

Trastornos del espectro autista

Silvia Herlyn

Los trastornos del espectro autista se ubican en el DSM 5 dentro de los trastornos del neurodesarrollo.

Los trastornos del neurodesarrollo son un grupo de condiciones que se ponen de manifiesto durante el período de desarrollo, haciendo su aparición en edades tempranas de la vida. Típicamente surgen antes de la época escolar y producen impedimentos en el funcionamiento personal, social, académico u otros.

Trastornos del neurodesarrollo DSM 5

Dishabilidad intelectual (Trastornos del neurodesarrollo intelectual)

Trastornos de la comunicación

Trastornos del espectro autista

Trastornos por déficit de la atención con hiperactividad

Trastornos del neurodesarrollo motor

Trastornos específicos del aprendizaje

Historia- Las alteraciones autistas

La nomenclatura autista viene de su primera descripción, de parte del pediatra vienés Leo Kanner. En 1943, a partir de sus observaciones en 11 niños (8 varones y 3 niñas). Le llamó la atención la presentación de un síndrome del cual hasta entonces no había menciones ni definiciones en la Psicopatología de la época. En verdad, la Psicopatología infantil siempre ha ido unos pasos detrás de la Psicopatología del adulto. Hace la presentación de las "Alteraciones autistas del contacto afectivo". Refiere que le ha llamado la atención una condición que difiere de forma marcada y única de algo que ya estuviera descrito. Enumera los síntomas que conforman el cuadro clínico:

- 1-. Incapacidad para establecer relaciones
- 2-. Alteraciones en el lenguaje, sobre todo como vehículo de comunicación social; aunque en ocho de ellos el nivel formal del lenguaje era normal o sólo ligeramente retrasado
- 3-. Insistencia obsesiva en mantener el ambiente sin cambios
- 4-. Aparición, en ocasiones, de habilidades especiales
- 5-. Buen potencial cognitivo, pero limitado a sus centros de interés
- 6-. Aspecto físico normal y fisonomía inteligente
- 7-. Aparición de los primeros síntomas desde el nacimiento.

Leo Kanner emigró poco antes de la Segunda Guerra Mundial a EE.UU., viviendo gran parte de su vida allí, donde desarrolló parte importante de sus estudios para el autismo con el apoyo de la Universidad, en Carolina del Norte.

Para la misma época, y posiblemente de modo casual, ya que es improbable que hubiera conocido la obra de Kanner, otro pediatra vienés, Hans Asperger, efectuaba observaciones similares. Trabajó en la Universidad de Viena y fundó una escuela que fue destruída por los bombardeos de la Segunda Guerra Mundial. Describió un cuadro semejante al que había descrito un neurólogo ruso en 1926. Grunya Sukhareva. La obra de Asperger, escrita en alemán, no tuvo gran difusión hasta que en los años '80 Lorna Wing traduce su obra al inglés e introduce la nomenclatura de trastorno de Asperger. En sus descripciones resaltan:

- 1-. Falta de empatía
- 2-. Poca habilidad para hacer amigos
- 3-. Conversaciones sin reciprocidad, a la manera de monólogo
- 4-. Intensa absorción en intereses especiales
- 5-. Movimientos torpes
- 6-. Comportamiento cual "pequeños profesores"; hace referencia a su gran capacidad para hablar acerca de sus intereses especiales.

El término autismo quedó definido a partir de Kanner para la conceptualización del cuadro que presenta básicamente la tríada que señalara Lorna Wing como sus problemas nucleares: problemas en la relación social, alteración en la comunicación y lenguaje y aspecto restringido de intereses. De este modo es clara su distinción de la connotación con la que había sido usado el término autismo por Eugen Bleuler, para quien equivalía a la condición de retraimiento libidinal o ensimismamiento observada en las psicosis.

Durante varios años, el autismo se estudió dentro de las psicosis tempranas de la infancia. Clásicamente, se consideraban psicosis de la infancia de inicio temprano y de inicio tardío. El punto de corte eran los 6 años (edad de ingreso a la vida escolar). Entre las psicosis tempranas se ubicaban el autismo, la psicosis simbiótica que había descrito Margaret Mahler y la folie à deux. Las psicosis de inicio tardío incluían las esquizofrenias infantiles y psicosis afectivas.

