



CAMBIOS EN EL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE ASPERGER SEGÚN EL DSM-5 Y CONSIDERACIONES SOBRE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

Sandra Bravo Herrero¹, Blanca Sánchez Sánchez², María Eugenia Sáez Roche³, José Fernando Cruz Fourcade⁴, Paloma Muñoz-Calero Franco², Berta Pinilla Santos³

1. R1 Psiquiatría
2. R2 Psiquiatría
3. R4 Psicología Clínica
4. R3 Psiquiatría

sbravoherrero@gmail.com

RESUMEN

Debido a la reciente aparición del DSM-5, nos proponemos exponer los cambios ocurridos en el diagnóstico de síndrome de Asperger y Trastornos Generalizados del Desarrollo en general, en el DSM-5 respecto al DSM-IV. Además, dada la importancia del diagnóstico y tratamiento precoz de los trastornos del espectro del autismo y el aumento en la prevalencia de estos trastornos, trataremos aspectos importantes en relación a ellos como la epidemiología, la patogénesis, el manejo de estos pacientes y el pronóstico con actualizaciones de estudios recientes.

CAMBIOS EN EL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE ASPERGER SEGÚN EL DSM-5 Y CONSIDERACIONES SOBRE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

1. INTRODUCCIÓN: TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO (DSM-IV)

Según el DSM-IV, los Trastornos Generalizados del Desarrollo (TGD) son un grupo de enfermedades que se identifican por tres características clínicas cardinales: la alteración cualitativa de la interacción social, una comunicación tanto verbal como no verbal alterada cualitativamente e intereses muy restringidos.

Otras características en relación con estos trastornos pueden aparecer de forma temprana, tales como retraso del desarrollo de las funciones psicológicas, de etiología multifactorial, interactuando factores de riesgo genéticos y ambientales. Sin embargo, los TGD tienen, clínicamente, condiciones muy heterogéneas. Un factor principal que determina la diversidad es el nivel de funcionalidad cognitiva y las habilidades de lenguaje.

Otros aspectos que dan diversidad a los TGD son la edad, la severidad de las características cardinales, comorbilidades (incluyendo la epilepsia) y patología psiquiátrica coexistente.

Hallazgos recientes indican que los TGD pueden ser conceptualizados como desordenes del desarrollo cerebral temprano. Las manifestaciones tanto cognitivas como comportamentales de los TGD subyacen tras anormalidades funcionales y morfológicas que comienzan en el desarrollo cerebral intraútero y continúan con los cambios cerebrales post natales.

Los TGD del DSM-IV incluían: Trastorno autista, Trastorno de Rett, Trastorno desintegrativo infantil, Trastorno o Síndrome de Asperger y Trastorno generalizado del desarrollo no especificado.

Ampliando un poco la información, las características clínicas fundamentales de los TGD eran:

- Alteración cualitativa de la interacción social: Hay que enfatizar en que se trata de una alteración cualitativa de la interacción social recíproca, ya que no existe una falta absoluta de comportamientos sociales. Hay un amplio abanico respecto a la severidad de estos síntomas. La capacidad de hacer conexiones sociales y participar en relaciones apropiadas para su edad es limitada. Los niños pequeños pueden demostrar falta de interés o incluso falta de conciencia de otros niños. Los niños mayores con autismo no suelen tener los amigos apropiados a su edad, están socialmente aislados, y pueden ser blanco de críticas o bullying. Suelen tener problemas para entender el lenguaje corporal y las expresiones faciales de los demás.
- Alteración cualitativa de la comunicación: De forma similar, los TGD pueden tener alterada en diversos grados de gravedad, la comunicación, tanto verbal como no verbal. El lenguaje, si lo hay, suele contener fallos semánticos. Los niños autistas, incluso los que tienen una comunicación verbal, suelen tener déficit de comprensión, sobre todo a la hora de comprender preguntas complejas. Algunos niños pequeños no contestan a su nombre cuando son llamados, y los cuidadores pueden llegar a pensar que tiene problemas auditivos.
- Patrones restrictivos, repetitivos y estereotipados de comportamientos, actividades e intereses. Algunos niños tienen una inusual e intensa preocupación con algún interés como los trenes o las lavadoras. Otros, se dedican a practicar rituales y rutinas diarias. Algunos

CAMBIOS EN EL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE ASPERGER SEGÚN EL DSM-5 Y CONSIDERACIONES SOBRE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

muestran anomalías sensoriales y están preocupados por estímulos auditivos, visuales, táctiles, o cenestésicos y aparentemente son hipo o hipersensible a estos.

2. DIFERENCIACIÓN DE LOS TGD

El prototipo de TGD, o Trastorno autista, es definido por la presencia de las tres características dominantes mencionadas. Además, alguna de estas características debe estar presente a los 3 años.

