

F. Montañés Rada

Responsable de Psiquiatría CSM
y Hospital de Alcorcón.
Responsable del Programa-Unidad
TDAH niños-adulto
fmontanes@fhacorcon.es

“**El autismo se ha relacionado con el consumo de alcohol, cocaína, fármacos como el valproato o intoxicaciones por mercurio, plomo o monóxido de carbono**”

Trastornos del espectro autista: qué son y signos de alarma

Los trastornos del espectro autista son un grupo de entidades de etiología no suficientemente aclarada que tienen en común la presencia, en mayor o menor grado, de una marcada dificultad en las habilidades de comunicación y la relación social, así como de conductas, intereses y habilidades estereotipados. El cuadro aparece en los primeros años de la vida y tiene un efecto devastador sobre las posibilidades de desarrollo, autonomía y competencia esperables en función de la capacidad intelectual del niño. Hoy en día, el autismo no tiene un tratamiento específico. La farmacología va dirigida a actuar sobre los síntomas, la comorbilidad y las complicaciones.

Epidemiología del autismo

Según el DSM-IV, las cifras oscilan entre 2 y 20 casos por cada 10.000 habitantes; sin embargo, algunos autores señalan cifras de hasta 60/10.000¹. El autismo es 3-4 veces más frecuente en niños varones, aunque se desconoce el motivo. Es más habitual en primogénitos o benjamines.

Según la CIE-10 (Clasificación Internacional de Enfermedades, 10.ª edición), la mayoría de las veces el desarrollo es anormal desde la primera infancia, y sólo en contadas ocasiones las anomalías se manifiestan por primera vez después de los 5 años de edad. En la práctica es difícil determinar la edad de inicio. En algunos casos, el autismo se detecta cuando se observa que el niño no alcanza el nivel de desarrollo esperable para su edad y, en otros, porque sufre una regresión después de una evolución previa aparentemente normal. La vieja creencia de que el autismo se manifiesta desde el nacimiento no es correcta; suelen pasar varios meses hasta los primeros síntomas de sospecha.

Por acuerdo se establece que deben apreciarse síntomas significativos antes de los 30 meses de edad. La detección precoz es importante, pues se asocia a una intervención precoz y una mejor evolución.



Síntomas y síntomas precoces

En el autismo infantil existen alteraciones cualitativas en la interacción social y la comunicación y un comportamiento restrictivo, estereotipado y repetitivo. Por «cualitativo» se entiende en primer lugar que no es cuantitativo, es decir, no es únicamente explicable por un retraso en la aparición de las habilidades o por una falta de complejidad y velocidad de su ejecución, sino que también tienen una morfología que produce extrañeza por su aparición inapropiada, por no seguir la gramática no escrita de las interacciones verbales y sobre todo no verbales.

Las alteraciones de la interacción social se manifiestan de forma precoz como falta de interés por la cara humana (incluso si se acercan a ellos), ausencia de contacto ocular, pocas expresiones sociales dirigidas a un fin (como gestos o vocalizaciones), no señalar ni mirar a lo que se señala, desinterés por otros niños, ausencia de balbuceo, no responder al propio nombre, y retraso en mostrar interés. Estos signos precoces más tarde dan paso a formas más complejas de falta de respuesta a las emociones de los demás, comportamiento social marcadamente diferente y utilización inadecuada de los signos sociales convencionales, entre ellos el lenguaje, que prescinde de su función de comunicación. Existe una falta de creatividad en los procesos del pensamiento, así como de fantasía; ser capaz de leer la mente de los demás, usar la malicia social, entender chistes, leer entre

líneas o usar metalenguaje son hitos difícilmente alcanzables incluso en los trastornos generalizados del desarrollo de mejor evolución.

Las alteraciones de la comunicación son responsables de que un 50% de los autistas nunca empleen el lenguaje como forma primaria de comunicación, si bien la situación mejora mucho con una intervención precoz. Aquellos niños que desarrollan un lenguaje lo hacen de forma muy particular, con frases estereotipadas, ecolalia (tanto inmediata como demorada), lenguaje idiosincrásico (por ejemplo, tiempo de ir a la cama para pedir salir de la consulta), inversión de pronombres, ausencia de la prosodia habitual, falta de desarrollo semántico, literalidad, no utilización del lenguaje para la interacción social, y ausencia de pragmática en lo que es una toma y daca de una conversación.