El advenimiento de los sistemas diagnósticos operativos y el cambio en la conceptualización del autismo- Los trastornos generalizados del desarrollo

El DSM III produce un punto de inflexión importante separando el autismo de las psicosis infantiles. Su implicancia es considerarlo un cuadro de corte netamente biológico. Los anglosajones lo engloban dentro de los "pervasive developmental disorders", mal traducidos como trastornos generalizados del desarrollo. El nombre original connota la idea de que surge durante el neurodesarrollo impregnándolo, pero no todos los aspectos del neurodesarrollo tienen que estar afectados en el autismo. Por ejemplo, las habilidades intelectuales pueden estar preservadas o aún sobresalir por encima de la media. Si bien es alta la co-ocurrencia de autismo y dishabilidad intelectual, la dishabilidad intelectual no tiene que estar necesariamente presente y no es requerida para diagnosticar autismo.

El sistema DSM clasificó dentro de los que se conocieron como TGD a: el trastorno autista, el trastorno de Asperger, el trastorno desintegrativo infantil, el trastorno de Rett y los trastornos generalizados no especificados.

El trastorno de Asperger compartió con el trastorno autista la inhabilidad social, con la diferencia de que el nivel formal del lenguaje y el cociente intelectual debían encontrarse dentro de límites normales para que pudiera ser diagnosticado, deviniendo el interrogante acerca de la existencia de una real diferencia entre ambos cuadros o la posibilidad de considerar el Asperger como una forma de autismo de alto rendimiento.

El abordaje dimensional en la actualidad- Los trastornos del espectro autista- DSM 5

El DSM 5 produce un cambio fundamental en la nomenclatura, destierra el nombre de trastornos generalizados del desarrollo y ubica como planteamos al comienzo dentro de los trastornos del neurodesarrollo a los trastornos del espectro autista.

La idea de espectro involucra a los cuadros que con distintos matices estarían reflejando una misma red causal. El espectro autista quedaría definido por dos dimensiones en lugar de las tres anteriores (tríada de Wing): el dominio de la afectación de la comunicación – interacción social y el dominio de los intereses restringidos y/o conductas repetitivas. La razón es que desde el punto de vista de los mecanismos fisiopatológicos que explican las constelaciones sintomáticas de estos cuadros las alteraciones de la comunicación y de la interacción social se solaparían francamente.

Dentro del espectro se miden gradaciones: habría estilos, rasgos propios del espectro y distintas severidades del trastorno.

Los criterios diagnósticos actuales- DSM 5

Trastornos del neurodesarrollo

Dentro de los trastornos del neurodesarrollo, los trastornos del espectro autista en el DSM 5 se caracterizan por la presentación de déficits persistentes en la comunicación social y la interacción social a través de múltiples contextos (criterio A de diagnóstico) y los patrones de conducta, intereses o actividades, restringidos, repetitivos (criterio B). En ambos criterios se señala que los síntomas se deben registrar actualmente o por la historia de la persona, ejemplificando a modo ilustrativo.

El criterio A incluye: 1-. Déficit en la reciprocidad social – emocional (que iría desde formas de acercamiento sociales particulares y fallas en el ida y vuelta de una conversación, pasando por una tendencia reducida a compartir intereses, emociones o afectos, hasta la falta total de iniciativa o respuesta a la interacción social. 2-. Déficit en aspectos no verbales de la comunicación social (desde la pobre integración entre la comunicación verbal y la no verbal, pasando por la

afectación del contacto visual y el lenguaje corporal o afectación en la comprensión y utilización de los gestos, hasta una total falta de expresión facial y comunicación no verbal. 3-. Déficit en el desarrollo, mantenimiento y comprensión de las relaciones, donde las dificultades van desde los problemas para adaptar la conducta a contextos sociales diferentes, pasando por las dificultades para compartir juegos imaginativos y amistades hasta una aparente falta total de interés en los pares.

El criterio B hace referencia a: 1-. El diálogo, los movimientos de los ojos o la utilización de objetos, estereotipados o repetitivos (como pueden ser las estereotipias motoras simples, alinear o hacer girar objetos, ecolalia, uso de frases idiosincrásicas). 2-. Insistencia en hacer lo mismo, adherencia rígida a rutinas o patrones de comportamiento verbales o no verbales (resistencia ante pequeños cambios, problemas con las transiciones, patrones de pensamiento rígidos, saludos rituales, necesidad de sostener rutinas como hacer siempre el mismo camino o comer lo mismo cada día. 3-. Intereses muy restrictivos, fijos, atípicos por su intensidad o foco (apego o preocupación por objetos inusuales, intereses extremadamente circunscriptos o perseverantes). 4-. Hiper o hiporreactividad a las aferencias sensoriales o intereses extraños en aspectos sensoriales del entorno (puede tratarse de una aparente indiferencia al dolor o a la temperatura; respuestas adversas a determinados sonidos o texturas; olfateo o excesivo toqueteo de objetos; fascinación por las luces u objetos giratorios).

