

El niño autista

MARÍA TERESA FERRANDO-LUCAS

Servicio de Pediatría. Hospital Quirón. Madrid. España.

mferrando.mad@quiron.es

Puntos clave

● El diagnóstico precoz de espectro autista sigue siendo difícil; a pesar de que pueden detectarse datos de alarma hacia los 12 meses, la valoración de signos precoces sigue siendo retrospectiva a partir de los datos que ofrece el entorno familiar.

● No hay marcadores biológicos para el diagnóstico de autismo. Sigue siendo un diagnóstico clínico, sin causa etiológica en la mayor parte de los casos.

● En los aspectos médicos, tras un diagnóstico de espectro autista, deben efectuarse exámenes complementarios para descartar enfermedad neurológica subyacente.

● El rendimiento diagnóstico de los exámenes complementarios es mayor si al espectro autista se añade discapacidad intelectual y/o rasgos dismórficos.

● Un estudio polisomnográfico para descartar paroxismos electroencefalográficos o situación de punta-onda continua durante el sueño, y un estudio molecular del ADN para descartar síndrome X frágil deben formar parte del protocolo de estudio de todo niño autista.

● La enfermedad neurológica más frecuentemente relacionada con autismo es la epilepsia.



Los trastornos de espectro autista (TEA) constituyen el grupo patológico más complejo en la práctica pediátrica y neuropediátrica. La tríada de Wing (alteración en la relación social, alteración en lenguaje y comunicación y alteración en pensamiento y conducta) nos ayuda a comprender mejor el trastorno, pero los signos precoces no siempre son evidentes dada la sutileza que pueden presentar en los primeros momentos del establecimiento de la clínica. El diagnóstico diferencial con trastornos severos del lenguaje oral puede ser laborioso; las enfermedades neurológicas que pueden subyacer en los TEA obligan a una cuidadosa valoración sobre los exámenes complementarios a efectuar. Las amplias posibilidades de evolución y el pronóstico incierto de la afección son factores sobreañadidos que complican la relación con la familia ante las numerosas preguntas que siguen sin tener respuesta. Ante la realidad de la investigación genética y las aportaciones de la neurofisiología y de la neuroimagen funcional, que establecen de modo contundente y documentado las bases neurobiológicas del trastorno, la realidad del día a día en la intervención en los niños con este trastorno pasa por un trabajo multidisciplinario, lento y arduo que consigue mejorar significativamente, pero no normalizar, los trastornos de interrelación de estos pacientes.

Manifestaciones clínicas y concepto de espectro autista

Desde la descripción inicial en 1943 por Kanner, el concepto ha ido evolucionando y la heterogeneidad de los cuadros clínicos obliga a considerar el autismo no como una categoría bien definida, sino como un continuo, en que el concepto de espectro autista abre el diagnóstico a la realidad observada en la clínica de que algunos rasgos autistas pueden estar presentes en diferente grado de intensidad en numerosas enfermedades, y enfrenta a la pregunta de si el autismo es una entidad por sí misma o es un conjunto de alteraciones sin causa común¹.

En la actualidad, hablar de autismo es hablar de un grupo de trastornos del desarrollo de la función cerebral, cuyas consecuencias inciden en la conducta y que han sido calificados como trastornos generalizados del desarrollo (DSM-IV) en los que está incluido el espectro autista que incluye el autismo clásico, el síndrome de Asperger, el síndrome de Rett, el trastorno desintegrativo infantil y los trastornos generalizados del desarrollo no especificados.

El espectro autista queda constituido por un grupo de trastornos definidos por alteración en la interacción social, comunicación, imaginación y juego simbólico e intereses y conductas restrictivas y repetitivas²⁻⁴.

La variante mejor reconocible del espectro es la que se presenta en forma de aparente indiferencia en la relación con el entorno, incluida la relación con otros niños, aunque las manifestaciones de afecto en el contexto familiar pueden estar preservadas.

La discapacidad intelectual es una circunstancia común, aunque no la totalidad de los niños afectados tienen retraso mental.

En los casos de mayor afectación, el lenguaje está ausente y no existen habilidades en ningún área, a excepción de la motricidad gruesa. La conducta repetitiva consiste en movimientos estereotipados de miembros y cuerpo (estereotipias motoras) e interés desmesurado ante estímulos sensoriales simples como sonidos o luces frente a los que el niño parece quedar prendido con fascinación. Forma parte del cuadro clínico la resistencia al cambio en sus rutinas, y puede reaccionar con rabietas desmesuradas cuando los cambios no son anticipados.

