Si desde el principio se orienta con claridad, seguridad y firmeza a los padres, ellos no sufren iatrogenia y se atenúa el impacto de un diagnóstico que modificará la calidad de vida de cada miembro responsable del niño.

Tras la impresión de sospecha inicial en el primer nivel, el niño pasa a la segunda fase, más formal, donde se establecerá el diagnóstico, basado en el paradigma clásico. En primer lugar y una de las herramientas más importantes consiste en la recogida minuciosa de la historia para precisar la anamnesis. A

menudo, los padres dificultan este paso por resistencias y poca objetividad al pedirles la descripción de las fases normales del desarrollo que han observado en el hijo. Hay que completar la evaluación clínica con el examen físico general y neurológico. A la vez, se observa y registra la conducta y se aplican pruebas o instrumentos. Unos sirven para identificar al niño en riesgo o ya evidentemente autista, pero en general, se cuenta con numerosas pruebas validadas por expertos, cuya utilidad real se mide de acuerdo al propósito perseguido, ya sea puramente diagnóstico o para la inserción escolar. Resultarán beneficiosos, solo en manos calificadas, aunque deben contar con un buen formato, facilidad de aplicación y demostrar sensibilidad y especificidad. Todos requieren de entrenamiento y también tienen limitaciones. La comorbilidad de retraso mental determina que muchas pruebas clásicas que buscan valorar la inteligencia, sean de muy poca utilidad en el autismo.

El profesional de la salud a cargo del diagnóstico puede ordenar la realización de pruebas genéticas y metabólicas, la evaluación fono-audio-lógica con una batería de estudios neurofisiológicos como los potenciales evocados auditivos, determinación de metales pesados en el organismo, análisis inmunológicos, electroencefalograma (EEG) y exploración neuro-imaginológica; pero no, a todo posible autista, sino con un previo análisis casuístico del cuadro clínico, antecedentes, posibles factores y condiciones evidentes o sospechadas. El EEG solo contribuye en pacientes con crisis epilépticas asociadas. Los niños con un examen neurológico y perímetro cefálico normales, raras veces requieren la realización de una Tomografía Axial Computarizada (TAC) o de la Resonancia Magnético-Nuclear (RMN). La conducta investigativa cuidadosa y planeada evita falsas expectativas y reduce el coste de la atención.

Los instrumentos diagnósticos más utilizados son:

(Se prefiere denominarlos por sus siglas en Inglés)

- CARS. (Child Autistic Rating scale) Escala para niños autistas.
- ABC. (Autistic Behavior Checklist) Lista de conductas autistas.
- GARS. (Guilain Autistic Rating Scale) Escala de autismo de Guillain.
- VBAS. (Vineland Behaviour Adaptative Scale) Escala de conducta adaptativa de Vineland.
- ASQ. (Autism State Questinary) Cuestionario por edades y estados.
- PEDS. (Parents Evolutive Development State) Estado de evolución del desarrollo de los padres.
- CDI. (Child Development Inventory) Inventario de desarrollo del niño.
- CSBBDP. (Communicate Symbolic Behaviour Disorders Profile) Escala del perfil de la conducta simbólica y la comunicación.
- SCQ. (Social Communicative Quetionary) Cuestionario de comunicación social.
- SRS. (Social Responses Scale) Escala de respuestas sociales.
- CHAT y M-CHAT. **Checking** activities. Chequeo de titubeos.
- STAT. (Scale Test Autism Two) Test de autismo a los 2 años.
- PICS. (Picture Informative Communicate Scale) Escala de comunicación de información pictórica.
- ASDS. (Asperger Syndrome Diagnosis Scale) Escala de diagnóstico del Síndrome de Asperger.
- GADS. (Guillian Asperger Disorder Scale) Escala diagnóstica de Guillian para el Síndrome de Asperger.
- ASSQ. (Australian Spectrum Autistic Special Questionary) Cuestionario australiano para autistas de alto nivel de funcionamiento.
- ASAS. (Australian Scale for Asperger Syndrome) Escala australiana de autismo estandarizada para el síndrome de Asperger.
- ADOS.** (Autism Diagnosis Obsevational System) Sistema observacional

para el diagnóstico del autismo.

ADI-R. (Autism Diagnosis Interview Reserved) Entrevista diagnóstica de autismo reservada.

