

Síndrome del espectro autista. Importancia del diagnóstico temprano

Autor: Agenor Limon. Department of Neurobiology and Behavior, Laboratory of Cellular and Molecular Neurobiology, University of California Irvine, USA

RESUMEN

El autismo, ahora conocido como Trastorno del espectro autista (TEA), es un trastorno neuropsiquiátrico que comienza antes de los tres años de edad y dura toda la vida. Los síntomas conductuales y cognitivos parecen ser el resultado de una conectividad sináptica anormal que conduce a alteraciones en el filtrado de la información sensorial, limitando su integración y procesamiento neuronal. El autismo no es un trastorno neurodegenerativo por lo que, en condiciones adecuadas, su sintomatología puede mejorar con el tiempo. Esto se debe a que el individuo autista aprende a filtrar la información sensorial por medio de centros neuronales alternativos, lo que favorece su comprensión del medio que lo rodea y por consecuencia le permite aprender. La intervención temprana en infantes, diagnosticados antes de los dos años de edad, mejora notablemente el pronóstico. Actualmente el TEA puede ser detectado alrededor de los 18 meses de edad, pero los padres y expertos en autismo pueden detectar los síntomas aun antes. La participación del sistema de salud en preparar padres, pediatras y personal de guarderías en la detección temprana del SEA es de suma importancia. Esto permitirá mejorar la calidad de vida tanto de los individuos autistas como de las personas involucradas en su cuidado.

Palabras claves: Autismo, espectro autista, diagnóstico temprano

El autismo es un complejo trastorno neuropsiquiátrico que comienza antes de los tres años de edad y persiste durante toda la vida del individuo. Su prevalencia, aunque varía en diferentes estudios, es del orden de 2 a 6 por 1000, lo que hace al autismo más común de lo que originalmente se pensaba (entre 4 y 5 casos en 10,000). El autista se caracteriza por presentar problemas en las áreas cognitivas, sociales y de comunicación, así como por manifestar conductas estereotipadas entre las que se encuentran la autoagresión, la ecolalia y el estricto apego a las rutinas. Debido al amplio rango de características fenotípicas y a los diferentes grados de severidad del autismo, ahora se prefiere llamarlo Trastorno del espectro autista (TEA).

Dentro de la clasificación del TEA se encuentran:

- 1) El trastorno autista o autismo clásico**, cuyas características se mencionaron anteriormente;
- 2) El síndrome de Asperger** que es una forma de autismo en la cual existe ausencia de habilidades sociales, baja coordinación y concentración y un rango de intereses restringido; el lenguaje es normal y la inteligencia se encuentra alrededor o ligeramente arriba del promedio de la población;

3) El trastorno desintegrativo infantil es extremadamente infrecuente y presenta una clara regresión después de los dos años en múltiples áreas de funcionamiento, tales como la pérdida de la habilidad para moverse y del control de esfínteres anal y urinario. Por definición, este trastorno sólo puede diagnosticarse si la aparición de los síntomas viene precedida de un periodo de desarrollo normal de dos años por lo menos; la regresión aparece antes de los diez años.

4) El síndrome de Rett se presenta exclusivamente en niñas y su prevalencia es de un caso entre 10,000 a 15,000. Hasta el momento, es el único padecimiento con fenotipo autista del cual se conoce su causa, la mutación de un sólo gen que produce la proteína MECP2. Esta proteína participa en la modulación de la expresión de genes del cromosoma X; su ausencia causa que los genes regulados por MECP2 se expresen sin control. Actualmente se estudian las relaciones entre la sobreexpresión génica y el fenotipo autista.

5) El trastorno inespecífico generalizado del desarrollo se presenta en individuos que tienen dificultad severa y generalizada en el desarrollo de habilidades de comunicación verbal y no verbal, en las interacciones sociales, o cuando existen comportamientos, intereses o actividades estereotipadas pero no se cumplen los criterios para diagnosticar alguno de los otros cuatro trastornos del TEA.⁸ El ICD-10 de la Organización Mundial de la Salud clasifica el autismo como un trastorno generalizado del desarrollo.