El síndrome de Asperger se define por la presencia de alteración social y comportamientos repetitivos e intereses restringidos como en el autismo. Sin embargo, en esta entidad no hay retraso en el desarrollo del lenguaje, como indica el uso de palabras sueltas a los dos años y de frases comunicativas a los tres. El CI normal o rozando la normalidad es la norma. La falta de una clara desviación del lenguaje a veces conduce a un diagnóstico más tardío en este tipo que en otros TGD y es probablemente consecuencia de la conducta adaptativa normal o casi normal en las edades tempranas. Aún así, el lenguaje en los Asperger es claramente atípico o anormal. Suelen tener un discurso pedante, respuestas poco moduladas, pobres habilidades no verbales y preocupaciones intensas acerca del tiempo o los horarios de los trenes.

En el Trastorno de Rett hay un desarrollo prenatal y perinatal aparentemente normal y un desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los primeros 5 meses tras el nacimiento, habiendo una circunferencia craneal normal al nacimiento. Entre los 5 y los 48 meses de edad hay una desaceleración del crecimiento craneal y pérdida de habilidades manuales previamente adquiridas entre los 5 y 30 meses de edad, con pérdida de implicación social en el inicio del trastorno.

En el Trastorno desintegrativo infantil hay un aparente desarrollo normal durante por lo menos los primeros dos años posteriores al nacimiento (comunicación verbal y no verbal, juego, relaciones sociales, comportamiento adaptativo...), perdiendo significativamente algunas de las habilidades previamente adquiridas antes de los diez años de edad y habiendo anomalías en la interacción social, en la calidad de la comunicación o en los patrones de comportamiento, intereses y actividades restrictivos, repetitivos y estereotipados.

El diagnóstico de autismo atípico o "trastornos generalizados del desarrollo, no especificados de otra manera" es apropiado cuando un paciente muestra alteraciones en las interacciones sociales, en la comunicación o un rango restringido de intereses pero no cumple todos los criterios para autismo o para síndrome de Asperger. Esto podría aplicarse cuando el número de criterios es menor del debido, el inicio de edad es después de los tres años, hay síntomas atípicos o hay más de uno de estos criterios presentes.

CAMBIOS EN EL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE ASPERGER SEGÚN EL DSM-5 Y CONSIDERACIONES SOBRE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

3. CAMBIOS EN EL DIAGNOSTICO DE SINDROME DE ASPERGER EN EL DSM-5 RESPECTO AL DSM-IV

La APA reconoció el Síndrome de Asperger como una entidad específica publicando los criterios diagnósticos en el DSM-IV en 1994. En el DSM-5 (2013) el trastorno de Asperger se engloba dentro del diagnóstico de trastorno del espectro autista (TEA). Por el contrario, el síndrome de Asperger sigue siendo una entidad separada en la CIE-10.

En el DSM-5, **un único diagnóstico**, "Trastornos del espectro autista" (TEA) ha reemplazado los subtipos previos, eliminando por tanto todas las categorías existentes previamente (Trastorno Autista, Trastorno de Asperger, Trastorno de Rett, Trastorno desintegrativo infantil, Trastorno generalizado del desarrollo no especificado).

El DSM-5 indica que a individuos con un diagnóstico bien establecido por DSM-IV de Síndrome de Asperger, trastorno autista o trastorno generalizado del desarrollo no especificado de otro modo "se les aplicará el diagnóstico de trastorno del espectro del autismo".

Individuos que tengan marcados déficits en comunicación social, pero cuyos síntomas no cumplan criterios de trastorno del espectro autista deben ser evaluados y comprobar si cumplen criterios de "Desórdenes de la comunicación social (pragmática)", que es una nueva afectación que implica dificultades persistentes en los usos sociales de la comunicación verbal y no verbal.

Por tanto, según el DSM-5: "El trastorno del espectro autista es un trastorno nuevo del DSM-5 que abarca el trastorno autista (autismo), el trastorno de Asperger, el trastorno desintegrativo infantil, el trastorno de Rett y el trastorno generalizado del desarrollo no especificado en otra categoría que antes figuraban en el DSM-IV".

Asimismo, en la nueva actualización del DSM, se considera que el espectro autista se caracteriza por el déficit en **dos** ámbitos básicos: 1) Deterioro en la comunicación e interacción social y 2) patrones de comportamiento, actividades e intereses repetitivos y restringidos. **Reduciendo tres dominios a dos.** Teniendo el primer dominio incluido en él tanto los déficits en la comunicación como los del comportamiento social, teniendo en cuenta que ambas entidades van muy unidas y que se puede considerar en cierto modo como un único conjunto de síntomas.