SRQ IV. (Junto a SCQ y el SRS) Cuestionarios de respuestas y comunicación social.

Los tres últimos se consideran como la Regla de Oro más útil, pero el diagnóstico se confirma de manera muy conveniente con los criterios emitidos por la DSM-IV que coinciden con la CIE-10.

CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DEL AUTISMO (DSM-IV)

A. Seis o más de la relación, uno de la comunicación y uno de la flexibilidad.

1. Trastornos cualitativos de la relación expresado como mínimo en dos de las siguientes manifestaciones:

- a) Alteración importante de muchas conductas de relación no verbal como la mirada a los ojos o la expresión facial, postura corporal y gestos para regular la intervención social.
- b) Incapacidad para desarrollar relaciones con iguales, adecuadas al nivel evolutivo.
- c) Ausencia de conductas espontánea encaminadas a compartir placeres o intereses o logros con otros. Por ejemplo, señalar objetos de interés.
- d) Falta de reciprocidad social o emocional.

2. Trastornos cualitativos de la comunicación expresados como mínimo en una de las siguientes manifestaciones:

- a) Ausencia de desarrollo del lenguaje oral (que no intenta compensar con gestos alternativos o mímica)
- b) Si habla, tiene dificultades para iniciar o mantener una comunicación.

- c) Empleo estereotipado repetitivo del lenguaje o uso de un lenguaje idiosincrático.
 - d) Falta del juego de ficción espontáneo y variado o del juego de imitación social adecuado al nivel evolutivo.
3. Patrones de conductas, intereses o actividades restrictivos, repetidos y estereotipados, expresados como mínimo en una de la siguientes manifestaciones:
- a) Preocupación excesiva por un foco de interés (o varios) restringido y estereotipado, anormal por su intensidad o contenido.
 - b) Adhesión inflexible a rutinas o rituales específicos y no funcionales.
 - c) Estereotipias motoras repetitivas. Por ejemplo, sacudidas de las manos, aleteos, retorcimientos de los dedos y movimientos complicados del cuerpo.
 - d) Preocupación persistente por partes de objetos.

B. Antes de los tres años deben producirse retrasos o alteraciones de una de las tres áreas.

- 1. Interacción social.
- 2. Empleo comunicativo del lenguaje.
- 3. Juego simbólico.

Criterios diagnósticos según la DSM–IV para el Síndrome de Asperger como principal subgrupo del espectro autista.

A. Trastornos cualitativos de la relación expresado como mínimo en dos de las siguientes manifestaciones:

- 1. Alteración importante de muchas conductas de relación no verbal como la mirada a los ojos, expresión facial, posturas corporales, gestos para regular la interacción social.

2. Incapacidad de desarrollar relaciones con iguales, adecuadas al nivel evolutivo.
 3. Ausencia de conductas espontáneas encaminadas a compartir placeres, intereses, logros con otros.
 4. Falta de reciprocidad emocional.
- B. Patrón de conducta, intereses o actividades restrictivas, repetitivas y estereotipadas:
1. Preocupación excesiva por un foco de interés (o varios), restringido y estereotipado, anormal por su intensidad y contenido.
 2. Adhesión inflexible a rutinas o rituales específicos y no funcionales.
 3. Estereotipias motoras repetitivas.
 4. Preocupación persistente por parte de objetos.
- C. Discapacidad significativa en el área social, ocupacional y otras.
- D. No retraso clínicamente significativo en el lenguaje (palabras sueltas a los dos años y frases a los tres).
- E. No retraso clínicamente significativo para su edad cronológica en la cognición y habilidades de autoayuda y comportamiento adaptativo (salvo en la interacción social) o de curiosidad por el entorno.
- F. No criterios de otros trastornos generalizados del desarrollo o de Esquizofrenia.

Los niños con alteraciones severas de la esfera social y la comunicación que no cumplen los criterios del trastorno autista de la DSM-IV o para el síndrome de Asperger son los que en la práctica clínica diaria clasifican comúnmente, como Trastornos Globales del Desarrollo No Especificados (TGDNE). Aquello niños que muestran un desarrollo normal hasta por lo menos, los dos años de edad y luego regresan con deterioro indetenible son por lo general los casos de Trastorno Desintegrativo de la Infancia (TDI).

