

AUTISMO

La edad de reconocimiento del trastorno es importante para el diagnóstico diferencial con otros trastornos generalizados del desarrollo.

Los trastornos generalizados del desarrollo son un grupo de trastornos neuropsiquiátricos caracterizados por alteraciones conductuales específicas y un deterioro cualitativo del desarrollo cognitivo, de las habilidades de comunicación y de interacción social, que se desarrollan en los primeros años de la vida. Suelen estar asociados a retraso mental, pero difieren de éste en que sus conductas características no son un simple reflejo de un nivel de desarrollo. De los diversos trastornos generalizados del desarrollo (TGD), el autismo ha sido el más ampliamente estudiado.

El autismo fue identificado por primera vez como un síndrome específico por Leo Kanner y su definición actual esta muy influenciada por la descripción original que hizo del trastorno así como por las posteriores modificaciones de Rutter y colaboradores. Kanner identificó dos síntomas fundamentales para el diagnóstico:

- El aislamiento extremo
- Invariabilidad del entorno.

Otros autores, y entre ellos Rutter, consideran que los trastornos en la adquisición del lenguaje y las alteraciones del mismo cuando éste se desarrolla son a su vez, junto con los anteriores, los síntomas que constituyen los pilares del diagnóstico del autismo.

Actualmente la definición aceptada es: déficits o desviaciones en la interacción social, de la comunicación y de la conducta/imaginación.

EPIDEMIOLOGIA

Es más frecuente en hombre que en mujeres pero cuando es una niña la afectada el trastorno es más severo. Aunque inicialmente se sugirió la asociación del autismo con clases sociales altas, parece claro que no existe una distribución por clases socioeconómicas.

DESCRIPCION CLÍNICA

En la mayoría de los casos la edad de inicio aparente es dentro del primer o segundo año de vida. o y la esquizofrenia infantil. Ciertos factores como la posible negación de los padres, el menor nivel sociocultural o un relativo alto nivel intelectual de los niños podrían retrasar la detección de los casos. Algunos autores sugieren que es posible que el trastorno se observe después de meses e incluso años de desarrollo normal.

Criterios DSM LV para el diagnóstico de trastorno autista:

- Deterioro cualitativo en la interacción social:
 - Deterioro marcado en el uso de varios comportamientos no verbales, como contacto visual cara a cara, expresión facial, postura corporal, y gestos que regulan la interacción social.
 - Incapacidad para hacer amigos y establecer relaciones apropiadas al nivel de desarrollo.
 - Pérdida de la búsqueda espontánea de otras personas para compartir juegos, intereses o logros.

- Pérdida de la reciprocidad, social o emocional.
- Deterioro cualitativo en la comunicación:
 - Ausencia total o retraso en la adquisición del lenguaje hablado.
 - En sujetos con discurso adecuado, deterioro marcado en la capacidad para iniciar o mantener una conversación con los otros.
 - Uso estereotipado y repetitivo del lenguaje o bien empleo de un lenguaje idiosincrásico.
 - Pérdida de la capacidad para simular o imitar papeles sociales o del adulto, apropiada al nivel de desarrollo.
- Actividades, intereses y patrones de comportamiento restringidos, repetitivos y estereotipados:
 - Preocupación excesiva con presencia desintereses estereotipados y restringidos, que son anormales tanto en su intensidad como en alguno de sus aspectos.
 - Insistencia aparentemente inflexible a seguir determinadas e inútiles rutinas o rituales.
 - Manierismo motores estereotipados y repetitivos (aleteo o balanceo de la mano o los dedos, complejos movimientos corporales).
 - Preocupación persistente sobre partes de objetos.
- Retraso o funcionamiento anormal, con inicio antes de los 3 años:
 - En interacción social.
 - En el lenguaje comunicativo.
 - En juegos imaginativos o simbólicos.

Alteraciones en la conducta social:

Inicialmente el autismo fue descrito por Kanner como una perturbación del contacto afectivo.

El fracaso en el desarrollo de los vínculos sociales normales es uno de los más profundos trastornos que muestran los niños autistas. Durante la infancia no se produce las conductas de vinculación, los padres perciben que los niños permanecen rígidos o, por el contrario, muy flácidos en sus brazos; a medida que crecen observan que no establecen contacto ocular, prefieren estar solos y rara vez solicitan ayuda o consuelo de los demás. Evitan la interacción social y no se relacionan en los juegos o lo hacen de forma anómala, participando de forma estereotipada y carente de imaginación, o buscando su propia autoestimulación. En las infrecuentes ocasiones en las que muestran conductas sociales, estas aparecen como carentes de componente afectivo modulado. Aunque en algunos estudios se señala la posibilidad de enseñar a niños autistas ciertas conductas sociales parece que estas son limitadas y no se generaliza a otras situaciones.