Para ambos criterios se debería especificar el grado de severidad, basado en los impedimentos en la comunicación social y en los patrones de comportamiento restringidos – repetitivos.

Con respecto a la edad de inicio, queda explicitado que deben estar presentes en un período temprano del desarrollo si bien puede ocurrir que no se manifiesten hasta que las demandas sociales excedan sus capacidades o que los síntomas queden enmascarados por las estrategias aprendidas más tarde.

Se requiere que los síntomas sean causantes de un impedimento clínicamente significativo en distintas áreas de la vida.

Debe descartarse una dishabilidad intelectual (trastorno del neurodesarrollo intelectual) o un retraso global del desarrollo. Si bien las dishabilidades intelectuales y los trastornos del desarrollo autista frecuentemente son co –ocurrentes, para hacer el diagnóstico comórbido es necesario que la comunicación social esté por debajo de la esperada para el nivel de desarrollo general.

Las personas que cumplen con el criterio A pero no con el B deberían evaluarse respecto del trastorno de la comunicación social.

Entre las especificaciones cuentan:

La severidad

La presencia de un impedimento intelectual acompañante o su ausencia.

La presencia de un impedimento del lenguaje acompañante o su ausencia.

La asociación con una condición médica conocida o genética o factores del entorno.

La presencia de catatonía o su ausencia.

Con respecto a la especificación de la severidad, se mide según el grado de soporte que requiere (se mide para ambos criterios, A y B). El nivel 3 es el correspondiente a las situaciones que requieren un soporte muy sustancial. El nivel 2 es el que requiere un soporte sustancial. El nivel 1, que denota la menor gravedad, solamente dice que requiere soporte

Criterios de confiabilidad y de validez diagnósticas

Hay un alto grado de validez diagnóstica en la delimitación entre los cuadros de desarrollo atípico comprendidos dentro del TEA y el desarrollo típico u otros trastornos que no entrarían en este espectro. Esto justifica la presencia de los trastornos del espectro autista en la nosografía actual. Dentro del espectro, las distinciones entre los diferentes trastornos han resultado inconsistentes con el tiempo, variables a través de los sitios, y a menudo asociadas con el nivel de lenguaje, de la gravedad o la inteligencia. De modo que las distintas categorías conocidas hasta ahora se sostendrían con frágil validez, siendo más adecuada su ubicación en el continuo del espectro. Se pueden diferenciar por su severidad, por las habilidades verbales y por las condiciones que pueden co – ocurrir (epilepsia, dishabilidad intelectual, afectaciones genéticas).

Diagnósticos diferenciales

Las formas más sutiles pueden prestarse a confusión con otros cuadros: por el primer dominio, merecen diagnóstico diferencial con los trastornos de ansiedad social.

Por el segundo, se puede pensar dentro del fenotipo ampliado sus similitudes con cuadros del espectro obsesivo o trastornos alimentarios de tipo restrictivo, por ejemplo, o los cuadros de tics.

Los trastornos del espectro autista desde distintas perspectivas

Planteada la cuestión diagnóstica en sus particularidades y polimorfismo, el espectro autista invita al estudio de los mecanismos que subyacen a la presentación clínica.

1-. Desde la perspectiva psicodinámica

Frances Tustin diferenció en su texto *Estados autísticos en los niños*, entre estados encapsulados y estados confusionales en la población de niños que atendía y distinguió entre psicosis y autismo en el prólogo de la edición española publicada en 1984, donde propone al autismo como defensa contra “la confusión de las psicosis” y reserva la nomenclatura de estados encapsulados para los niños autistas.