El diagnóstico prospectivo o pronóstico del autismo es difícil y desafiante. El desorden es estructuralmente no progresivo, pero perdura a lo largo de toda la vida. Numerosas áreas están afectadas simultáneamente y mientras menos sean las estructuras alteradas o menor el daño, mejor será la evolución futura del autista. Prospectivamente, se puede tener una idea de posibles mejoras si el niño es capaz de desarrollar lenguaje antes de los cinco años. También, si alcanza un rendimiento en pruebas de inteligencia más o menos apropiado. Se considera una buena señal si adquiere conductas motoras imitativas. Pero, a pesar de estos elementos, no se debe obviar el desfase que existirá entre las limitaciones del desarrollo y el ritmo cronológico normal de cambios. Hay esperanzas bien fundadas en las intervenciones terapéuticas tempranas, las cuales pueden contribuir a mejorar el funcionamiento del autista.

Los elementos que más ensombrecen el futuro en el autismo son baja inteligencia, demasiadas estereotipias, comportamiento muy disruptivo, ataques epilépticos, trastornos psiquiátricos del humor y el nivel sociocultural.

Hay factores predictores favorables como la inteligencia normal, que hable entre los 5 y los 7 años, muestras de mayor aproximación social, alguna habilidad para prestar atención y que no exista comorbilidad. Algunos resultados que se analizan tras años de tratamientos plantean que hasta el 12% puede tener un pronóstico muy bueno, conseguir algún empleo y cierto nivel de independencia. El 9% se acepta como bueno si son capaces de realizar trabajos con apoyo, tiene alguna independencia y amistades, además de saber organizar sus actos. Se mantiene en sus hogares el 19% pues necesitan apoyo constante para las actividades normales de la vida diaria, aunque con cierta autonomía y el 46% tiene grandes limitaciones y absoluta incapacidad para desempeñar labores por lo que se encuentran confinados a su casa, en custodia permanente o en la peor de las situaciones, internados en instituciones.

TRATAMIENTO DEL AUTISMO

El manejo del autismo debe comenzar con la convicción, bien enraizada en los prestadores del servicio, que desecha cualquier tipo de concepción nihilista que

nada positivo aporta. Para ser eficaz es obligado el trabajo en equipo con enfoque transdisciplinario de sus miembros previamente entrenados. Es un desorden de salud que requiere capacitación constante porque por desgracia, no existe hasta hoy un tratamiento curativo para personitas que constituyen una de las desviaciones cualitativas más radicales de la pauta normal del desarrollo. Por lo tanto la tarea será tan difícil y prolongada como el trastorno mismo. Mucho puede hacerse por ayudar a estos niños no empáticos y poco o nada afectivos con necesidades especiales, así como a su familia o cuidadores.

El tratamiento comienza desde que se confirma el diagnóstico y se instaura un proceso disruptor de la dinámica y perspectivas del seno micro familiar. Hay que tener en cuenta que muchos de desenvuelven después en hogares rotos con padres física y emocionalmente distanciados. Estos reflejan creciente y permanente preocupación por el futuro y su presente no les brinda apenas tiempo real para compartir con los demás miembros de la familia. Lo más aconsejable es priorizar el apoyo a la madre, padre y familia del autista que atraviesan un prolongado período de franca situación de duelo, a veces casi insuperable y al que regresan una y otra vez ante las demandas y nuevas manifestaciones que aparecen en el niño.

Ayuda mucho hablar y aclarar miedos, frustraciones, desacuerdos; discutir las necesidades de la familia y el menor y brindar ideas no esquemáticas que contribuyan a mejorar el ambiente que rodeara al niño autista.

Hay que evitar a toda costa estigmatizar al niño como sujeto raro, lo que pudiera provocar marginación como ocurre con el diagnóstico de esquizofrenia que ha llevado a algunos, a proponer se le cambie el nombre por el genérico de trastornos de la transmisión dopaminérgica.

También se reconoce que salvo muy contadas excepciones, la decisión de internar al autista en instituciones es un fracaso del sistema de salud que de esta manera, se aparta del más moderno y humano enfoque comunitario de la atención al discapacitado mental. Los niños y futuros adultos autistas deben ser atendidos en el nivel de atención primaria (APS) y acogidos en la comunidad, donde recibirán el merecido y genuino respeto como miembros de la inmensa diversidad, en una de las variantes más extremas como los seres humanos que están más lejos del mundo real de los normales.

