

Autismo

Dr. Hever Kruger Malpartida

Médico Psiquiatra

Hospital Nacional Cayetano Heredia

Universidad Peruana Cayetano Heredia

También conocido como trastorno autístico o autismo infantil, es una condición con marcada y sostenida alteración en la interacción social, dificultad para la comunicación y patrones restringidos o estereotipados de conducta e interés. Suele hacerse evidente a partir de los 3 años. Cerca del 70% de autistas tienen algún nivel de retardo mental ⁽¹⁾.

Leo Kanner, primer psiquiatra infantil de Estados Unidos (EUA), describió en 1943 un grupo de 11 niños con déficit social, conductas repetitivas y retardo en el lenguaje, introduciendo al mundo el síndrome de Kanner o autismo infantil. Kanner describió con resaltante claridad los principales rasgos clínicos del trastorno autístico, incluyendo la falta de contacto social (autistic aloneness) y "obsesiva necesidad de repetir". Con gran agudeza clínica, incluyó en la descripción rasgos característicos, tales como "islas de habilidad" y "la buena relación hacia los objetos, su interés y habilidad de jugar por horas con ellos pero su relación con las personas es muy diferente. una profunda soledad domina toda actividad". Sin tener contacto con Kanner, el pediatra vienés Hans Asperger describió el año siguiente un grupo de cinco niños con rasgos de "psicopatía autística". Los cinco casos de Asperger tenían un rango más variado y más alto nivel de adaptación a la vida diaria, y hoy se considera que el síndrome de Asperger está limitado a aquellos niños con síndrome autístico, pero sin retardo en el lenguaje. El lenguaje en el síndrome de Asperger, sin ser claramente disfuncional, a veces se caracteriza por la precocidad y el empleo de vocabulario poco usual ("pedante"). Empero, los niños con síndrome de Asperger presentan en el ámbito clínico un significativo déficit social, así como la tendencia a tener intereses restringidos y movimientos estereotipados ⁽²⁾.

En sus reportes, Kanner fue cuidadoso en proveer el contexto de desarrollo en sus observaciones. Enfatizaba que lo central era el déficit en el relacionamiento la relación social, así como conductas inusuales en la definición de esta condición. A principios de los años 60, un cuerpo creciente en evidencias

comenzó a acumularse sugiriendo que la condición resultaba de un proceso neuropatológico. Ésto incluía altas tasas de convulsiones durante el seguimiento, la observación de reflejos primitivos inusuales y otros signos neurológicos. Siguiendo estudios de grandes grupos de niños psicóticos también revelaron una distribución bimodal de inicio. El grupo de inicio temprano, notado por Israel Kolvin, Michael Rutter y otros tuvo muchas de las características descritas por Leo Kanner. Niños con inicio tardío de "psicosis" (después de 5 o 6 años) mostró semejanza con esquizofrenia en cuanto a tener delusiones, alucinaciones etc. La historia familiar discriminada de grupos tardíos tuvo altas tasas de esquizofrenia en sus familias. Un punto clave en la clasificación ocurrió en 1978 cuando Michael Rutter propuso una definición de autismo basada en:

1. Retardo y desviación social
2. Problemas de comunicación
3. Conductas inusuales, como movimientos estereotipados y manierismos
4. Inicio antes de los 30 meses de edad ⁽¹⁾.

El autismo clásico tiene una prevalencia de 1/10,000 pero en fechas recientes la prevalencia de las condiciones asociadas con el autismo (espectro autístico) han sido descritas en aumento, hasta tener una prevalencia de 340/10,000. Este incremento de la prevalencia puede responder a varios factores, tales como la mejor detección de casos, definición cambiante del trastorno o un verdadero incremento de la incidencia. La sospecha de que la vacuna de rubéola, sarampión y paperas con timerosal y el uso de preservante de mercurio como factores de mayor prevalencia pierden asidero como cuando en ciudades al norte de Yokohama y en Dinamarca, respectivamente, sigue elevándose la incidencia a pesar de haber sido proscritas ⁽³⁾. Sin embargo, un estudio reciente en San Francisco, EUA, señala una potencial asociación entre autismo y concentración estimada de metal (mercurio, cadmio y níquel) y posiblemente solventes (tricloroetileno y cloruro de vinilo), en ambientes alrededor del lugar de

nacimiento, requiriendo confirmación y evaluaciones de exposición más refinadas en estudios futuros ⁽⁴⁾.

El autismo infantil tiene probable base genética, como lo demuestran los estudios de gemelos y de familia. Es probable que estén involucrados varios "genes de susceptibilidad", de los cuales ninguno es necesario ni suficiente, pero afectados en su conjunto pueden causar el trastorno. Desde este punto de vista, sería factible encontrar en los familiares de primer grado fenotipos intermedios basados en la presencia de sólo alguno de estos genes de susceptibilidad. De hecho, están bien descritos los fenotipos intermedios (trastornos del aprendizaje, disfunción ejecutiva, trastornos de ansiedad y trastorno obsesivo-compulsivo) en los familiares de primer grado de probandos con autismo ⁽²⁾.