Perturbaciones en la comunicación:

Para algunos autores, los déficits en la comunicación son el aspecto central del síndrome autista y son los que determinarían el resto de la constelación sintomatológica. Aproximadamente la mitad de los casos nunca

desarrollan un lenguaje significativo, y aquellos que lo hacen muestran múltiples anomalías. Son frecuentes las ecolalias, tanto inmediatas como diferidas. Las ecolalias aparecen también en niños normales que están adquiriendo el lenguaje y es posible que en el niño autista cumplan una función adaptativa. Aparecen también inversión pronominal y omisión de pronombres personales; fallos semánticos y de la función sintáctica y carencia o anomalías en la entonación y cadencia del habla. El lenguaje no tiene habitualmente una función comunicativa y raramente adquieren habilidades de conversación. Incluso aquellos niños que desarrollan el lenguaje tienen grandes dificultades en la abstracción, uso de metáforas o asociaciones verbales.

Retraso cognitivo

Utilizando pruebas instrumentales de medición del coeficiente intelectual adecuado a estos niños, se ha comprobado que el 60% tienen un C.I. menor de 50, un 20% entre 50 y 70 y sólo un 20% su C.I. es superior a 70. Difieren del patrón habitual del retraso mental en que presentan una marcada dispersión en los resultados, puntuando mejor en escalas visoespaciales, de memoria inmediata y pruebas manipulativas, y mostrando déficit importantes en el pensamiento abstracto y en las secuencias de integración y procesamiento de la información, que sugieren un deterioro de las funciones relacionadas con el lenguaje. El C.I. es bastante estable durante el desarrollo y constituye un importante factor pronóstico. Aquellos niños con C.I. más bajo, tienen mayores riesgos de presentar crisis epilépticas durante la adolescencia. Los de C.I. más alto, pueden mostrar habilidades inusuales en música, dibujo, aritmética, o cálculo, y en ocasiones una temprana habilidad para la lectura (hiperlexia), memorización y recitación, sin comprensión del texto leído.

Conducta ritualizada

Se ha descrito como característico de los niños autistas la necesidad de mantener la invariabilidad del entorno con marcada resistencia a pequeños cambios en su medio.

El juego es ritualizado y carente de creatividad e imaginación. Puede mostrar interés inusual por objetos de forma o colores determinados que en ocasiones coleccionan y a los que pueden vincularse de forma especial, presentando crisis de angustia o rabietas cuando se extravían o se les retira. En ocasiones parecen no responder a estímulos auditivos o musicales y particularmente a los táctiles. Varios autores han descrito que los niños autistas responden únicamente a un número determinado de estímulos presentados, lo cual dificultaría el aprendizaje. Presentan conductas de autoestimulación que suelen consistir en movimientos de balanceo, giros, frotamientos de las manos, olfateo, etc., a las que pueden dedicar horas en detrimento de cualquier otra actividad e interfiriendo gravemente con el aprendizaje y la interacción social. Son frecuentes los manierismo y estereotipias que disminuyen en situaciones ambientales estructuradas. Menos comunes, pero dramática, son las conductas autolesivas tales como morderse los puños y manos, golpearse la cabeza o arrancarse el cabello. Puede aparecer hiperquinesia y menos frecuentemente hipocinesia, generalmente asociada a la anterior.

Alteraciones del humor

Son habituales las respuestas afectivas inestables o inadecuadas, con afecto aplanado, cambios bruscos de humor crisis de rabietas, agresividad descontrolada, sensación de miedo intenso ante objetos cotidianos o ausencia total de temor ante situaciones potencialmente peligrosas.

Otros síntomas

Junto con el autismo, podemos encontrarnos con otros síntomas como encopresis, Enuresis, alteraciones importantes del sueño y la alimentación e incapacidad de adquirir habilidades de autocuidado.

Anomalías físicas

Entre los 2 y 7 años suelen presentar un retraso de crecimiento. Frecuentemente tienen problema de lateralidad y son ambidextros hasta edades avanzadas. Presentan una mayor incidencia de alteraciones en los dermatogrfos (trastorno cutáneo anómalo, caracterizado por la aparición de habones que se desarrollan cuando se presiona sobre la piel con una uña o un instrumento romo. Los pacientes que lo padecen, son particularmente susceptibles a la irritación cutánea y tienen tendencia a sufrir urticaria, también denominado autografismo). Son más propensos a infecciones respiratorias altas, crisis febriles y estreñimiento. Pueden no mostrar hipertermia cuando sufren una enfermedad infecciosa.