Al Sector de la Salud, conjuntamente con el Sistema de Educación Especial, corresponde la labor de líderes, en quienes recaerá la responsabilidad básica en la aplicación de las intervenciones terapéuticas. Estos organismos se tendrán que vincular a otros de la Cultura y el Deporte, así como a diferentes grupos de apoyo y organizaciones interesadas en el trastorno autista o vinculadas por sus perfiles de trabajo con distintas tareas que pueden enriquecer el armamentario terapéutico. Los colectivos que atienden niños autistas se componen de médicos y enfermeras de la familia, especialistas en Medicina General Integral, pediatras, neurólogos, psiquiatras, psicólogos, trabajadores sociales y profesores de enseñanza especial, defectólogos, psicopedagogos, terapeutas del lenguaje; donde la madre, familiar o cuidador son el principal miembro del equipo y quien tiene que cumplir, completar y hasta monitorear muchísimas acciones derivadas de las intervenciones y consejos de los profesionales a cargo.

Debe ser preocupación del personal encargado de atender autistas el que en la constante búsqueda de información y recursos, se mantenga la necesaria alerta en cuanto a la infinidad de publicaciones sin base científica disponible, sobre todo, en formato digital en la red de redes y solo aceptar las referencias bibliográficas regidas por códigos de ética reconocidos internacionalmente como el *HON Code* o código de conducta de la fundación Health on Net para la fiabilidad de la información. Así se cierra la oportunidad de medrar de muchos inescrupulosos charlatanes con pretendidas curas milagrosas que pueden vulnerar la credibilidad de madres desesperadas. Además, no se puede olvidar que legalmente, los autistas son incapaces de reconocer sus derechos y requieren de la asesoría y custodia de terceros, adultos responsables, para aplicar sobre ellos cualquier proceder.

No existe un método definitivo para tratar el autismo (40), decididamente el tratamiento, consiste en la aplicación de intervenciones por parte de equipos de Educación Especial. Pero por la connotación que encierra, deben conocerse algunas peculiaridades en cuanto a medicamentos empleados y ciertos **procederes** comentables.

-Ningún medicamento cura las manifestaciones autistas, pero algunos pacientes se benefician con el empleo de los socorridos psicofármacos por presentar una marcada agresividad, estereotipias exageradas o un grado insoportable de

hiperactividad. El rol de los preparados farmacológicos se restringe a atenuar síntomas conductuales que por su intensidad interfieren con las intervenciones y el intento de integración del autista a la comunidad.

Los neurolépticos típicos con propiedades sedantes como el haloperidol se usan para aliviar estereotipias y relaciones de apego anormal a objetos, pero sus efectos colaterales limitan la indicación. Los llamados atípicos como Risperidona y Olanzapina provocan menos reacciones indeseables y se emplean para disminuir conductas disruptoras, agitación, ansiedad severa, agresividad y auto agresiones, baja sociabilidad, hiperactividad y pobre atención. Con ambas clases los resultados son pobres.

Las **buspironas** usadas como ansiolíticas en estereotipias, agresividad e hiperactividad producen respuestas equivocadas.

El antagonista opioide Naltrexona por vía oral se indica en agresividad, hiperactividad e irritabilidad.

Los neuro estimulantes con alguna utilidad demostrada en el SHADA incrementa las conductas autoestimulantes, la irritabilidad y el aislamiento.

La Secretina no tiene efecto alguno.

Los antidepresivos inhibidores de la recaptación de serotonina ayudan cuando hay conductas ritualísticas, estereotipias, uniformidad, ansiedad y **ticotilomanía**, así como insociabilidad de los casos adultos. Los más usados son Fluoxetina, Proxetina, Setralina, Fluvoxamina y Clomipramina; pero pueden aumentar la agitación, el insomnio y el apetito.

Si existe comorbilidad de TOC la Clomipramina y la **Sertralina** ayudan. A su vez, la **Sertralina** mejora las conductas repetitivas, agresividad, ansiedad, agitación, pánicos y reacciones a las transformaciones.

Cuando se asocia con epilepsia se usan la Carbamazepina y el Ácido Valproico para controlar además la agresividad y la agitación.

En agresividad se prueba con Litio sin resultados concluyentes.

La clomidina controla la hiperactividad y los problemas del sueño, pero apenas actúa sobre la atención.