Aunque algunos niños autistas no desarrollan lenguaje, lo más habitual es que presenten una maduración retardada y que en su evolución presenten ecolalias, tanto inmediatas como a distancia, en que repiten palabras y frases, que han podido escuchar en momentos distantes, fuera de contexto y sin intención de comunicar. A pesar de que su vocabulario puede ser amplio, no se utiliza en reciprocidad conversacional. El contacto ocular es pobre; el juego simbólico no emerge y la actividad lúdica está dominada por la utilización monótona y repetitiva de objetos y juguetes.

Este fenotipo cognitivo-conductual no es el único dentro del espectro autista. En los límites menos severos se encuentra un grupo de niños cuya semiología es la descrita por Asperger, en los que la interacción social está dominada por una falta de espontaneidad, aunque la aceptan de modo pasivo; la conducta está menos alterada con mejor aceptación de cambio de rutinas. Tienen un vocabulario fluente con buena estructura gramatical, pero con un trastorno marcado de la pragmática con discurso repetitivo referido a temas restringidos, sobre los que hablan y hacen preguntas de modo repetitivo sin que realmente se produzca una conversación recíproca. Sus rutinas repetitivas están referidas a temas muy concretos sobre los que pueden llegar a tener conocimientos importantes. Los trastornos de conducta pueden incluir reacciones en cortocircuito y agresión verbal. En los aspectos psicométricos, poseen niveles normales o altos de inteligencia: autismo de alto rendimiento².

Bases neurobiológicas del autismo

Los estudios epidemiológicos indican algunos factores ambientales, como exposición a tóxicos, situaciones de riesgo perinatal e infecciones congénitas, como rubéola o citomegalovirus, que han sido referidos en algunos casos. Estos estudios no confirman circunstancias referidas en el pasado como causa de autismo, tal como la vacunación triple viral⁴. Hay una prevalencia de niños sobre niñas, con una razón de 3:1, aunque en ellas es más frecuente encontrar retraso mental o enfermedad neurológica subyacente demostrable.

La búsqueda de las bases biológicas está unida a la búsqueda de una etiología. A pesar de las numerosas evidencias que van conformando la base neurológica de la afección, sigue sin haber marcadores biológicos de espectro autista y lo más que podemos aceptar en este momento es que la condición de espectro autista en ocasiones se relaciona con enfermedades bien definidas, pero que en la mayor parte de los pacientes esta búsqueda resultará infructuosa. Esto enfrenta a la falta de consenso sobre qué exámenes complementarios deben o no efectuarse en el niño autista.

El rendimiento de los exámenes complementarios es heterogéneo⁵; los más pobres son las pruebas de neuroimagen, que no han podido definir alteraciones estructurales específicas y los trastornos hallados en casos esporádicos incluyen vermis cerebeloso, y se han descrito tanto hipoplasias como hiperplasias, trastornos de migración y alteraciones en perfusión cerebral de localización cerebral heterogénea en tomografía por emisión de positrones.

Los estudios metabólicos tampoco deberían pautarse de forma sistemática, y sólo cuando la clínica acompañante al espectro autista indique la posibilidad de un trastorno metabólico subyacente.

La metabopatía que con mayor frecuencia se ha relacionado con autismo es la fenilcetonuria. En este momento es difícil que esta metabopatía pase sin diagnosticar en los niños nacidos dentro del ámbito sanitario de nuestro país, puesto que forma parte del cribado obligatorio neonatal para su diagnóstico precoz. Sin embargo, no debemos perder de vista que vivimos un momento sociológico en el que llegan a nosotros niños que proceden de países en los que este cribado puede no efectuarse, con lo que será un dato a clarificar en la historia clínica de los niños con semiología de espectro autista.

En algunos niños autistas se ha descrito un trastorno en la excreción de uratos, que se ven aumentados en orina de 24 h, y los valores de ácido úrico en plasma permanecen normales. Esta condición recibe el nombre de autismo hiperuricosúrico.

Los exámenes complementarios que mayor rendimiento ofrecen son el electroencefalograma y los estudios genéticos.

Factores genéticos

Se ha descrito el autismo en relación con condiciones como el síndrome de Down o de Turner, pero la mayoría de las alteraciones descritas están referidas a la región 15q1-13, observadas en cariotipos de alta resolución.