Cambios en el desarrollo. Curso y pronóstico

El cuadro clínico no es estable y varía en función de las etapas del desarrollo.

En la infancia: El trastorno puede pasar desapercibido para los padres. En la primera consulta suele ser por problemas de lenguaje y/o comportamiento hiperactivo.

En la edad preescolar: Cuando el síndrome clínico es más característico, comarcada disminución de intereses y actividades que impliquen contactos sociales, frase defecto de la comunicación y retraso cognitivo.

Durante la edad escolar: Comienzan a ser más manifiestas las conductas de autoestimulación estereotipias, planteando problemas de difícil manejo. Pueden desarrollar algún acercamiento a las figuras parentales y del entorno social aunque cualitativamente anómalas.

En la adolescencia: Un subgrupo de pacientes presenta un marcado deterioro y regresión de los logros alcanzados y en un 4–32% pueden aparecer crisis epilépticas, sobre todo en aquellos con un C.I. más bajo. Tan sólo un 1–2% de los adultos, aquellos con C.I. más alto y menores déficits conductuales y sociales, adquieren un nivel aceptable de adaptación y autonomías personal, desarrollando una actividad laboral u ocupacional. Las dos terceras partes sufren de severos condicionantes y deben permanecer en medios protegidos o semiprotegidos (familiares o institucionales). En la mayoría de los casos el curso es crónico y deteriorante con episodios de regresión durante enfermedades médicas concurrentes, estrés ambiental y especialmente en la pubertad.

En unos pocos casos se ha descrito una rápida progresión en el desarrollo no explicables por factores ambientales.

Etiopatogenia

En las décadas de los 40–60, tuvieron gran predicamento las teorías que implicaban como factores causales del autismo diversas características de la personalidad de los padres, estimulación insuficiente, alteraciones en las primeras relaciones, sobre todo con la madre, y/o diversas anomalías en los patrones de interacción ambiental y social, que hoy en día resultan poco convincentes.

Posteriormente se consideró el autismo como resultante de una anomalía o déficit cognitivo básico que abarcaría procesos de atención, intelectivos y del lenguaje.

Actualmente, existen múltiples evidencias de la importancia de los factores genético–biológicos en la patogenia del trastorno autista. Los hallazgos pueden agruparse en:

- Neurobiológicos :

Los niños autistas presentan mayor incidencia de anomalías físicas, persistencia de reflejos primitivos y signos neurológicos blandos como hipotonía y falta de coordinación motriz. El trastorno autista se asocia frecuentemente a diversas enfermedades médicas como rubeola congénita, esclerosis tuberosa, fenilcetonuria

y cromosoma X frágil. Aparecen crisis epilépticas en un alto porcentaje de los pacientes.

El TAC, ha demostrado dilatación ventricular, asimetría de los hemisferios y anomalías temporales izquierdas.

- Patología perinatal.

Se ha comprobado una mayor incidencia de complicaciones en el embarazo y parto de niños autistas como incompatibilidad Rh madre-hijo, toxemia gravídica, hemorragia vaginal, meconio en el líquido amniótico, infecciones virales en el primer trimestre del embarazo y toma de medicamentos, así como parto distócico. En el periodo neonatal aumenta la incidencia de distress respiratorio(Enfermedad pulmonar aguda del recién nacido que se caracteriza por falta de aire en los alvéolos, pulmones no elásticos y frecuencia respiratoria superior a 60, aleteo nasal, retracción intercostal y edema periférico. A parece sobre todo en niños prematuros e hijos de diabéticos) y anemia neonatal. De todos ellos, los factores prenatales parecen ser los más significativos.

- Genéticos.

La prevalencia del autismo en hermanos es del 5%. Estudios en gemelos apoyan esta hipótesis, comprobándose un riesgo incrementado en gemelos monocigóticos. Otros miembros de la familia pueden padecer trastornos cognitivos o del lenguaje.

- Neuroanatómicos y neuroquímicos.

Un tercio de los niños autistas tienen niveles incrementados de serotonina plasmática y de ac. Homovalínico en LCR, aunque estos hallazgos no son específicos. En el 40% de los casos se ha demostrado la existencia de autoanticuerpos para los receptores A1 de la serotonina y estos niños padecen con más frecuencia enfermedades autoinmunes. Otro hallazgos incluyen disminución de las células de Purkinje cerebelosas en estudios neuroanatómicos y alteraciones estructurales del lóbulo temporal.

Evaluación y diagnóstico diferencial.