-Dentro de los procedimientos alternativos, la administración de preparados vitamínicos como la piridoxina (vitamina B6) con o sin suplementos de magnesio y su aporte a la mejoría no es cierto. Los programas nutricionales con

pretendidos resultados espectaculares solo son de utilidad cuando el niño presenta alguna alergia específica. Solo se tratará una candidiasis si se demuestra una infección por este agente biológico como condición.

Las intervenciones con caballos y delfines tienen escaso soporte empírico mientras que la oxigenación hiperbática, dietas específicas, quelatoterapia y preparados multivitamínicos con minerales y el aporte de enzimas o dimetilglicina (DMG) son ineficaces.

No hay un método para enseñar al autista (41). Pero la experiencia de los investigadores aconseja la aplicación de intervenciones tempranas e intensas con actividades organizadas secuencialmente que apoyen el ámbito de la enseñanza con adquisiciones generalizadas, mantenimiento de tareas, situaciones predeterminadas y un entorno cómodo. El comienzo precoz de las intervenciones es efectivo si se cumplen aspectos de especificidad, individualización, equilibrio, colaboración y comprensión, con fuerte vinculación de la madre y la familia al proceso pedagógico, basado en el respeto de las edades, grado de desarrollo y apertura flexible a cambios o modificaciones con variantes eclécticas.

Los propósitos de las intervenciones tienen que ser ajustados al individuo, insistir en la comunicación simbólica y buscar la independencia del niño para organizar sus pertenencias.

Las áreas priorizadas son la comunicación funcional espontánea, instrucción social para todo el día y practicarlas en variados ambientes o escenarios. Se debe enseñar habilidades de juego con la interacción a la par. Las metas para el desarrollo cognitivo se plantearán en el contexto donde se espera que sean usadas.

Las habilidades académicas solamente se enseñarán cuando sea apropiado y no son el propósito principal en el tratamiento del autismo (42). Esto difiere mucho del paradigma instructivo de los sistemas de educación normal. Hay que aplicar estrategias de apoyo a conductas positivas e incorporar información acerca del contexto en que ocurre la conducta y las técnicas deben tener rango de soporte empírico. A su vez, el modo de la terapéutica tiene que considerar

que las áreas de instrucción priorizadas y el desarrollo programático crítico son más importantes que cualquier filosofía de tratamiento.

Las intervenciones más comunes son:

-Principios y prácticas de análisis de conductas apropiadas.

La ABA aplica principios generales de enseñanza con bases en el acondicionamiento operativo para incrementar las conductas sociales significativas y erradicar las indeseables. Enseñanza de juicio discreta, que desarrolla la conducta verbal y entrena las respuestas centrales. Enfatiza la relación entre conductas, métodos y contexto y se focaliza en la observación directa y medida de la conducta.

-Principios y prácticas de enseñanza estructurada. (TEACCH) (43). Apoya el sistema visual. Carece de método o modelo específico y se centra en la persona autista, en la Cultura de Autismo como ideas centrales y en el ambiente del caso como área priorizada.

-Intervenciones basadas en el desarrollo. Tiempo en el suelo y creatividad del educador.

Los instructivos más conocidos o divulgados son el Lovaas con enseñanza discreta de alternativas, el Koegel-Koegel de entrenamiento rápido y el Sundberg-Partington que analiza las conductas verbales.

Ningún método es único ni definitivo. Se acepta un promedio necesario de 25 horas semanales en los preescolares. Se benefician con la reducción de las experiencias sensoriales desagradables, el incremento de la interacción con los demás y en cuanto al lenguaje, con la búsqueda de alternativas de comunicación con signos o señales, tarjetas, símbolos en cuadros o lenguajes generados en computadoras.

Todo el esfuerzo de los educadores fracasa si no se apoya en la importancia de la familia y el hogar del niño. Se necesita lograr un marco de relaciones de confianza con el precepto de que los padres (y hermanos) son el recurso más importante para que el autista aprenda.

Los científicos esperan encontrar en un futuro no muy lejano, la solución del autismo en el campo de la ingeniería biogenética que al parecer, dirá la última palabra en cuanto a la causa y el tratamiento del trastorno.