2-. Desde la perspectiva cognitiva

La teoría de la mente

Sitúa como medular en la problemática del autismo un déficit cognoscitivo. La llamada teoría de la mente se centra en la habilidad que tendría una persona de comprender y anticipar las conductas de otras personas, sus conocimientos, intenciones y creencias. El nombre de esta teoría fue elegido por Alan Leslie. La falta de actividad mentalista puede producir miedo y el trato de las personas cual si fueran objetos inanimados, conduciendo al aislamiento. Baron Cohen y otros autores modificaron la teoría de la actividad mentalista incorporando dentro del sistema de lectura de la mente diferentes módulos: el detector de intencionalidad (ID), el detector de la mirada (EDD) y el mecanismo de atención compartida (CAM). El detector de intencionalidad es un dispositivo perceptual que identifica alguien o algo como un agente y le atribuye metas o deseos. El detector de la mirada indica hacia dónde se dirige ésta. El mecanismo de atención compartida construye representaciones triádicas: entre un agente, el self y un objeto (que, a su vez, puede ser otro agente). EDD es una vía exquisita para la construcción de relaciones triádicas y el ID puede completar el término relacional. El cuarto mecanismo postulado entonces por Baron – Cohen es el de la teoría de la mente (ToMM). Vale señalar que es posible tener actividad mentalista en algunos trastornos del espectro autista. En el AAF (autismo de alto funcionamiento) o ex SA (ex síndrome de Asperger) se puede alcanzar la actividad mentalista aunque de una modalidad distinta a la del desarrollo típico.

La teoría de coherencia central

Fue propuesta por Uta Frith en 1989; es otra teoría que no desacredita la teoría mentalista pero es superadora de la misma. Hace referencia a la capacidad de integrar parcelas de información en una comprensión coherente y significativa de la globalidad. Los problemas de cognición social se producirían por la dificultad para integrar las claves sociales.

La teoría de la disfunción ejecutiva

Las funciones ejecutivas son un conjunto de funciones cognitivas superiores que involucran el autocontrol de la acción, la planificación, la inhibición, la memoria de trabajo, la autoconciencia de las acciones y su monitoreo, la flexibilidad cognitiva y habilidad de ajuste. Están relacionadas con la cognición social, motivación, ejecución de la acción y lenguaje.

3-. Desde la perspectiva intersubjetiva

Teoría de Hobson

Peter Hobson no cree que los TEA se originen a partir de un déficit cognitivo y la inhabilidad de producir metarrepresentaciones. Si bien existe esta inhabilidad la

considera secundaria. El punto de partida del trastorno estaría dado por un déficit emocional primario relacionado con el contacto. Esta teoría no echa por tierra la teoría de la mente, sino que sitúa la inhabilidad mentalista y la falla simbólica como consecuencias del mencionado déficit emocional primario, que comprende la empatía.

Teoría de Trevarthen

Colwyn Trevarthen y sus colaboradores en los años '90 fueron tejiendo una serie de ideas acerca de las dificultades comunicacionales presentes en los TEA. Los niños estarían capacitados para comunicarse desde el nacimiento a un nivel protoconversacional (participación activa en juegos de intercambios vocales con adultos). Esta capacidad se vincula a la empatía y la imitación y precede a la manipulación de objetos. Constituye un sistema motivacional interpersonal que Trevarthen denomina intersubjetividad primaria. El desarrollo cognitivo y de las conductas de alcanzar y agarrar objetos son posteriores y están regulados por las emociones implicadas en las interacciones interpersonales. En torno al primer año de vida se produce la intersubjetividad secundaria, que aumenta la competencia del bebé para adquirir significados en la lengua materna. Coincide con el "stop" en el desarrollo observado en los niños con TEA a esta altura de la vida. Estaría relacionado con una afectación de base biológica en la regulación de la motivación para aprender significados de comunicación.

4-. Desde la perspectiva biológica

Se observa una comorbilidad importante estadísticamente con retraso mental (70% de los niños autistas presentan retraso) y con epilepsia. El crecimiento acelerado del perímetro cefálico constituye un dato documentado. Hay dos momentos resaltables entre el 1° y 2° mes y entre los 6 a 12 meses. Esto justifica la macrocefalia que presentan los niños con autismo a los 4 – 5 años. Durante la adolescencia no persiste. Se implican estructuras cortico – subcorticales en la presentación del autismo: amígdala, cerebelo y corteza cerebral. La amígdala tiene un rol de scanner dentro del sistema nervioso que posibilita identificar estímulos ligados a situaciones amenazantes o placenteras, participando del reconocimiento de las expresiones faciales y dirección de la mirada. Las fallas en su activación observables por PET en personas autistas se correlaciona con un déficit en la cognición social y la empatía.