A excepción del síndrome de Rett, hasta el momento se desconoce el origen del TEA. Existen evidencias de que es producto de una convergencia de factores genéticos y ambientales. En 1998, el Consorcio Internacional para el Estudio de la Genética Molecular del Autismo reportó regiones en los cromosomas 4, 7, 10, 16, 19 y 22 que presumiblemente participarían en el TEA; las variaciones en el cromosoma 7 serían las más comunes en familias con SEA. Actualmente se investigan cuáles son las proteínas que se encuentran modificadas como resultado de esas alteraciones así como su posible relación con la patofisiología del SEA. Debido a que la concordancia de TEA en gemelos monocigotos es menor al 100% es posible que factores no genéticos estén también involucrados. La hipótesis de que la vacunación contra paperas, viruela y rubeola pueda ser un factor en la aparición del autismo no ha sido apoyada por estudios a gran escala. Otros factores externos, tales como alteraciones en la permeabilidad intestinal y las alergias alimenticias; si bien se encuentran presentes en algunos autistas, no explican el TEA en individuos que no presentan esas alteraciones asociadas; por lo tanto, aunque es muy probable que diversos factores ambientales participen en la generación del TEA hasta el momento no han sido debidamente identificados.

EL AUTISMO COMO UN TRASTORNO DE PROCESAMIENTO DE INFORMACIÓN

Cognitivamente el paciente con TEA muestra deficiencias fundamentales en tareas diseñadas para evaluar coherencia central, función ejecutiva, teoría de la mente (suponer los

estado mentales de otra persona por su conducta) y empatía. Anatómicamente se ha encontrado que durante los primeros años de vida el cerebelo, el tallo cerebral, los lóbulos frontales y parietales, el hipocampo y la amígdala son más grandes de lo normal. Este crecimiento, en el caso de las regiones corticales frontales, se correlaciona con un aumento en las sustancias gris y blanca así como con una disminución en el grosor de las minicolumnas corticales. Las neuronas del hipocampo, de la amígdala y de otras regiones límbicas se encuentran densamente agrupadas mientras que el número de células de Purkinje en cerebelo es anormalmente bajo. Sin embargo, las relaciones entre las alteraciones anatómicas y los síntomas del autismo están lejos de resolverse. Estudios fisiológicos recientes muestran que el TEA podría ser el resultado de alteraciones en la conectividad neuronal que producirían una baja relación señal-ruido (tanto de entrada como de salida) de la información en el sistema nervioso central. Esto permitiría explicar la disminución en la capacidad de selección entre diferentes entradas sensoriales que compiten entre sí, además de las alteraciones perceptuales como la hiperacusia que presentan los individuos autistas. En general, el cerebro tanto del niño como del adulto autista parecen filtrar la información sensorial de forma “todo o nada”, con baja potencia para seleccionar la localización y relevancia del estímulo y, posiblemente, la modalidad sensorial en que un estímulo sucede. Esta deficiencia en el filtrado de información permite que aquella que es irrelevante dentro de cierto contexto se mantenga y utilice en los centros superiores de integración, enlenteciendo e incluso saturando los centros de procesamiento sensorial.

Las alteraciones en la conectividad neuronal parecen estar relacionadas con el rápido crecimiento del cerebro entre los 2 y 4 años de edad, el cual es seguido por un arresto prematuro del crecimiento en etapas posteriores. Por ello, la macrocefalia en niños autistas no se mantiene en el adulto. Este crecimiento acelerado del cerebro sucede en el periodo del desarrollo en el que ocurren los mayores cambios en la densidad sináptica. Sin embargo, aún no está claro en qué grado los cambios macroscópicos del cerebro son causa, o consecuencia, de las alteraciones en la conectividad neuronal. El reporte de que dos grupos de hermanos autistas presentan alteraciones en los genes NLGN3 y NLGN4 que codifican para las proteínas neuroligina 3 y 4 ha creado gran expectación. Las neuroliginas son proteínas de superficie que participan en el adecuado establecimiento y mantenimiento de la sinapsis, por lo que alteraciones en su funcionamiento podrían participar en la patofisiología del TEA.