Los retrasos en el desarrollo del lenguaje, la principal diferenciación según el DSM-IV entre Asperger y el trastorno autista, no se consideran criterio diagnóstico de TEA en el DSM-V.

CAMBIOS EN EL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE ASPERGER SEGÚN EL DSM-5 Y CONSIDERACIONES SOBRE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

4. DIAGNÓSTICO DE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO DEL AUTISMO (TEA) SEGÚN EL DSM-5

Teniendo en cuenta las consideraciones mencionadas previamente, el diagnóstico actual de TEA según el DSM-5 (Código 299.00 [F84.0]) es el siguiente:

- A. Deficiencias persistentes en la comunicación social y en la interacción social en diversos contextos, actualmente o por los antecedentes.
- B. Se debe especificar la gravedad actual: La gravedad se basa en deterioros de la comunicación social y en patrones de comportamiento restringidos y repetitivos. (Tabla 1).
- C. Patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades, actualmente o por los antecedentes. (Ejemplo: Movimientos, uso de objetos o habla estereotipados o repetitivos; Insistencia en la monotonía; Intereses muy restringidos y fijos que son anormales en cuanto a su intensidad o foco de interés; Hiper o hiporeactividad a los estímulos sensoriales, etc.).
- D. También hay que especificar la gravedad actual basada en lo mencionado en el punto A (tabla 1).
- E. Los síntomas han de estar presentes en las primeras fases del período de desarrollo (pero pueden no manifestarse totalmente hasta que la demanda social supera las capacidades limitadas, o pueden estar enmascarados por estrategias aprendidas en fases posteriores de la vida).
- F. Los síntomas causan un deterioro clínicamente significativo en lo social, laboral u otras áreas importantes del funcionamiento habitual.
- G. Estas alteraciones no se explican mejor por la discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual) o por el retraso global del desarrollo. La discapacidad intelectual y el trastorno del espectro del autismo con frecuencia coinciden; para hacer diagnósticos de comorbilidades de un trastorno del espectro del autismo y discapacidad intelectual, la comunicación social ha de estar por debajo de lo previsto para el nivel general de desarrollo.

Después de ver si el paciente cumple estos criterios, se debe especificar si:

- Hay o no déficit intelectual acompañante.
- Hay o no deterioro del lenguaje acompañante.
- Está asociado a una afección médica o genética, o a un factor ambiental conocidos (utilizar en tal caso un código adicional para identificar dicha enfermedad médica o genética).
- Está asociado a otro trastorno del desarrollo neurológico, mental o del comportamiento (usar también el código o códigos necesarios).

CAMBIOS EN EL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE ASPERGER SEGÚN EL DSM-5 Y CONSIDERACIONES SOBRE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

- Asociado o no a catatonía y en caso afirmativo, usar el código accesorio 293.89 [F06.1] catatonía asociada a trastorno del espectro autista para indicar la presencia de catatonía concurrente).

TABLA 1. Niveles de gravedad del TEA

Nivel de Gravedad	Comunicación social	Comportamientos restringidos y repetitivos
Grado 3 "Necesita ayuda muy notable"	Las deficiencias graves de las aptitudes de comunicación social verbal y no verbal causan alteraciones graves del funcionamiento, inicio muy limitado de las interacciones sociales y respuesta mínima a la apertura social de otras personas. Por ejemplo, una persona con pocas palabras inteligibles que raramente inicia interacción y que, cuando lo hace, realiza estrategias inhabituales sólo para cumplir con las necesidades y únicamente responde a aproximaciones sociales muy directas.	La inflexibilidad de comportamiento, la extrema dificultad de hacer frente a los cambios u otros comportamiento restringidos / repetitivos interfieren notablemente con el funcionamiento en todos los ámbitos. Ansiedad intensa/dificultad para cambiar el foco de acción.
Grado 2 "Necesita ayuda notable"	Deficiencias notables de las aptitudes de comunicación social verbal y no verbal; problemas sociales aparentes incluso con la ayuda <i>in situ</i> ; inicio limitado de interacciones sociales; y reducción de respuesta o respuestas no normales a la apertura social de otras personas. Por ejemplo, una persona que emite frases sencillas, cuya interacción se limita a intereses especiales muy concretos y tiene una comunicación no verbal muy excéntrica.	La inflexibilidad de comportamiento, la dificultad de hacer frente a los cambios u otros comportamientos restringidos/repetitivos aparecen con frecuencia claramente al observador casual e interfieren con el funcionamiento en diversos contextos. Ansiedad y/o dificultad para cambiar el foco de acción.
Grado 1 "Necesita ayuda"	Sin ayuda <i>in situ</i> , las deficiencias en la comunicación social causan problemas importantes. Dificultad para iniciar interacciones sociales y ejemplos claros de respuestas atípicas o insatisfactorias a la apertura social de otras personas. Puede parecer que tiene poco interés en las interacciones sociales. Por ejemplo, una persona que es capaz de hablar con frases completas y que establece comunicación pero cuya conversación amplia con otras personas falla y cuyos intentos de hacer amigos son excéntricos y habitualmente sin éxito.	La inflexibilidad de comportamiento causa una interferencia significativa con el funcionamiento en uno o más contextos. Dificultad para alternar actividades. Los problemas de organización y de planificación dificultan la autonomía.