Hallazgos histopatológicos

Se han observado modificaciones histopatológicas: aumento del número de neuronas en la sustancia blanca y la capa 1 del córtex cerebral (implicaría disrupción del movimiento migratorio embrionario); disminución de células de Purkinje (que se conectan con el cerebro a través de las olivas cerebelosas superiores en la 29°- 30° semana de gestación); aumento de la densidad de espinas dendríticas (correlaciona con niveles cognitivos más bajos); alteraciones en las llamadas minicolumnas (unidades de procesamiento de información en el

córtex, involucradas en los patrones de activación y en la sincronización de las redes corticales); etc. Los hallazgos mencionados abogan a favor de un origen prenatal del autismo.

Sistema de las neuronas espejo

A partir del compromiso primario de la imitación con raíz en un impedimento biológico, se produciría un efecto de cascada, con compromiso en la socialización, comunicación y vida afectiva. El papel de las neuronas es relevante en el desarrollo del lenguaje. Están vinculadas con la posibilidad de contextualizar, connotar y darle sentido al lenguaje oral.

Teoría de la infraconectividad

Se apoya en los hallazgos histopatológicos ya mencionados: hiperdensidad de las espinas dendríticas en la corteza cerebral, las modificaciones de las microcolumnas y el movimiento migratorio anómalo. Se corroboraron las alteraciones funcionales que soportan estas alteraciones estructurales a través de RMN funcional.

Teoría de la empatización y sistematización

Baron Cohen (2008) explica la sintomatología autista como efecto de un desbalance: por un lado, un componente deficitario que está dado por la pobre empatización y, por otro, una sobreexpresión, una excesiva sistematización que justifica la tendencia a sistematizar, analizar objetos o eventos, predecir situaciones. La teoría de la débil coherencia resulta compatible con la teoría de la sistematización.

Tratamiento

La premisa básica es el carácter individualizado para cada niño. En función de los síntomas, su disfuncionalidad, la edad, el tipo de trastorno o su gradación dentro del espectro, la adaptación al entorno y las preferencias del paciente.

1-. Tratamiento psicoterapéutico.

2-. Tratamiento farmacológico: sintomático.

2-. A. Conducta disruptiva, impulsividad: antipsicóticos atípicos. El más estudiado en estos casos es la risperidona. Se pueden usar antiepilépticos (valproato, carbamacepina, lamotrigina, topiramato). Clonidina (acción alfa2 agonista) es útil para la hiperactividad. En casos graves, se puede usar litio.

2-. B. Problemas atencionales y de hiperactividad: metilfenidato y atomoxetina.

2-. C. Trastornos afectivos: en la depresión, droga de primera opción IRSS; en la bipolaridad, antipsicóticos atípicos o divalproato. En casos refractarios, combinación de ambos o litio.

2-. D. Trastornos del sueño: melatonina es una opción suave y eficaz.

2. X Tratamiento psicofarmacológico sobre los mecanismos fisiopatológicos subyacentes: en investigación. La patofisiología conduce la psicofarmacología en los trastornos del espectro autista dirigida a actuar sobre los síntomas medulares de la afección. Se realizan trabajos de investigación con sustancias como rapamycin y mecasermin.

Bibliografía

- American Psychiatric Association. DSM 5. USA. 2013
- Ecker, Christine. New neuroimaging approaches in autism spectrum disorder. 26° ECNP Congress Barcelona 2013
- Glennon, Jeffrey. Matching preclinical and clinical studies: the translational challenge. 26° ECNP Congress Barcelona 2013
- Herbert, Martha. Autism: from static genetic brain defect to dynamic gene – environment modulated pathophysiology. . 26° ECNP Congress Barcelona 2013
- Persico, Antonio. Biomarkers and new target drugs in autism spectrum disorders. . 26° ECNP Congress Barcelona 2013
- Artigas Pallarés, J. *Trastornos del neurodesarrollo*. Viguera editores. España. 2011
- Valdéz, D.; Ruggieri, V. *Autismo. Del diagnóstico al tratamiento*. Paidós. 1° edición. 2011. Bs. As. Argentina
- Valdéz, Daniel. *Ayudas para aprender. Trastornos del desarrollo y prácticas inclusivas*. Paidós. 2009. Bs. As. Argentina
- Belinchón, Mercedes. *Lenguaje y autismo: hacia una explicación ontogenética*. En *Autismo, comprensión y explicación actual*. Madrid. 2001
- American Psychiatric Association. *DSM IV TR*. Washington. 2000