Sean cuales sean las causas que determinan la aparición del TEA, el cerebro de los autistas es diferente al del promedio de la población y por lo tanto la forma de ver al ambiente que le rodea y de reaccionar ante él es muy variable. El grado de severidad va desde aquellos sujetos con retraso mental agudo incapaces de hablar durante toda su vida, hasta un pequeño porcentaje de individuos que pueden terminar una carrera universitaria. Las

excepcionales habilidades matemáticas y de orientación espacial de los savants¹ nos dan una idea de las consecuencias de su particular modo de manejar la información neuronal. El TEA no es un trastorno neurodegenerativo, por lo que el progreso cognitivo y conductual del individuo autista está limitado por su capacidad de adaptación, lo que explica el hecho de que con entrenamiento adecuado la calidad de vida del adulto autista es susceptible de mejorar notablemente. Porqué y cómo realizar un diagnóstico temprano La hipersensibilidad táctil puede hacer que una caricia sea sumamente dolorosa, mientras que salir a la calle de paseo puede significar literalmente recibir una andanada de agresiones visuales y auditivas. La incapacidad de comunicarse y, peor aún, la incapacidad de entender las propias necesidades, hacen del autismo un trastorno difícil de comprender para aquellos que no tenemos la misma construcción neuronal. Los síntomas del autismo no sólo aíslan al individuo que lo sufre, sino también pueden hacer muy difícil la vida de la familia, profesores, médicos y todas las personas que están en contacto con el autista. Estudios de resonancia magnética funcional indican que el cerebro autista es capaz de compensar el déficit en el filtrado de información sensorial por centros menos eficientes, lo que explicaría la mejora sintomática en niños autistas bajo entrenamiento de integración sensorial y métodos de modificación de conducta. Estudios de seguimiento en individuos diagnosticados con SEA antes de los dos años de edad y bajo entrenamiento desde entonces, muestran claramente que la intervención temprana ayuda tanto a las personas autistas como a sus familias a llevar una vida más cercana a la normal La intervención temprana parece aprovechar la elevada plasticidad del sistema nervioso en esas etapas del desarrollo fortaleciendo los centros de procesamiento de información alternativos.

Entre los tratamientos validados actualmente se encuentran:

- 1) programas de educación individual –que entre otros procedimientos incluye terapia de integración sensorial-,***
- 2) programas de tratamiento comprensivo,***
- 3) análisis aplicado del comportamiento –más conocido por sus siglas en inglés: ABA, Applied Behaviour Analysis,***
- 4) intervención positiva del comportamiento y apoyo y, finalmente***
- 5) intervención farmacológica. Esta última se utiliza para controlar problemas específicos como agresión, autoagresión, convulsiones, hiperactividad, etc. Estos tratamientos no son mutuamente excluyentes y según las características del individuo autista se ajustan en consecuencia.***

Actualmente los síntomas del autismo pueden ser detectados desde los 18 meses de edad utilizando herramientas como el protocolo de exploración de autismo en niños pequeños (CHAT; Checklist for Autism in Toddlers, Cuadro I).

Sin embargo, expertos en autismo y los padres pueden detectar síntomas incluso antes de esa edad. De ahí la importancia de una mayor participación de los sistemas de salud en preparar a los pediatras y a los padres para detectar los primeros síntomas del TEA.

¹ Savant: persona con autismo excepcionalmente talentosa en un campo especializado, por ejemplo matemáticas, música o dibujo. El savant es capaz de realizar complejos cálculos mentales rápidamente o tocar una pieza musical después de haberla escuchado solamente una vez.

UN NIÑO DEBE SER INMEDIATAMENTE EVALUADO PARA AUTISMO SI:

- 1) no balbucea a los 12 meses de edad,
- 2) no hace gestos (no apunta con el dedo, no señala con la mano) a los 12 meses,
- 3) no dice una sola palabra a los 16 meses de edad,
- 4) no dice frases de dos palabras por sí mismo (además de repetir lo que alguien le dice) a los 24 meses de edad
- 5) tiene cualquier pérdida de cualquier tipo de lenguaje o habilidad social a cualquier edad.

Cuadro I. Protocolo para explorar autismo en niños pequeños (CHAT)

Para uso de médicos durante la exploración evolutiva a los 18 meses.

Sección A. Preguntar al padre/madre. Marque Sí o No.

	Sí	No
1. Disfruta su hijo/a al ser mecido, montar en sus rodillas, etc.?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2. ¿Se interesa su hijo por otros niños?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3. ¿Le gusta a su hijo trepar a las cosas, como a lo alto de los muebles?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4. ¿Disfruta su hijo jugando a: "¿dónde está el bebé?"/escondite?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5. Juego imaginario: ¿SIMULA alguna vez su hijo, por ejemplo, servir una taza de té usando una tetera y una taza de juguete, o simula otras cosas?*	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6. ¿Utiliza alguna vez su hijo el dedo índice para señalar y/o para PEDIR algo?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7. ¿Usa alguna vez su hijo el dedo índice para señalar y/o para indicar INTERÉS por algo?*	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8. ¿Sabe su hijo jugar adecuadamente con juguetes pequeños (p. ej. coches o bloques), y no sólo llevarse los a la boca, manosearlos o tirarlos?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9. ¿Alguna vez su hijo le ha llevado objetos para MOSTRARLE algo?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Sección B. Observación por parte del médico. Marque Sí o No