Referencias bibliográficas

1. Kanner, L. Autistic disturbance of affective contact. *New Child* 1943; 2: 217-50.
2. Velásquez-Argota, J., Lozano-Pérez, T. El diagnóstico positivo de autismo infantil. *Rev. Cub de Pediatría* 1998; 68:2.
3. Barreto, G. Diagnóstico y atención al niño autista. Curso Pre-Congreso. Congreso Internacional Educación y Diversidad. Centro de referencia Latinoamericano para la Enseñanza Especial. Cuba, 2004.
4. A.A.N. American Academy of Neurology. ICD-9-C, 2004.
5. O.M.S. CIE-10. Trastornos Mentales y del Comportamiento. Criterios diagnósticos de investigación. Madrid, Meditar, 1994.
6. American Psychiatry Association, Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorder 4th edition. Washington, DC. DSM-IV. APA, 1994.
7. Otero, A., Ravelo, V. Diagnóstico y Clasificación de los Trastornos Mentales. Glosario Cubano No. 3. MINSAP, Hospital Psiquiátrico de la Habana, 1999.
8. Muhle, R., Trentacoste, S.V., Rapin, I. The Genetic of Autism. *Pediatrics* 2004; 113 (5): e472-e486.
9. Spence, S.T., Sharifi, P., Wiznizer, M. Autism Spectrum Disorder Screening Diagnosis and Medical Evaluation. *Semin Pediatr Neurol* 2004; 11 (3): 186-195.
10. Robert, G., Palfrey, J.S., Bridgemohan, C. The medical evaluation of child with developmental delay. *Contemporary Pediatrics*, March 1, 2004. Disponible en: <http://www.contemporarypediatric.com/contped/content>
11. Taylor, B. Prevalence of Autism in UK has leveled off after 1997 peak. *Arch Dis Child* 2003; 88: 666-670.

12. Reichenberg, A. Padres mayores con mayor probabilidad de tener hijos autistas. Arch of Gene Psych NY Sept 5; 2006. Disponible en: <http://archpsyc.ama-assa.org>
13. Coucherne, E. Brain overgrows during infancy may signal Autism. JAMA 2003; 290, 332, 344 394.
14. Almaral, D. Autistas varones tiene menos neuronas en la Amígdala Cerebral. J Neuro Scienc. 2006 Disponible en: <http://www.jneurosci.org>
15. Cassels, C. Brain abnormalities found in autistic children. Neurology 2006; 67;632-36.
16. Optiz, J.M. Vision and insight in the search for gene mutation causin non syndromal mental deficiency. Neurology 2006; 55: 328.
17. Levit, P. Proccedings of the National Academy of Science (PNAS). Disponible en: <http://www.penas.org> (oct 16/2006)
18. Hanse, D. El Gen HR1F. Nature, Agost 16, 2006. Disponible en: <http://www.autism.com.nature>
19. Curry, C. I. Rational evaluation of the adolescent with Mental Retardation. Adolescent Med 2002; 13;331.
20. Tedel, R.D., Hlekuk, I.M., Anderson, G.M. Antibrain antibodies in Infantil autism. Biol Psychiatry 1998; 23:644-47.
21. A.P.A. Annual Meeting. May 20-25, 2006. Toronto, Canadá.
22. Shevell, M.I. The evaluation of the child with Global Developmental Delay. Semin Pediatric Neurol 1998; 5:21.
23. Luckasson, R. Mental Retardation. Definition, Classification, and Sistem of Support. Ed. 10, 2002. American Association of Mental Retardation) AAMR-10-2002).
24. Gilbert, G. Practicioners Review. Physical investigation in Mental Retardation. J Child psychol Psychiatry 1997; 38(8): 889.
25. Galeck, K. Timothy Syndrome. Cell 2004; 119: 19-31.
26. Bayer, M., magano, L.F. Rivera, N. et al. Mutational Mechanism of Williams-Beurnel Syndrome Deletions. Am j Hum genet 2003; 73: 131-151.
27. Hamel, B.C.L., Nelsen, M.R. Comparision of principal features in Prader-Willis and Agelman Syndrome. N engl J Med 1992; 626-807.