Contenido de la tabla extraído de la guía de consulta de los criterios diagnósticos del DSM-5

La atención primaria juega un papel muy importante en el diagnóstico y tratamiento temprano de los niños con TEA, siendo generalmente el primer contacto de la familia y el paciente y sirviendo como ayuda para el paciente y la familia en un primer momento.

CAMBIOS EN EL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE ASPERGER SEGÚN EL DSM-5 Y CONSIDERACIONES SOBRE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

5. EPIDEMIOLOGÍA DE LOS TEA

En la última edición del DSM se habla de una prevalencia del 1% de la población, con similares datos entre población infantil y adulta, pudiendo deberse el aumento de la prevalencia a los criterios más laxos del DSM-IV para incluir a los casos subumbrales, aunque esto no está claro.

Los TEA son aproximadamente cuatro veces más comunes en hombres que en mujeres, aunque los datos varían según los métodos y la población. En las muestras, las niñas tienden a tener más comorbilidad con discapacidad intelectual, lo cual podría sugerir que en éstas, sin deterioro intelectual o sin alteración del lenguaje, podría no diagnosticarse el trastorno, es decir, las niñas podrían estar infradiagnosticadas, tal vez por ser menos evidente la manifestación de las dificultades sociales.

Un estudio de 2003-2004 en dos poblaciones de Estados Unidos, habla de una prevalencia de TEA de 3.4 y 6.7 por 1000 niños en cada una de las poblaciones.

En Europa, un estudio en South Thames, UK, muestra que la prevalencia en la infancia de trastorno autista era de 38.9 por cada 10.000 niños (IC 95% 29.9-47.8) y la prevalencia del total de trastornos del espectro del autismo era del 116.1 por 10.000 (IC 95% 90.4-141.8). Indicando además que la tasa de individuos diagnosticados previamente era más baja para los niños con padres con estudios más bajos.

El aumento del número de niños con diagnóstico de TEA puede ser debido a cambios en los criterios diagnósticos, el método empleado en los estudios o un aumento real en la incidencia de estos trastornos, o incluso a una interacción entre los tres factores. Puede haber también otras causas implicadas, como por ejemplo, diagnósticos más tempranos, disponibilidad de servicios más especializados y sustitución de diagnósticos (por ejemplo: aumento de la prevalencia de TEA que va acompañada de una disminución de la prevalencia de trastornos del aprendizaje, trastornos del desarrollo del lenguaje y/o retraso mental).

La prevalencia de TEA sin trastornos médicos asociados en hermanos de niños con TEA ha sido estimada entre el 3 y el 10 por ciento. Teniendo en cuenta que estos estudios han tenido limitaciones metodológicas importantes, tales como muestras pequeñas. Sin embargo, estudios del 2010 sugieren que podría ser hasta de un 20 por ciento.

En 2013 la guía práctica de la American College of Medical Genetics and Genomics habla de un riesgo de TEA para los hermanos de niños con TEA sin etiología identificable de hasta el 7 por ciento en caso de que la afectada sea una niña y 4 por ciento si el afectado es un niño, llegando hasta más de un 30 por ciento si hay dos o más niños afectados.

Otros problemas asociados, tales como enfermedades médicas, genéticas y del neurodesarrollo se asocian frecuentemente con los TEA. Hay gran comorbilidad con síntomas o trastornos psiquiátricos que no son parte de los criterios diagnósticos del TEA (aproximadamente el 70% de los individuos con TEA pueden tener un trastorno mental asociado, y el 40% dos o más). Cuando se cumplen los criterios de TDAH asociado a TEA, debe diagnosticarse al paciente de ambos diagnósticos.

En relación a estos datos obtenidos del DSM-5, hay un estudio publicado en 2008, con una muestra de 112 pacientes de 10 a 14 años, en los que el 70% de los participantes tuvo al menos un

CAMBIOS EN EL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE ASPERGER SEGÚN EL DSM-5 Y CONSIDERACIONES SOBRE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

trastorno comórbido y el 41% tuvo dos o más. Los diagnósticos más comunes fueron el Trastorno de ansiedad social (28.2%), y el Trastorno opositivo-desafiante (28.1%). De aquellos con TDAH, el 84% recibieron un segundo diagnóstico comórbido.

