



## **TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA**

### **AUTISM SPECTRUM DISORDERS**

Patricia Hervías Higuera

[patriciaherviashiguera@yahoo.es](mailto:patriciaherviashiguera@yahoo.es)

TEA, infancia, comunicación social, diagnóstico

ASD, childhood, social communication, diagnosis

### **RESUMEN**

Los TEA (trastornos del espectro autista) son trastornos del neurodesarrollo de origen neurobiológico e inicio en la infancia, que afecta al desarrollo de la comunicación social del niño y su conducta. Con la publicación del DSM-5 el término trastorno del neurodesarrollo ha sustituido al término de trastornos de inicio en la infancia, la niñez o la adolescencia del antiguo DSM-IV-TR. Según el Centro de Prevención y Regulación de Enfermedades en EE. UU (MMRW) la prevalencia de TEA oscila entre 1/54 en chicos y 1/252 en chicas, a los 8 años. Los criterios diagnósticos de TEA han quedado modificados comparados con clasificaciones previas. Incluyen dos dimensiones de síntomas: Dificultades en la comunicación e integración de la comunicación verbal y no verbal e intereses restringidos - comportamientos repetitivos. En la etiología poco a poco van conociéndose los diferentes mecanismos etiológicos. Sabemos que la etiología genética es la más sustentada. La detección precoz es fundamental en el abordaje del TEA ya que la iniciación de tratamientos precoces está íntimamente ligado a su pronóstico. Todos los niños deben ser reconocidos específicamente para signos relacionados con TEA a los 18 y 24 meses. El diagnóstico es clínico, pero requiere una aproximación multidisciplinaria. El tratamiento siempre tiene que ser individualizado. Será aplicado de una manera generalizada, en los contextos naturales en los que vive la persona y siempre debería ser multidisciplinar.

## **TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA**

### **ABSTRACT**

ASD (disorders of the autistic spectrum) are neurodevelopmental disorders of neurobiological origin and beginning in childhood, which affects the development of the child's social communication and behavior. With the publication of the DSM5 the term neurodevelopmental disorder has replaced the term of childhood onset disorders, childhood or adolescence of the old DSM-IV-TR. According to the Center for Prevention and Regulation of Diseases in the US UU (MMRW) the prevalence of ASD ranges from 1/54 in boys to 1/252 in girls, to 8 years. The diagnostic criteria for ASD have been modified compared with previous classifications. They include two dimensions of symptoms:

Difficulties in communication and integration of verbal and nonverbal communication and restricted interests - repetitive behaviors. In the etiology little by little the different etiological mechanisms are known. We know that the genetic etiology is the most sustained. Early detection is fundamental in the treatment of ASD since the initiation of early treatments is closely linked to its prognosis. All children must be recognized specifically for signs related to ASD at 18 and 24 months. The diagnosis is clinical but requires a multidisciplinary approach. The treatment always must be individualized. It will be applied in a generalized way, in the natural contexts in which the person lives and should always be multidisciplinary.

### **INTRODUCCIÓN**

Los TEA (trastornos del espectro autista) son trastornos del neurodesarrollo de origen neurobiológico e inicio en la infancia, que afecta al desarrollo de la comunicación social del niño, su conducta, con la presencia de comportamientos e intereses repetitivos y restringidos.

Es un trastorno complejo, altamente heterogéneo tanto en lo referente a la etiología como en la manifestación y evolución de los síntomas en las diferentes etapas del desarrollo, su expresión y presentación según género, edad y comorbilidades

## TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

### CONCEPTUALIZACIÓN

La conceptualización de los TEA se ha ido modificando a lo largo de las últimas décadas. Sin embargo, de la primera descripción de autismo del austríaco Leo Kanner en el 1943 se mantienen los síntomas nucleares en la definición actual de TEA. Con la publicación del DSM5 (APA, 2013) los trastornos definidos en el DSM-IV-TR como Trastorno Autista, Síndrome de Asperger, Trastorno Generalizado del Desarrollo, entre otros, desaparecen para quedar englobados en la única nomenclatura de TEA.

El concepto del autismo como un espectro de trastornos de diferente severidad y una conceptualización más dimensional como la planteada en el DSM 5, no es una observación actual, contribuyeron a ello Kanner (1943) y Asperger (1944), Lotter (1966), Wing and Gould's (1979) y posteriormente Folstein, Piven (1991) y Bolton (1994).

La variabilidad fenotípica y clínica del cuadro queda reflejada a través de:

- Los especificadores: Hacen referencia a si el trastorno está o no asociado a una afección médica o genética (como sería el caso del X-frágil o trastorno de Rett), u otro trastorno del desarrollo neurológico (epilepsia...), mental o del comportamiento.
- Los modificadores: Describen factores relacionados con la mayor o menor gravedad del cuadro clínico en referencia a: si el niño presenta déficit o no intelectual acompañante; deterioro o no de lenguaje; posibles trastornos comórbidos y, por último, la presencia o no de catatonía.