i. Durante la entrevista el niño hizo contacto visual con usted? ¹	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
ii. Consiga la atención del niño, entonces señale un objeto interesante en la habitación y diga: "¡Oh, mira! ¡Hay un (nombre del juguete)!". Observe la cara del niño. ¿Mira el niño lo que usted está señalando?*	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
iii. Consiga la atención del niño, entonces dele una tetera y una taza de juguete y diga "¿Puedes servir una taza de té?". El niño simula vaciar té en la taza, beber etc.? ²	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
iv. Diga al niño "¿Dónde está la luz?". ¿Señala el niño con su dedo índice a la luz? ³	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
v. ¿Sabe el niño construir una torre de bloques? Si es así, ¿cuántos? (Número de bloques) _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

¹ Para contestar Sí en esta pregunta, asegúrese de que el niño no ha mirado sólo su mano, sino que realmente ha mirado el objeto que usted está señalando.

² Si puede lograr un ejemplo de simulación en cualquier otro juego, marque Sí en este punto.

³ Si el niño no entiende la palabra "luz", repítalo con "¿Dónde está el osito?" o con cualquier otro objeto inalcanzable. Para registrar Sí en este punto el niño debe haber mirado a su cara alrededor del momento de señalar.

* Indica las preguntas críticas más indicativas de la existencia de rasgos autistas. La respuesta Sí a dos o más puntos en cada sección es un indicativo de alto riesgo de SEA. Traducido con permiso del autor a partir de las referencias 46 y 47.

En el **cuadro II** se muestran algunas de las conductas que deben considerarse como señales de alerta que tanto padres como pediatras deben vigilar. Actualmente el único instrumento validado para la búsqueda de autismo en niños de 18 meses de edad es el CHAT; sin embargo, es importante notar que aunque es muy específico para identificar el TEA, su sensibilidad para casos ligeros de autismo es baja ya que niños que fueron considerados de bajo riesgo posteriormente fueron diagnosticados con TEA; por lo tanto, si existe la sospecha de autismo en un niño y pasa la prueba, ésta se debe repetir

posteriormente. En caso de que el resultado del CHAT sea un alto riesgo de TEA se debe proceder a una evaluación neurológica más profunda para obtener un diagnóstico formal.

Cuadro II. Señales de alerta que deben ser vigiladas por pediatras y padres

El niño/a:

- no responde a su nombre
- no puede explicar qué quiere
- muestra retraso en habilidades verbales y/o de lenguaje
- no sigue instrucciones
- algunas veces el niño parece ser sordo
- algunas veces parece escuchar y otras no
- no señala con el dedo índice o no dice adiós con la mano
- acostumbraba hablar o balbucear pero ya no
- tiene intensos y violentos berrinches
- tiene patrones de movimientos extraños
- es hiperactivo, no cooperativo u oposicional
- se irrita ante sonidos como la licuadora, la aspiradora, etc.
- no sabe cómo jugar con juguetes
- no sonríe como respuesta a la sonrisa
- tiene pobre contacto visual
- se queda "atorado" en las mismas cosas o actividades una y otra vez
- prefiere jugar solo
- sólo toma cosas para sí mismo
- es muy independiente para su edad
- hace cosas "tempranamente" comparado con otros niños
- parece estar en su propio mundo
- no se interesa en otros niños
- camina sobre la punta de los pies
- muestra apego inusual a juguetes, objetos u horarios
- pasa mucho tiempo alineando cosas o poniéndolas en cierto orden

Traducido y modificado del Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano de los Estado Unidos (NICHD), Mayo 2005.

El diagnóstico final basado exclusivamente en las pruebas DSM y/o el ICD-10 no es suficiente. Entre las herramientas de diagnóstico adicionales que se recomiendan están las que implican los reportes de los padres tales como: la escala de clasificación de autismo de Gilliam (*The Gilliam Autism Rating Scale, GARS*), la entrevista de padres para autismo (*The Parent Interview for Autism*), la exploración de trastornos generalizados del desarrollo (*The Pervasive Developmental Disorders Screening Test-Stage*) y la entrevista revisada para el diagnóstico de autismo (*The Autism Diagnostic Interview-Revised, ADI-R*).