La discapacidad intelectual está presente en un alto porcentaje de pacientes con este tipo de trastornos.

La epilepsia y las convulsiones ocurren entre un 11 y un 39 por ciento de los casos, siendo el riesgo mayor cuanto mayor es el retraso mental.

Una minoría de casos de TEA se asocia a una condición médica o un síndrome conocido (ejemplo, fenilcetonuria). Estas condiciones están más asociadas a pacientes con retraso del desarrollo global o con retraso mental.

También hay que tener en cuenta la reciente actualización de los criterios de TEA en el DSM-5, lo cual puede afectar a la prevalencia en actuales o futuros estudios.

6. PATOGÉNESIS DE LOS TEA

La patogénesis de los trastornos del espectro del autismo es desconocida, aunque hay un consenso general que habla de una etiología genética que provoca una alteración en el desarrollo cerebral. La heredabilidad estimada varía entre el 37 y el 90%, basado en la tasa de concordancia entre gemelos. Parece, que actualmente, se reconoce que hasta en un 15% de los casos, una mutación genética conocida sería la responsable del trastorno del espectro autista. Aún así, muchos otros casos serían consecuencia de mutaciones *de novo*. Incluso en los casos en los que la mutación es conocida, la penetrancia parece no ser completa.

Teniendo en cuenta la variabilidad clínica de los TEA con sus múltiples manifestaciones, parece lógico pensar que su patogenia pudiera ser el resultado de una combinación de una causa poligénica y de la situación ambiental, contribuyendo ambas a la expresión de estos trastornos. De hecho, parece que en la mayoría de los casos el tipo de herencia es poligénica.

Como se ha comentado en el apartado de la prevalencia, la asociación de la enfermedad entre hermanos de niños afectados por estos trastornos es alta, pero no parece tan elevada como para pensar que sea una única alteración genética la que explique todos los casos de TEA. Otro de los asuntos en los que debemos pensar es en la mayor prevalencia del trastorno en hombres respecto a mujeres. Esto podría llevarnos a pensar en algún tipo de herencia que afectase a varones como la herencia ligada al cromosoma X, pero hay casos en los que el padre ha transmitido al hijo varón el trastorno dentro de la familia, y eso excluye la posibilidad de que ese sea el único modo de transmisión de los TEA.

Factores neurobiológicos. Gracias a la neuroimagen y a los estudios de autopsias de pacientes con trastornos del espectro del autismo se han podido observar anormalidades que podrían jugar un papel importante en la patogenia de este tipo de entidades.

CAMBIOS EN EL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE ASPERGER SEGÚN EL DSM-5 Y CONSIDERACIONES SOBRE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

También hay **factores ambientales** implicados. Se ha observado un aumento de TEA en niños expuestos a valproato durante el embarazo. Otros factores de riesgo podrían ser las infecciones prenatales, exposición a tóxicos, etc.

El compromiso de la salud peri y neonatal puede incrementar el riesgo de padecer TEA.

Otros factores posiblemente implicados son el uso de **medicación durante el embarazo** (Valproato, como ya se ha mencionado) y la **edad avanzada de los padres**.

Algunos autores atribuyeron cierto riesgo de padecer TEA a la exposición a vacunas. Sin embargo, la mayoría de estudios no apoyan esta relación.

7. MANEJO Y TRATAMIENTO DE LOS TEA

El tratamiento de los TEA **debe ser individualizado**, dada la gran heterogenicidad de la patología. Debe individualizarse según la edad y las necesidades específicas de cada paciente, y requiere de un enfoque multidisciplinar.

El objetivo principal del tratamiento es que el paciente consiga la mayor independencia posible y la mejor calidad de vida, intentando obtener una mejora de las habilidades sociales, de las habilidades comunicativas y adaptativas, evitar comportamientos negativos o disfuncionales y promover el funcionamiento académico y cognitivo.

Cuanto más temprano sea el diagnóstico y antes se instaure el tratamiento en los pacientes, mejor será el resultado en las habilidades funcionales, comunicativas y comportamentales.

No existe un tratamiento curativo para los TEA, pero los síntomas pueden disminuir con el tiempo y con determinadas terapias farmacológicas o no. En determinados casos puede llegar a un punto en el que no exista una discapacidad, aunque no es una mayoría.

Debe hacerse un seguimiento de estos pacientes por un equipo multidisciplinar. Hay que valorar el progreso y guiarles. En ese equipo multidisciplinar podrían estar implicados neurólogos y psiquiatras pediátricos, terapeutas ocupacionales, trabajadores sociales, enfermeros, logopedas, psicólogos...

Aunque el tratamiento de estos pacientes se centra en **intervenciones educacionales y conductuales**, puede haber también intervención farmacológica para tratar comorbilidades médicas o psiquiátricas que son frecuentes en estos pacientes, así como para control de ciertos síntomas.