No obstante, es menos sensible a detectar e incluir cuadros clínicos menos graves, como sería el grupo que presenta alteraciones en la dimensión socioemocional y de la comunicación pragmática, pero de menor interferencia en el área de las conductas repetitivas y sin alteraciones sensoriales. Este grupo en concreto, no exento de críticas, quedaría incluido dentro del DSM5 en el Trastorno de la Comunicación Social.

## TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

### EPIDEMIOLOGÍA

Quedan lejos las primeras estimaciones de prevalencia que lo consideraban como un trastorno raro que afectaba a 4-5/10.000, para pasar a estimaciones de 1 cada 68 en niños de 8 años según el Centro de Prevención y Regulación de Enfermedades en EE.UU. (MMRW) y más recientemente la estimación de 1/45 según el "National Health Statistics Report" publicado en noviembre del 2015, mostrando una prevalencia del TEA del 2,24%, otros trastornos del desarrollo (O.T.D.) del 3,57% y discapacidad intelectual (D.I) del 1,10%.

Otro dato interesante es que más del 62% de la población TEA tiene una capacidad intelectual dentro de la normalidad, de los que un 38% tiene un CI mayor o igual que 85. Sin embargo, la discapacidad intelectual asociada a TEA es más prevalente proporcionalmente en chicas.

### CRITERIOS DIAGNÓSTICOS

Los criterios diagnósticos en el DSM5 se han reducido a dos dimensiones de síntomas (comunicación social e intereses restringidos - comportamientos repetitivos)

**Iniciación y respuesta o reciprocidad social:** Varía desde ausencia de iniciación (no hablar/no interactuar con otros) hasta un exceso de iniciación social (desinhibidos). La reciprocidad social estará afectada en mayor o menor grado ya que, por dificultades de entender las intenciones/emociones de los otros, les cuesta adaptarse de manera flexible a las necesidades interactivas de la comunicación.

**Dificultades en la comunicación e integración de la comunicación verbal y no verbal:** Podríamos detectar desde marcada afectación no verbal (sin gestos en su comunicación, o/y sin variar la expresión facial o/y sin integrar contacto ocular como manera comunicativa) hasta preservación de la expresión facial y gestos comunicativos, aunque con dificultad para la integración gestual y visual. Lo común a todos los TEA son las dificultades en el uso pragmático de la comunicación. La expresión verbal puede estar afectada de manera determinante en algunas personas con TEA, pero en otras no. Por ello en el DSM5 no es un criterio diagnóstico de TEA sino una característica asociada. Una de las características cognitivas identificables en algunas personas con TEA es la discrepancia entre la capacidad intelectual verbal y no verbal. Resulta esencial, particularmente en estos casos, la estimación válida de la capacidad intelectual no verbal, que dará una valoración de las expectativas de aprendizaje

## **TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA**

### **Intereses restringidos y conductas repetitivas:**

1. Inflexibilidad del pensamiento o conducta.
2. Los rituales autistas, verbales o conductuales, pueden provocar interferencia significativa y frecuentemente tienen un contenido de repetición o simetría. El ritual autista no viene precipitado por ningún pensamiento ansioso (característica fundamental que lo diferencia de un ritual obsesivo-compulsivo).
3. Estereotipias motoras y verbales asociadas a diversos estados emocionales.
4. Los intereses restringidos entendidos como intensos y no funcionales de cualidad repetitiva y no social pueden pasar desapercibidos en TEA de alto funcionamiento (capacidad intelectual dentro de la normalidad).
5. Las alteraciones sensoriales que, por primera vez en el DSM5 son síntomas esenciales diagnósticos, son causa de importante malestar. Se incluyen tanto bajos umbrales sensoriales y poca tolerancia a determinados estímulos sensoriales como una marcada disminución sensorial para diferentes sensaciones.

### **FACTORES RELACIONADOS CON EL GÉNERO**

Un aspecto de creciente interés es el menor número de chicas con capacidad intelectual normal enviadas a los servicios para diagnóstico de TEA. Será determinante la comorbilidad psiquiátrica o/y la discapacidad intelectual para que sean derivadas a centro especializados para diagnóstico.

Los estudios encuentran menos conductas repetitivas en chicas, pero, sin embargo, se asocian más a epilepsia y a epilepsia resistente a tratamiento con un incremento de alteraciones en la neuroimagen cuando son comparadas con chicos con autismo.

### **ETIOLOGIA**

Sabemos que la etiología genética es la más sustentada y que existen diferentes mecanismos genéticos que conducirán a fenotipos similares. Algunos estudios señalan implicación relevante a través de la epigenética, medida como metilaciones del DNA y replegamientos de la cromatina.

La mayoría de las causas siguen siendo, en principio, multifactoriales desconocidas, con factores ambientales modulando la expresión genética y factores como la edad paterna, que podrían asociarse a un incremento de mutaciones genéticas.

## **TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA**

### **DIAGNÓSTICO**

La detección precoz sigue siendo un aspecto fundamental en el abordaje del TEA ya que la iniciación de tratamientos precoces está íntimamente ligado a su pronóstico.