28. Williams, Ch.A, Lassie, A.C., Duscoll, D.J. Angelman Syndrome. Genetic clinic 2000; Disponible en: <http://www.geneticclinic.org/profile/angelmnadetail>
29. Lombroso, P.T. Genetic of Children disordewr. XVI Angelman Syndrome: A feature to process. J Am Academy of Child and Adolescent Psychiatry 2000; 39(7): 931.
30. Kometo, J., Usiui, S., otsuki, S., Terso, A. Infantil Autism and Duchenne Muscular Distrophy. J Autism Dev disorder 1984; 14: 191- 95.
31. Jouce, Y., Wu, M.D., Kerl, C.K. et al. Association of Duchenne Muscular Distrophy with Autism Spectrum Disorder. J Child Neurology 2005; 20 (10). Disponible en: www.medscape.com/viewpublication/1147.index
32. (Hipopomelanosis de Ito) Disponible en: www.ncbi.nlm.nih.gov
33. Faraone, S.V., Perli, R.H., Dayle, A.E., et al. Molecular genetic os Attention Deficiency with Hyperactivity Disorder (ADHD). Biol Psy 2005; 57:1313-1323.
34. Genetic Home <http://ghr.nlm.nih.gov/condition=smithlemiotizsyndrome>
35. Wong, V. Study of relationships aspects between Tuberosc sclerosis Complex and Autistic Disorder. J Child Neurology 21(3). Disponible en: www.medscape.com/viewarticle/537232
36. Obsesive Compulsive Disorder. Disponible en: http://en.wikipedia.org/wiki/obsessive-compulsive_disorder
37. Helme, R.D. Movement Disorders, chapter 15; 397 in Manual of Neurologic Therapeutic Six Edition. Lippinail. William and Wilkins, USA,1999.
38. Bruni, M. Sensory Processing, chapter 11; 182 en Fine Motor Skills in children with Down Syndrome. Second Edition, Special needs Collection. Wodbini House, USA, 2006.
39. Towbin, K. E. Autism Spectrum Disoeder, page 341-354 in When your child has a disability. Marck L Batashow. Paul. Brokers Publishing Co. 2001.
40. Rutter, M. The Treatment of utistic Children. J Child Psychol and Psychiatry; 1985: 26; 193-214.
41. Westing, D.L. Important consideration prior to teaching Persons with severe disabilities. Chapter 1: 6-10 in Teaching Students with Severe Disabilities. Merrill-Prentice-Hall. USA, 1995.

42. Alessandri, M, Durocher, J. S., ROselione, B. and Sotelo-Bumberg, M. International Conference on Autism Spectrum Disorder “Evidence- based Practice Professionals” Resources and Education for Autism on Related Challenger (REACH). New Providence Community Center (NPCC). Nassau, Bahamas, May/ 2006.
43. Alessandri, M. Current Treatment Practices: Facts and Myths. Conference on Autism Spectrum Disorder. NPCC, Nassau, Bahamas; May 2006.

SUMMARY

Autism is considered to be a most fascinating and severe neuropsychiatric syndrome of infancy, but it extends beyond the pediatric age group. Increasing morbidity rates have alarmed the scientific community who has to explain this incurable health problem. It is the most radical developmental deviation. People with autism are more far removed from the real world of normal people. Cuban teachers and doctors have a very good experience in treatment of Autism Spectrum Disorder within the country and abroad. The objective of this paper is to offer a general overview of this phenomenon. It outlines the clinical characteristics and social, behavioral and communicative difficulties, common subgroups, mechanisms involved, and pathological changes that underlay this genetically determined disorder, besides the co-morbidity, the diagnosis and medico-educational therapeutics without nihilistic approach.

Key words: autism, autistic

Dr. Rolando J. Naranjo-Álvarez

Ave 5ta., Edificio 103, Apto 7, Rpto. “Eduardo Chibás”, Guanabacoa, C. Habana; CP 11100.

E-mail: rnara@infomed.sld.cu Teléfono: 97-68-81.

Master en Psiquiatría Social, Especialista de Primer Grado en Neurología, Miembro del Consejo Científico Municipal Asesor de Guanabacoa y neurólogo de las Áreas de Salud “Julio Antonio Mella”, Andrés Ortiz” y “Ángel (Machaco) Ameijeiras” de Guanabacoa. Profesor Instructor de la Facultad de Medicina “Miguel Enríquez”, Profesor Instructor Adjunto de Fundamentos Biológicos del Comportamiento de la Facultad de Psicología de la Universidad de La Habana. Aspirante a Investigador.

(Se encuentra en Misión de Colaboración Medica como neurólogo en Las Bahamas).