La **intervención psicofarmacológica** se usa para: hiperactividad o impulsividad, agresividad o autolesiones, ansiedad, comportamientos rígidos o repetitivos y comportamientos obsesivo-compulsivos, síntomas depresivos y trastornos del sueño.

Algunos ejemplos de los fármacos usados en TEA son: Estimulantes como derivados anfetamínicos en TDAH en niños con TEA y Alfa agonistas, Atomoxetina, antiepilépticos o risperidona para problemas de inatención e hiperactividad.

Los programas de tratamiento de estos pacientes deben ser revisados y modificados según vayan avanzando y acorde el niño vaya creciendo y desarrollándose, yendo acorde a los cambios que experimente el propio paciente.

CAMBIOS EN EL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE ASPERGER SEGÚN EL DSM-5 Y CONSIDERACIONES SOBRE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

Las intervenciones, en su mayoría, se centran en la edad preescolar temprana y en la edad escolar, habiendo muy poca información sobre la eficacia de los programas de tratamiento en niños de menos de dos años y en adolescentes. Aunque existen unas terapias que han demostrado ser más eficaces que otras, no hay ninguna que haya demostrado ser efectiva por sí sola.

Algunas familias buscan el apoyo de **terapias alternativas**, aunque no hay evidencia científica que apoye estas terapias y solo se ofrecerán en caso de que los padres las pidan. Algunos ejemplos de estas terapias son: musicoterapia, equitación, relajación...

El rol de los padres es fundamental en el tratamiento de estos pacientes. Algunas terapias pueden ser proporcionadas en casa, y los padres pueden ser entrenados para formar parte de la intervención. Las intervenciones tempranas mediadas por los padres pueden ayudar a las familias a interactuar con sus hijos, promoviendo el comportamiento comunicativo del niño, mejorando la interacción padres-hijo, incrementando la satisfacción y el conocimiento de la madre sobre el autismo y mejorando la salud mental materna (reduciendo la prevalencia de depresiones). Estas intervenciones deben ser individualizadas al niño y modificada basándonos en el progreso del paciente.

Además los padres deben estar en contacto con el profesorado que educa a sus hijos, dado que la intervención en el medio académico es también muy importante.

Un meta-análisis de 2013 que tiene en cuenta 17 ensayos con 919 pacientes en total, de intervenciones mediadas por los padres comparado con no-tratamiento o tratamiento usual, demostró que las intervenciones mediadas por los padres mejoraron las interacciones entre padres e hijos y sugirieron mejoras en la comprensión del lenguaje según los padres y la severidad de las características del autismo (comunicación y desarrollo social).

Además, hay que prevenir posibles problemas venideros de forma anticipada en estos pacientes. En una encuesta con 1218 familias americanas con niños autistas, aproximadamente la mitad de los encuestados comentaron que sus hijos habían intentado fugarse al menos una vez después de los 4 años de edad. De entre los que lo consiguieron, el 65 por ciento tuvo peligro de accidente de tráfico y el 24 por ciento estuvo en peligro de ahogamiento. El riesgo de fuga es mayor cuanto mayor es la severidad del autismo y es generalmente una fuga dirigida a un objetivo claro, como perseguir un interés especial, huir de una situación incómoda o llegar a un lugar que les guste.

8. PRONÓSTICO

Es difícil establecer un pronóstico en los pacientes con TEA, sobre todo en las edades más tempranas (en menores de tres años). A pesar de todo el pronóstico no es muy alentador en cuanto a independencia de estos pacientes se refiere.

Algunos de estos pacientes permanecerán toda su vida con este diagnóstico a pesar de mejorar en los síntomas cardinales de la enfermedad. Otros, los que tienen síntomas más leves, ya no cumplirán criterios de TEA. Aquellos que ya no cumplen criterios suelen mantener alteraciones

CAMBIOS EN EL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE ASPERGER SEGÚN EL DSM-5 Y CONSIDERACIONES SOBRE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

residuales en lo social, el lenguaje o el comportamiento y puede que cumplan criterios de trastornos del lenguaje, de la atención o del ánimo.

Factores relacionados por un pronóstico positivo, son: Habilidades de atención conjunta, habilidades de juego funcionales, habilidades cognitivas altas, disminución de la severidad de los síntomas de TEA, diagnóstico temprano, participación en la intervención, intención de relación con compañeros.

Factores relacionados con un pronóstico menos favorable serían: Falta de atención conjunta a los cuatro años, falta de expresión funcional a los cinco años, CI menor de 70, comorbilidades médicas o del neurodesarrollo así como convulsiones y los síntomas de TEA severos.