Se postula una interacción entre múltiples genes y factores ambientales como causa de la gran variabilidad del espectro y los estudios en gemelos monocigotos ofrecen una concordancia del 60%, frente a un 0% en heterocigotos. La identidad y el número de genes implicados es desconocida. La búsqueda de locus genéticos comprende cribado genómico en busca de anomalías cromosómicas en familias con más de 1 miembro afectado; estudios citogenéticos y de genética molecular para detectar anoma-

lías cromosómicas en individuos afectados por autismo; detección de genes candidatos en función de su influencia en el desarrollo cerebral. Los estudios sobre familias indican alteraciones citogenéticas en el locus 15q1-13, ya referido, y variaciones en alelos del gen transportador de serotonina (5-HTT) en el locus 17q11-12⁴.

Mención especial merece el síndrome X frágil cuando se consideran factores genéticos y autismo. El hecho de que el 15% de los afectados por este trastorno genético presenten una clínica compatible con espectro autista obliga a la búsqueda sistemática de esta mutación del gen *FMRI* en todo niño autista, tanto por las implicaciones diagnósticas como por las consecuencias de consejo genético; no debe olvidarse que el síndrome X frágil es la primera causa de retardo mental genético hereditario y que su clínica en los primeros años de vida puede confundirse con un trastorno del desarrollo, entre los que se encuentra el espectro autista. En cuanto al rendimiento diagnóstico para esta enfermedad en el autismo, está entre el 2 y el 4%.

Los trastornos de la región subtelomérica constituyen un tema emergente en los trastornos del desarrollo, pero sin que aún haya datos concluyentes de su valor en población autista.

En cuanto al marcador molecular para el síndrome de Rett, debe efectuarse siempre que la clínica lo indique, pero los trabajos publicados en los que se efectúa la búsqueda sistemática de la mutación *MECP2* en población autista ofrecen pobre rendimiento diagnóstico.

Epilepsia y autismo

La epilepsia es la enfermedad subyacente referida con mayor frecuencia en el espectro autista (7-14%), y el trazado electroencefalográfico (EEG), la prueba complementaria de mayor rendimiento. En primer lugar, porque hay síndromes epilépticos cuya clínica preponderante no son las crisis epilépticas, sino trastornos del lenguaje y cognitivo-conductuales; en segundo lugar, porque hay crisis subclínicas o paroxismos EEG subclínicos que pueden detectarse en un porcentaje variable, según autores, pero que puede alcanzar un 10% del espectro autista. El modelo de epilepsias que pueden producir una clínica de alteración severa del lenguaje y la conducta son las epilepsias que cursan con punta-onda continua durante el sueño, que incluyen la epilepsia parcial benigna atípica, la punta-onda continua durante el sueño y la afasia epiléptica adquirida o síndrome de Landau-Kleffner. Esta última es el modelo más próximo al autismo, por el tipo de trastorno del lenguaje al que da lugar: una agnosia auditiva verbal, y por la regresión autística que ha sido documentada en algunos pacientes⁶⁻⁸. El papel de la epilepsia y las crisis subclínicas en la génesis del espectro autista sigue siendo desconocido, y enfrenta a 2 hipótesis: son las descargas anómalas las que interfieren negativamente en un cerebro en desarrollo, o estamos ante la situación contraria: es la alteración de base de un cerebro con una alteración en su desarrollo lo que lo hace más susceptible de tener epilepsia.

Diagnóstico del espectro autista

El diagnóstico de autismo¹ está basado en las 3 alteraciones nucleares que se conocen como tríada de Wing:

1. Alteración en la intercomunicación social, con retraso y desviación en el desarrollo interpersonal, con diferentes gradaciones desde la soledad y el aislamiento hasta la interacción de modo peculiar.
2. Trastorno en lenguaje y comunicación verbal y no verbal, con trastorno semántico y pragmático del lenguaje oral.
3. Trastornos en pensamiento y conducta, que adoptan características de rigidez, con imaginación pobre, conductas ritualistas, perseveración en rutinas y retraso, alteración o ausencia de juego simbólico.

La prevalencia es de 10-20/100.000 habitantes y la media de edad al diagnóstico sigue siendo alta, entre 4 y 6 años, aunque ya a los 18 meses los padres refieren que apreciaban rasgos de diferencia en el comportamiento de comunicación y lenguaje de sus hijos y que la media de edad a la primera consulta por estos rasgos es alrededor de los 2 años.

La identificación de rasgos tempranos de espectro autista sigue siendo un reto. Sin embargo, la importancia de un diagnóstico precoz tiene implicaciones tanto en la búsqueda etiológica como en la intervención.

En los primeros años de vida puede ser muy difícil establecer la diferencia entre trastornos de espectro autista, trastornos específicos del desarrollo del lenguaje y trastornos generalizados del desarrollo. En ocasiones el diagnóstico debe esperar a la evolución tras una intervención especializada en los campos en que hay déficit: interacción social, desarrollo de la comunicación y lenguaje, actividad imaginativa y simbólica.