El retraso mental está presente en el 50% de los casos, y se asocia a un mayor riesgo de crisis epilépticas. A menudo hay islas de funcionamiento muy por encima de la media en música, pintura, memoria o cálculos. Ejecutan mejor las tareas motoras y perceptuales que las del lenguaje o simbólicas.

Respecto al comportamiento, se advierte un gran contraste en sus patrones de intereses respecto a lo esperable. Así, a los niños autistas les interesa lo inanimado más que la voz de sus padres. No diferencian a sus hermanos de otros niños y, en cambio, tienen un objeto transicional por



**DESCUBRE UNA NUEVA
SENSACIÓN DE FRESCOR**

NUEVO



Síguenos en:



www.phb.es

el que sienten gran apego y del que no se separan. Les interesan los aspectos no funcionales de los objetos, como el color o el tacto, y repiten comportamientos o gestos, como girar objetos o andar con los talones. Parecen sordos al lenguaje, y sin embargo les interesan sonidos especiales como el de una batidora. No muestran interés por lo que sucede socialmente pero sobrerreaccionan si cambia algo en el ambiente físico. Las respuestas emocionales inapropiadas son la norma, por ejemplo respuestas de pánico al enfrentarse a nuevas situaciones. Falta el juego simbólico o imaginativo.

Clasificación

Según la CIE-10, los trastornos generalizados del desarrollo incluyen:

- Autismo infantil (F84.0).
- Autismo atípico (F84.1).
- Síndrome de Rett (F84.2).
- Otros trastornos desintegrativos en la infancia (F84.3).
- Trastorno hiperkinético con retraso mental y movimientos estereotipados (F84.4).
- Síndrome de Asperger (F84.5).
- Dos categorías residuales: otros trastornos generalizados del desarrollo (F84.8) y trastorno generalizado del desarrollo no especificado (F84.9).

El autismo atípico se diferencia en la edad de presentación (después de los 3 años de edad) o en la ausencia de un patrón alterado, sea en la interacción social, la comunicación o la conducta.

El síndrome de Rett se manifiesta exclusivamente en niñas de 7 meses a 2 años de edad tras un desarrollo previo normal, y se caracteriza por alteraciones motoras en el tronco y las extremidades superiores similares a las de otras patologías. Coincide con los trastornos generalizados del desarrollo en las alteraciones del lenguaje y de la interacción social. Se considera de base genética.

El diagnóstico de otros trastornos desintegrativos en la infancia se caracteriza también por una etapa previa de funcionamiento normal hasta los 2 años, seguida de un fenómeno de regresión en el lenguaje, las actividades lúdicas, la capacidad social y el comportamiento adaptativo. El funcionamiento intelectual corresponde al de un retraso mental grave.

El trastorno hiperkinético con retraso mental no se caracteriza por la tríada básica de los trastornos generalizados del desarrollo. En la práctica, se utiliza para designar los casos con retraso mental grave y déficit de atención e hiperactividad con estereotipias.

En el síndrome de Asperger existe un déficit cualitativo de la interacción social y un repertorio restringido estereotipado y repetitivo de actividades e intereses, pero, a diferencia del autismo típico, el desarrollo del lenguaje es normal. Es mucho más frecuente en varones (8:1).

Hay un problema diagnóstico y de clasificación que puede tener implicaciones en la investigación: dentro del trastorno del espectro autista, es posible que se clasifiquen en un mismo saco entidades muy diferentes basándose en similitudes en la clínica. De hecho, los cuadros varían mucho en cuanto a capacidad funcional, pronóstico, complicaciones y respuesta al tratamiento. Esto explica los cambios en el futuro DSM-V.

Etiopatogenia del autismo Hipótesis basadas en la herencia

El autismo tiene la mayor heredabilidad (parte de la causalidad debida a la herencia) de todas las enfermedades psiquiátricas, junto con la esquizofrenia, y estadísticamente sólo se ve precedido por la altura. Se constata una mayor concordancia entre gemelos monocigóticos que dicigóticos, y un riesgo muy superior entre hermanos que en la población general. La concordancia es aún mayor cuando se incluyen trastornos del espectro autista o alteraciones cognitivas con síntomas compartidos con el autismo².

Hay determinadas enfermedades cromosómicas, como el cromosoma X frágil, la delección del brazo corto del cromosoma 22, la microdelección del cromosoma 15 (síndrome de Angelman) o la microdelección del cromosoma 7 en el síndrome de Williams, en las que se encuentra mayor número de casos de autismo.