Independientemente del contexto social, muchos individuos con TEA encontraron empleo con el tiempo. Entre 2007 y 2008 se realizó en EEUU una encuesta a padres, tutores y adultos jóvenes con TEA (de 19 a 23 años). El 34.7% había asistido a la universidad y el 55.1% había mantenido un empleo remunerado durante los primeros seis años tras la escuela secundaria. Más del 50% de los jóvenes que habían abandonado la escuela secundaria en los últimos dos años no tenía ningún tipo de empleo ni participaba en ningún tipo de programa educativo. Los jóvenes con TEA tenían las tasas más bajas de participación en el empleo y las tasas más altas de no participación en comparación con jóvenes de otras categorías de discapacidad. Los hogares con ingresos más altos y la mayor capacidad funcional se asociaron a mayores probabilidades de participar en el empleo y en la educación post-secundaria.

Aunque, es cierto, que el hecho de estar empleados no quiere decir necesariamente que sean independientes. En un estudio a largo plazo con 68 adultos con gran variedad de niveles de función cognitiva, solo el 12% alcanzó un alto nivel de independencia y el resultado global fue variable, incluso en aquellos pacientes con un CI mayor de 70. La mayoría sigue siendo muy dependiente de sus familiares o de otros servicios de apoyo. Pocos de ellos vivían solos, tenían amigos cercanos o un empleo permanente. La comunicación en general estaba alterada y la lectura y ortografía eran pobres. En la edad adulta persistían comportamientos e intereses estereotipados con frecuencia. Diez personas habían desarrollado epilepsia. En cuanto al nivel de independencia, el 12% fueron clasificados como "muy bueno", el 10% como "bueno", el 19% como "ajustado". La mayoría fue calificado como "pobre" (46%) o "muy pobre" (12%). Los pacientes con un CI superior a 70 tuvieron resultados significativamente mejores que aquellos con un CI por debajo de este. Sin embargo, dentro de la gama de CI normal era muy variable y, a nivel individual, ni las habilidades verbales ni el rendimiento del CI resultaron ser indicadores pronósticos.

9. CONCLUSIONES

A grandes rasgos, y a modo de resumen, los principales cambios diagnósticos introducidos en el DSM-5 en los TEA respecto a los TGD del DSM-IV son:

CAMBIOS EN EL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE ASPERGER SEGÚN EL DSM-5 Y CONSIDERACIONES SOBRE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

1. Un único diagnóstico que engloba todos los subtipos previos (Trastorno autista, Trastorno de Rett, Trastorno desintegrativo infantil, Trastorno o Síndrome de Asperger y Trastorno generalizado del desarrollo no especificado)
2. Los tres síntomas cardinales de los TGD pasan a ser dos en los TEA: El deterioro en la comunicación e interacción social y los patrones de comportamiento, actividades e intereses repetitivos y restringidos. Eliminandose por tanto el tercer síntoma que era la comunicación, que se engloba dentro del primero (comunicación e interacción social).

Parece que en cuanto a epidemiología, ha habido una tendencia al alza en la prevalencia de la enfermedad, que podría deberse a un aumento real de la enfermedad, a una mejora en la capacidad para diagnosticarla, a los métodos empleados en los estudios que se han realizado para obtener dichos datos, a los criterios diagnósticos más laxos de la DMS-IV, etc. Según el DMS-5, la prevalencia es de un 1%.

La causa del TEA es poco clara y no hay nada probado actualmente. En la patogénesis de la enfermedad podrían estar implicados tanto factores genéticos como ambientales. En un 15% de los casos un gen concreto está implicado, en el resto podría ser poligénico y ambiental. Parece haber relación con la teratogénesis (Valproato durante el embarazo), la edad paterna, infecciones perinatales...También hay teorías neurobiológicas. Otras teorías como posibles orígenes por vacunaciones están menos probadas y tienen pocos apoyos actualmente.

El manejo de estos pacientes es complicado y requiere de un equipo multidisciplinar, debiendo usarse terapias para modificar y adecuar comportamientos y terapias farmacológicas para tratar las comorbilidades y los síntomas que sean necesarios en cada momento.

En cuanto al pronóstico, hay gran variedad, aunque generalmente no es demasiado favorable. La mayoría suelen ser dependientes de algún cuidador durante su vida. A pesar de que en algunos estudios se ha demostrado que un alto porcentaje de pacientes logra completar estudios superiores e incluso mantener trabajos durante meses o años, éstos no logran mantener un grado de independencia en su vida cotidiana que les permita vivir alejados de un cuidador principal.

BIBLIOGRAFÍA

American Psychiatric Association. *DSM-IV-TR: Breviario: Criterios Diagnósticos*. Barcelona: Masson, 2003.

American Psychiatric Association. *DSM-5: Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales*. Madrid: Panamericana, 2014.