Todos los niños deben ser reconocidos específicamente para signos relacionados con TEA a los 18 y 24 meses. Una vez que un niño ha sido detectado, debe ser remitido para una apropiada evaluación por un equipo multidisciplinario de profesionales especializados en TEA. Los aspectos fundamentales de la evaluación diagnóstica son evaluación médica y neurológica amplia, historia familiar, examen físico y neurológico, pruebas de laboratorio, estudios genéticos de cariotipo y análisis de ADN para el X frágil.

#### **Pruebas diagnósticas específicas**

Existen instrumentos clínicos con demostrada fiabilidad en el diagnóstico de TEA, especialmente el ADI-R (autism diagnostic interview-revised) o el ADOS (autism diagnostic observational schedule) disponible en castellano y recientemente actualizado al ADOS2.

El ADOS2 es una entrevista semiestructurada para niños, adolescentes y adultos con TEA que, mediante el juego, conversación, imágenes y libros, el entrevistador va provocando "conductas autistas" que puntúa con el fin de obtener algoritmos diagnósticos que clasifican los casos en normalidad, autismo o TEA.

Deberán ser evaluados, además, entre otros, el habla, lenguaje y comunicación, capacidad cognitiva, teoría de la mente, teoría de la coherencia central, funciones ejecutivas, conducta adaptativa y psicopatológica general.

### **TRATAMIENTO**

El tratamiento siempre tiene que ser individualizado, considerando sus déficits, pero también sus fortalezas, aplicado de una manera generalizada en los contextos naturales en los que vive la persona y siempre debería ser multidisciplinar. En el diseño del tratamiento tendremos que considerar diferentes aspectos: edad, capacidad intelectual, comorbilidad, entorno familiar y social.

## **TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA**

### **Tratamiento psicoeducativo**

La detección temprana y la consecuente implementación de un programa en el momento de mayor plasticidad cerebral, continúa siendo la opción por excelencia al tratarse de una significativa influencia en la evolución clínica del niño.

Se da especial importancia a ser capaces de generar oportunidades de interacción social en el que sea el propio niño con señales con TEA el que inicie la interacción espontáneamente.

### **Tratamiento farmacológico**

En población infantil y adolescente siempre se instaurará el tratamiento tanto farmacológico como psicosocial en estrecha colaboración con los padres.

Actualmente los únicos fármacos que tienen indicación por la FDA (Food and Drug Administration) en los síntomas nucleares del TEA son la risperidona (2006) y el aripiprazol (2009), que se utilizarán además en comorbilidades frecuentemente asociadas como irritabilidad, impulsividad e hiperactividad. Ante otras comorbilidades como trastornos de ansiedad o del ánimo, TDAH, TOC y síntomas psicóticos se puede recurrir a ISRS, estimulantes y no estimulantes y melatonina para tratar de mejorar las alteraciones psicopatológicas asociadas, pero la vulnerabilidad a efectos secundarios asociados exige una alta precaución en su uso.

Será fundamental no utilizar nunca los tratamientos farmacológicos en exclusiva como abordaje del TEA, ya que siempre deben ir asociados a tratamientos psicosociales y comenzar siempre con un único fármaco y a la menor dosis posible para progresivamente ir incrementado la dosis hasta alcanzar la mínima eficaz.

## TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

### BIBLIOGRAFÍA

- American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 5th ed. Washington DC: American Psychiatric Publishing; 2013.
- Baron-Cohen S, Wheelwright S, Cox A. Early identification of autism by the Checklist for Autism in Toddlers (CHAT). J R Soc Med. 2000; 93: 521-5.
- British Columbia Ministry of Health Planning. Standards and Guidelines for the Assessment and Diagnosis of young Children with Autism Spectrum Disorders in British Columbia; 2003.
- Christensen, D.L, Baio, J., Braun, K.V., et al. (2016). Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2012. MMWR. Surveill Summaries, 65:1–23.
- Daniels AM, Halladay AK, Shih A, Elder LM, Dawson G. Approaches to enhancing the early detection of autism spectrum disorders: a systematic review of the literature. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry. 2014;53(2):141– 152.
- Dietz C, Swinkels S, van Daalen E, van Engeland H, Buitelaar JK. Screening for autistic spectrum disorder in children aged 14-15 months. II: Population screening with the Early Screening of Autistic Traits Questionnaire (ESAT). Design and general findings. J Autism Dev Disord. 2006;36(6):713–722pmid:16633887.
- Glascoe, F. (2000). Early Detection of developmental and behavioral problems. Pediatrics in Review, 21(8), 272-279.
- Scott FJ, Baron-Cohen S, Bolton P, Brayne C. The CAST (Childhood Asperger Syndrome Test). Preliminary development of a UK screen for mainstream primary-school-age children. Autism. 2002;6(1):9-31.
- Siegel M, Beaulieu AA. Psychotropic Medications in Children with Autism Spectrum Disorders: A Systematic Review and Synthesis for Evidence-Based Practice. J Autism Dev Disord. 2012; 42(8): 1592-605.