Este último instrumento es considerado como necesario y su uso se requiere en la mayoría de los protocolos de investigación. EL **ADI-R** es un cuestionario estandarizado que consta de 111 preguntas y se enfoca principalmente en la determinación de la calidad de interacción social, lenguaje y comunicación y de comportamientos estereotipados e intereses restringidos. La entrevista también contiene preguntas relacionadas con la autoagresión y la hiperactividad, importantes para la planeación del tratamiento. **El ADI-R es apropiado para niños y adultos con edades mentales de 18 meses en adelante.**

Las pruebas para determinar la severidad del autismo incluyen la escala de clasificación de autismo infantil (**The Childhood Autism Rating Scale, CARS**), la herramienta de exploración para autismo a los dos años de edad (**The Screening Tool for Autism in Two-Year Olds**) y la escala genérica de observación y diagnóstico de autismo (**The Autism Diagnostic Observation Scale-Generic, ADOS-G**).

PRUEBAS ESPECÍFICAS PARA EL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE TEA:

1. ENTREVISTA DIAGNÓSTICA REVISADA DE AUTISMO

(Autism Diagnostic Interview, ADI-R.

Rutter, LeCouteur y Lord, 200, .

El ADI-R evalúa, a través de una entrevista semiestructurada, las diferentes áreas en las que los niños con trastornos generalizados del desarrollo presentan alteraciones: la interacción social recíproca, la comunicación y el lenguaje, el juego y la flexibilidad comportamental.

2. THE AUTISM DIAGNOSTIC OBSERVATION SCHEDULE (ADOS-G)

C.Lord, M. Rutter, E. Schopler et al (ADI-R) (Lord et al.1994)

La prueba ADOS-G consiste en una serie de actividades que le permiten al examinador observar la ocurrencia y ocurrencia de comportamientos que han sido identificados como característicos de TEA dentro de un marco de edad cronológica y nivel de desarrollo. El examinador selecciona un módulo de acuerdo con la edad cronológica del individuo y le provee de materiales y actividades estructuradas, lo que crea un contexto estándar en que los comportamientos relevantes son observados.

Ver en http://www.redclara.net/news/DV/DVA2/Presentaciones/Alicia_Marco_ES.pdf

La prueba ADOS-G al igual que la ADI-R es considerada necesaria.

Hasta el momento no existe un marcador metabólico o genético para diagnosticar el autismo, por lo que el principal criterio de diagnóstico es la observación conductual. Es posible que en el futuro se estandarice la medición de la circunferencia craneal y el volumen cerebral como una prueba adicional para el diagnóstico del TEA.

EN CONCLUSIÓN el síndrome del espectro autista es un trastorno complejo; producto de una conectividad sináptica anormal que conlleva a alteraciones en el filtrado de la información sensorial limitando la integración y el procesamiento de la información neuronal. La prevalencia actual del TEA es alta y considerablemente mayor de lo que se pensaba, lo que ha generado un incremento en la investigación dirigida tanto a clarificar sus causas como a desarrollar instrumentos de uso clínico que permitan identificar a temprana edad bebés en alto riesgo de padecer autismo. El CHAT es una herramienta muy útil para predecir autismo en pacientes alrededor de los 18 meses de edad; sin embargo, un bebé que pasa la prueba pero continúa mostrando señales de alerta debe ser reevaluado posteriormente. Un diagnóstico temprano, seguido de un programa terapéutico apropiado e individualizado, en algunos casos puede hacer la diferencia entre una vida autista adulta en una institución psiquiátrica o una vida cercana a las condiciones normales en el hogar familiar.

La condición discapacitante del TEA y su alta prevalencia requieren al corto y largo plazo del diseño y aplicación de estrategias para:

- 1) acelerar el diagnóstico del síndrome, inicialmente preparando a los padres, pediatras y maestros para detectar conductas autistas y, en el futuro, a través de pruebas de laboratorio,**
- 2) asegurar la existencia de tratamientos de intervención temprana sistematizados y consistentemente aplicados para integrar al niño autista y,**
- 3) debido a que el autismo persiste durante toda la vida y la mayoría de los pacientes hasta el momento no logran llevar una vida completamente independiente, es necesario garantizar su derecho a una vida digna.**

Ver Bibliografía en <http://www.medigraphic.com/pdfs/gaceta/gm-2007/gm071n.pdf>