Alfonso Ladrón Jiménez. *DSV-5: Novedades y criterios diagnósticos. Manual de preparación PIR*. Madrid Cede. 2013

Rutter M, Bishop D, Pine D, Scott S, Stevenson J. *Child and adolescent psychiatry (5th edition)* Chapter 46: Autism Spectrum Disorders. Wiley-Blackwell, 2010.

CAMBIOS EN EL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE ASPERGER SEGÚN EL DSM-5 Y CONSIDERACIONES SOBRE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

J.Sadock B, J.Sadock V. Kaplan y Sadock . *Manual de bolsillo de psiquiatría clínica. (4ª Edición)*. Capítulo 21: Trastornos de los lactantes, niños y adolescentes. Wolters Kluwer. Lippincott. Williams & Wilkins, 2007.

[Centers for Disease Control and Prevention \(CDC\). Mental health in the United States: parental report of diagnosed autism in children aged 4-17 years--United States, 2003-2004. MMWR Morb Mortal Wkly Rep 2006; 55:481.](#)

Baird G, Simonoff E, Pickles A, et al. Prevalence of disorders of the autism spectrum in a population cohort of children in South Thames: the Special Needs and Autism Project (SNAP). *Lancet* 2006; 368:210.

[Wing L, Potter D. The epidemiology of autistic spectrum disorders: is the prevalence rising? Ment Retard Dev Disabil Res Rev 2002; 8:151.](#)

[Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network Surveillance Year 2008 Principal Investigators, Centers for Disease Control and Prevention. Prevalence of autism spectrum disorders--Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 14 sites, United States, 2008. MMWR Surveill Summ 2012; 61:1.](#)

[Mouridsen SE, Rich B, Isager T. A longitudinal study of epilepsy and other central nervous system diseases in individuals with and without a history of infantile autism. Brain Dev 2011; 33:361.](#)

Emily Simonoff, M.D., F.R.C.Psych, , Andrew Pickles, Ph.D., Tony Charman, Ph.D., Susie Chandler, Ph.D., Tom Loucas, Ph.D., Gillian Baird, F.R.C.P.C.H. Psychiatric Disorders in Children With Autism Spectrum Disorders: Prevalence, Comorbidity, and Associated Factors in a Population-Derived Sample. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry* Volume 47, Issue 8, August 2008, Pages 921–929 *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry* Volume 47, Issue 8, August 2008, Pages 921–929

Anderson C, Law JK, Daniels A, et al. Occurrence and family impact of elopement in children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2012; 130:870.

Oono IP, Honey EJ, McConachie H. Parent-mediated early intervention for young children with autism spectrum disorders (ASD). *Cochrane Database Syst Rev* 2013; 4:CD009774. Senior Lecturer in Clinical Psychology, 2 Research Associate, School of Clinical Medical Sciences, Child Health, University of Newcastle, Newcastle, UK

Helen McConachie MA MPhil PhD1 and Tim Diggle BSc MSc DClin Psych. Parent implemented early intervention for young children with autism spectrum disorder: a systematic review. *Journal of Evaluation in Clinical Practice*. doi:10.1111/j.1365-2753.2006.00674.x

Lauritsen MB, Pedersen CB, Mortensen PB. Effects of familial risk factors and place of birth on the risk of autism: a nationwide register-based study. *J Child Psychol Psychiatry* 2005; 46:963.

Constantino JN, Zhang Y, Frazier T, et al. Sibling recurrence and the genetic epidemiology of autism. *Am J Psychiatry* 2010; 167:1349.

Ozonoff S, Young GS, Carter A, et al. Recurrence risk for autism spectrum disorders: a Baby Siblings Research Consortium study. *Pediatrics* 2011; 128:e488.

CAMBIOS EN EL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE ASPERGER SEGÚN EL DSM-5 Y CONSIDERACIONES SOBRE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

Emily Simonoff, M.D., F.R.C.Psych, , Andrew Pickles, Ph.D., Tony Charman, Ph.D., Susie Chandler, Ph.D., Tom Loucas, Ph.D., Gillian Baird, F.R.C.P.C.H. Psychiatric

Disorders in Children With Autism Spectrum Disorders: Prevalence, Comorbidity, and Associated Factors in a Population-Derived Sample. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*. Volume 47, Issue 8, August 2008, Pages 921–92

Shattuck PT, Narendorf SC, Cooper B, et al. Postsecondary education and employment among youth with an autism spectrum disorder. *Pediatrics* 2012; 129:1042.

[Cederlund M, Hagberg B, Billstedt E, et al. Asperger syndrome and autism: a comparative longitudinal follow-up study more than 5 years after original diagnosis. *J Autism Dev Disord* 2008; 38:72.](#)