También se ha descrito un mayor riesgo de autismo o conductas autistas en el síndrome de Cornelia de Lange, la esclerosis tuberosa, la fenilcetonuria, la hipomelanosis de Ito, la neurofibromatosis tipo I, el síndrome de Noonan y el síndrome de Prader Willi.

La alta prevalencia en determinadas cromosopatías y en alteraciones genéticas, así como en la herencia entre sujetos por otra parte sanos, no ofrece perspectivas a corto plazo de obtener resultados con técnicas farmacogenómicas.

Hipótesis en relación con anomalías inmunológicas durante el embarazo

La aparición de anticuerpos fetales que reaccionarían con los maternos provocaría en el sistema nervioso defectos en la migración neuronal, sobre todo en el cerebelo y el lóbulo temporal, entre otros³.

Hipótesis en relación con el puerperio

En los casos de autismo se detectan mayores complicaciones en el embarazo y en el parto, así como infecciones y otras complicaciones en los primeros meses de vida. Se ha observado una mayor incidencia de sangrado materno después del primer trimestre, una mayor frecuencia de meconio en el líquido amniótico y una alta incidencia de disnea posparto, así como otras complicaciones durante el mismo. En un importante número de casos se ha encontrado ane-

mia neonatal, aunque su relación con el autismo no está clara. Las madres de niños autistas usaron más medicación durante el embarazo que las controles. Por otra parte, el autismo se ha relacionado con el consumo de alcohol, cocaína, fármacos como el valproato e intoxicaciones por mercurio, plomo o monóxido de carbono.

Se ha hallado asimismo una asociación con otras enfermedades neurológicas de etiología no aclarada como la epilepsia infantil, y en especial el síndrome de West.

Hipótesis descartadas en la actualidad

Se han descartado las hipótesis basadas en la interacción madre-hijo, la intoxicación por metales pesados o las vacunas, entre otras.

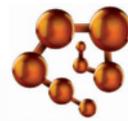
No es probable que un trastorno infrecuente, síndromico e incluso conceptualizado como un espectro de síndromes pueda tener una explicación sencilla y común. Excepto la herencia, todos los demás factores etiopatogénicos implicados en el autismo presentan lagunas. Por ejemplo, parece difícil de entender que las mejoras en la atención en el embarazo y el parto que han reducido la mortalidad y la mayoría de las complicaciones apenas parecen influir en la reducción de los casos de autismo. En ocasiones los trastornos se relacionan con patología somática como la epilepsia infantil, la rubéola congénita, la esclerosis tuberosa, la lipoidosis cerebral y el cromosoma X frágil. Sin embargo, estas enfermedades afectan a otros muchos niños que presentan secuelas cognitivas marcadamente diferentes a las del autismo. Salvo la correlación con el retraso mental comórbido, no parece que los síntomas autistas sean una constante asociada, por ejemplo, a factores de gravedad determinados.

Evolución

El trastorno suele persistir en la edad adulta, con distinto grado de afectación. Algunos pacientes pueden vivir de manera independiente⁴, aunque el número de casos es reducido. El autismo y los trastornos generalizados del desarrollo globalmente constituyen el grupo diagnóstico con el peor pronóstico a largo plazo en cuanto a funcionalidad y autonomía. ●

Bibliografía

1. Fombonne E. Epidemiology trends in rates of autism. *Mol Psychiatr.* 2002; 7 Supl 2: S4-S6.
2. Baley A, LeCouteur A, Gottesman I, Bolton P, Simonoff E, Yuzda, et al. Autism as a strongly genetic disorder: evidence from a British twin study. *Psicol Med.* 1995; 25: 63-77.
3. Díez Cuervo A, Genética y cerebro: trastornos autistas y síndromes asociados [conferencia]. 2006 [fecha de acceso 18 de abril de 2012] Disponible en: http://www.aetapi.org/congresos/vigo_00/confer_02.pdf
4. Buitelaar J, Willemsen-Swinkels S. Medication treatment in subjects with autistic spectrum disorders. *Eur Child Adolesc Psychiatry.* 2000; 9(0): S85-S97.



UnoFarma
COMPRA VENTA DE FARMACIAS

En **UnoFarma** le asesoramos para hacerle más fácil y segura su operación de traspaso.

Contamos con un equipo profesional con años de **experiencia** en el sector farmacéutico.

También le asesoramos en la **financiación** de distintas entidades bancarias.

UnoFarma, su socio para comprar y vender farmacias

profesionalidad

seriedad

transparencia



Contacto: **936 361 663 / 625 691 519**

www.unofarma.es - info@unofarma.es