En la evaluación de los niños con trastorno autista es fundamental una detallada historia médica personal y familiar, evaluando patologías pre y perinatales. En los casos en los que existan antecedentes familiares de retraso mental o cromosoma X frágil es necesario un análisis cromosómico y screening genético orientado a desatar alteraciones metabólicas congénitas. Deben realizarse estudios audiométricos y potenciales auditivos evocados para descartar déficits auditivos y un cuidadoso examen neurológico. El EEG está indicado sobre todo en aquellos casos asociados a epilepsias, y el TAC y la RMN ayudan a descartar enfermedades como la esclerosis tuberosa y enfermedades degenerativas del SNC.

El estudio psicológico incluye valoración de las áreas del lenguaje, cognición, conductas sociales y adaptación funcional. El C.I estimado a partir de los 5 años es el mejor predictor individual del pronóstico. Los instrumentos de medición habituales pueden no ser útiles y se preconiza el uso del CARS (en trabajos de investigación y en la práctica clínica) y el ABC (para el screening de autismo de alto nivel en el medio escolar.

Cuando el cuadro clínico aparece en su forma completa y característica el diagnóstico diferencial con numerosos trastornos. Los niños con trastornos del lenguaje expresados y receptivo y con déficits sensoriales congénitos (sordera, ceguera) son más sociables que los niños autistas y desarrollan conductas de comunicación no verbal adecuadas perdiendo con el desarrollo las conductas de aislamiento propias de la primera infancia. La esquizofrenia infantil suele tener un inicio más tardío, posterior a los 5 años, se acompaña de alucinaciones, ideación delirante y trastornos del curso del pensamiento, y no suelen asociarse a trastornos neurológicos con tanta frecuencia como en el autismo. En las enfermedades degenerativas y el

retraso mental profundo se desarrollan síntomas semejantes a los autistas (pseudo-autístico), de difícil diferenciación. En los primeros, la evaluación neurológica y pruebas complementarias aportarán el correcto diagnóstico. Por otra parte los niños con retraso mental muestran conductas afectivas y de interacción social más significativas. La afasia adquirida con convulsiones es un raro trastorno en el que suele existir un desarrollo previo normal antes de presentarse la afasia; muchos de estos niños tienen crisis comiciales aisladas y alteraciones del EEG que no son persistentes.

Los niños autistas pueden sufrir cuadros depresivos y ansiosos, especialmente los de más alto nivel, y síntomas de hiperactividad e impulsividad.

Tratamiento

Son múltiples los tratamientos ensayados hasta la actualidad con escasos resultados. Cuando sea posible identificar un factor causal o asociado debe realizarse un tratamiento etiológico. En los casos en los que no es posible, la evidencias mejor documentadas sugieren que el tratamiento de elección son las intervenciones educacionales y conductuales precoces que favorezcan la adquisición del lenguaje, de las conductas comunicativas y sociales, la adquisición de habilidades de autocuidado y la extinción de conductas indeseables como la estereotipias, las de autoestimulación y las autoagresiones. El entrenamiento en ambientes escolares, altamente estructurado y durante periodos prolongados, se ha demostrado como el más útil.

Los padres pueden necesitar a su vez información acerca de las técnicas de modificación de conducta, entrenamiento en la resolución de conductas problemáticas y terapia de apoyo. Las psicoterapias individuales se han demostrado por lo general ineficaz, excepto en algunos casos de autismo de alto nivel.

Aunque ningún agente farmacológico ha demostrado promover un tratamiento curativo, algunos de ellos han demostrado ser útiles en síntomas específicos. El haloperidol, actúa disminuyendo los niveles de actividad, de inestabilidad y habilidad afectiva, la hiperactividad y los síntomas motores, incrementando la accesibilidad a los programas terapéuticos y favoreciendo el aprendizaje y las conductas de adaptación. Deben utilizarse a las dosis más bajas efectivas y durante el periodo de tiempo más corto posible, vigilando la aparición de efectos secundarios, especialmente la sedación. Las discinesias pueden evitarse o aminorarse con tratamientos discontinuos. Recientes estudios se ha centrado en la fenfluramina (agente que disminuye la serotonina plasmática), observando que disminuye la hiperactividad y los síntomas motores y aumenta la atención en un subgrupo de pacientes, pero hasta la actualidad los datos disponibles son contradictorios y su eficacia y seguridad no están claramente establecidas.

Los tratamientos estimulantes utilizados en los síntomas de hiperactividad han demostrado empeorar el funcionamiento conductual y están contraindicados. La naltrexona está siendo ensayado en la reducción de las estereotipias y autoagresiones, y algunos datos sugieren que puede mejorar la interacción social. El litio y la carbamacepina se utilizan en casos de severas autolesiones y agresividad cuando otros tratamientos falla, y cuando predomina la inestabilidad o las alteraciones afectivas.

CURSO: 1º EDUCACION ESPECIAL