Las bases neurales del autismo permanecen en relativa oscuridad, pero se entiende que los circuitos cortico-basal-tálamo-corticales en conjunción con estructuras límbicas (amígdala, hipocampo) y cerebelo son probablemente las estructuras de mayor importancia en el autismo infantil. Es de interés que los pocos estudios histológicos en autismo muestran un patrón de "rezagos fetales" en la corteza límbica (neuronas inmaduras y en mayor número que en el cerebro normal). La falta de desarrollo a nivel celular es una de las teorías más atractivas, pero aún no probadas. Específicamente, la falta de mecanismo de apoptosis o muerte celular programada en la corteza cerebral a edad temprana explicaría el exceso de neuronas inmaduras que se encuentra en la autopsias. Esta falta de apoptosis podría coincidir con el punto de máximo crecimiento cerebral infantil, los 20 a 22 meses de vida, que en el ámbito clínico coincide con la "regresión" que experimentan muchos niños con autismo a esa edad. Los padres relatan que el niño podía pronunciar algunas palabras, tenía contacto visual y alguna reciprocidad social. Entre los 20 a 22 meses estas habilidades se pierden, lo que constituye la conocida "regresión autística" ⁽²⁾.

El autismo se ubica dentro de los trastornos generales del desarrollo (TGD o Pervasive Developmental Disorders), un término que describe un grupo amplio de trastornos asociados al autismo. Se incluyen en los TGD: el autismo, el síndrome de Asperger, el síndrome de Rett, el trastorno desintegrativo infantil y el trastorno generalizado del desarrollo no específico ⁽²⁾.

Definición de autismo de acuerdo al DSM_IV TR ⁽⁵⁾

Trastorno autístico

A.1. Trastorno significativo en la interacción social manifestada por:

- a) déficit en el lenguaje no verbal;
- b) falta de desarrollo de relaciones con pares;
- c) falta de deseo espontáneo de compartir socialmente;
- d) falta de reciprocidad social o emocional (2 criterios necesarios).

A.2. Trastorno cualitativo en la comunicación manifestado por:

- a) retardo a falta completa de desarrollo del lenguaje hablado sin compensación;
- b) en individuos con habla, falta de uso social del lenguaje;
- c) uso repetitivo o estereotipado del lenguaje;
- d) falta de juego simbólico o imitativo social (1 criterio necesario).

A.3. Patrones de conducta repetitiva y estereotipada manifestada por:

- a) preocupación excesiva o estereotipada en temas selectos;
- b) adherencia inflexible a rutinas no funcionales;
- c) movimientos estereotipados;
- d) preocupación con partes de objetos (1 criterio necesario).

B. Retardo o disfunción en una de estas áreas:

- 1) interacción social;
- 2) lenguaje social;
- 3) juego imaginativo o simbólico antes de los 3 años.

C. El trastorno no se explica por el síndrome de Rett o el trastorno desintegrativo infantil.

Síndrome de Asperger

- A. Criterio A.1.a del trastorno autístico
- B. Criterio A.1.c del trastorno autístico
- C. El trastorno causa déficit significativo social, ocupacional o en otras áreas importantes del funcionamiento.
- D. No existe retraso significativo desde el punto de vista clínico en el lenguaje hablado
- E. No existe retraso significativo desde el punto de vista clínico en el desarrollo cognoscitivo o en la conducta adaptativa.
- F. No hay criterio para otro trastorno del desarrollo o esquizofrenia.

Epilepsia se presenta en 25 a 35% de autistas y es particularmente más probable si además hay retardo mental. Puede ser más común en el síndrome de Asperger que en la población general. Espasmos infantiles están fuertemente asociados con conducta autística. Las convulsiones parciales complejas pueden ser más comunes en la población autística que en otras poblaciones con epilepsia ⁽⁶⁾.

Intervenciones en autismo

El tratamiento del autismo infantil se puede dividir en:

- a) medidas conductuales;
- b) medidas cognitivo-sociales; y
- c) medidas farmacoterapéuticas. Las intervenciones conductuales tienen larga historia en retardo mental y autismo, siendo las grandes vertientes el análisis funcional de la conducta y el uso de programas conductuales intensivos y tempranos. Estas modalidades de tratamiento apuntan a disminuir las conductas maladaptativas, tales como la autolesión severa. Hay discusión sobre si las intervenciones tempranas disminuyen los síntomas base de autismo. Las medidas

cognitivo-sociales se basan en la práctica de la comunicación social en individuos con autismo, muchas veces usando terapia grupal. Esta modalidad se usa en los individuos con autismo de funcionamiento alto o síndrome de Asperger. Las medidas farmacoterapéuticas no se basan en tratar síntomas del autismo sino sus manifestaciones clínicas más claras divididas en cuatro grupos: a) hiperactividad (uso de estimulantes y alfa-agonistas) b) síntomas de ansiedad y depresión (uso de inhibidores selectivos de recaptación de serotonina); c) síntomas de trastorno severo del humor (uso de estabilizadores del humor); d) síntomas de agresión y autolesión (uso de neurolépticos) ⁽²⁾.

BIBLIOGRAFÍA

1. Volkmar F, et al. Pervasive developmental disorders. In: Sadock B, Sadock V, eds. Comprehensive Textbook of Psychiatry. 8th ed. Philadelphia: Lippincott, Williams & Wilkins. 2005:3164.
2. Grados M. Trastornos evolutivos del desarrollo. En: Alarcón M, Mazzotti G, Nicolini H, ed. Psiquiatría. 2da ed. Washington, D.C. 2005:754.
3. Kurita H. Disorder of the autism spectrum. Lancet 2006;368:179.
4. Gayle C, et al. Autism spectrum disorder in relation to distribution of hazardous air pollutants in the San Francisco bay area. Health Perspectives 2006;114:1438-1444.
5. American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical manual-IV-TR. Washington: American Psychiatric Press, 2005.
6. Gillberg C. Autism and its spectrum disorders. In: Bouras N, ed. Psychiatric and Behavioral Disorders in Developmental Disabilities and Mental Retardation. Cambridge University Press; 1999:73.