En los primeros 2 años de vida son escasos los datos en la literatura sobre el diagnóstico precoz de autismo, fundamentalmente porque la media de edad a la que los niños con sospecha de espectro autista son valorados por equipos especializados es alrededor de los 3 años, y los datos para detectar dichos signos precoces se obtienen de modo retrospectivo a partir de la información que ofrecen los padres y a partir del análisis de vídeos domésticos.

Los trabajos de Martos et al¹ señalan un período de desarrollo normal hasta los 16 o 17 meses de edad, tras los que empieza a surgir una clínica ya valorable en que no utilizan el lenguaje, con pasividad y falta de relación con otros niños.

Rivière señaló un patrón específico para el autismo definido por normalidad aparente durante los primeros 9 meses de vida, aunque ya en ese momento puede observarse pasividad expresiva y ausencia de intención de comunicar tanto para solicitar como para declarar, entre los 9 y los 17 meses de vida.

Alrededor de los 12 meses, pueden empezar a detectarse datos de alarma: pobreza de contacto ocular, ausencia

de conducta de señalar y ausencia de conducta de mostrar objetos.

Instrumentos de detección precoz, como el Checklist for Autism in Toddlers (CHAT), ofrecen como indicadores de riesgo, a los 20 meses de edad, la ausencia de gestos protodeclarativos (señalar), dificultad en el seguimiento de la mirada y ausencia de juego de ficción. La detección de rasgos autistas debería comprender 2 niveles: primer nivel dentro de los programas de seguimiento pediátrico de cualquier niño; esta detección debería efectuarse en atención primaria, mediante la evaluación de los datos del desarrollo, fundamentalmente en los aspectos del lenguaje, y debería existir la estructura que permitiese al pediatra poder pasar un cuestionario específico para detección de signos de alarma de autismo y, en caso de ser detectados, ya se pasaría al segundo nivel, que consistiría en la derivación del niño para su evaluación neuropsicológica por expertos en espectro autista, quienes efectuarían la confirmación del diagnóstico y la derivación al área de neuropediatría para estructurar los exámenes complementarios que procedan y el apoyo farmacológico, bien sintomático o bien de la enfermedad de base, caso de existir, que procediese^{5,9,10}.

El pediatra es la clave en la detección precoz de los TEA puesto que es el profesional que más cerca tiene al niño y más pronto puede reconocer los datos de alarma. En segundo lugar, deberían actuar el psicólogo y el neuropsicólogo especializado en TEA para confirmar el diagnóstico de presunción que el pediatra ha establecido. Y en tercer lugar, sería responsabilidad del neuropediatra la valoración de si son necesarios exámenes complementarios y de qué tipo; así como valorar la necesidad de apoyo farmacológico.

Abordaje del niño con espectro autista

Ante todo estamos ante un diagnóstico de gran dificultad y que precisa de un abordaje pluridisciplinar: al menos intervendrán 3 profesionales: pediatra, psicólogo y neuropediatra deben coordinar sus actuaciones tanto diagnósticas como de intervención.

En los aspectos conductuales, es necesario someter al niño a baterías específicas para el diagnóstico del espectro autista. Del mismo modo, es necesaria la observación de la conducta y la interrelación, así como una adecuada valoración de la situación del lenguaje oral en todos sus componentes, que deberán incluir los aspectos de forma, con expresión, contenido del mensaje y aspectos comprensivos, así como el modo de utilización del lenguaje, es decir los aspectos pragmáticos.

El estudio de la calidad del lenguaje puede ofrecer datos diagnósticos de gran utilidad, en primer lugar, dentro del propio espectro autista, y en segundo lugar, puede ayudar a decidir qué exámenes complementarios efectuar, sobre todo en los niños que presenten una agnosia auditiva, con una severa alteración de la comprensión.

La valoración psicométrica es un dato que nos puede dar mucha información, pero se deberá tener en cuenta qué tipo de escala se ha utilizado puesto que los trastornos del lenguaje pueden penalizar los resultados de escalas en las que exista un alta incidencia de esta función.

El protocolo de actuación en los aspectos médicos, además de la historia clínica cuidada que nos ayude a detectar antecedentes de riesgo, debería incluir sistemáticamente los siguientes exámenes complementarios: estudio auditivo, estudio polisomnográfico, cariotipo de alta resolución y estudio molecular ADN/síndrome X frágil.

En definitiva, a pesar de los avances en la definición del espectro y en la detección de factores neurobiológicos, el niño autista sigue planteando una gran dificultad diagnóstica y de intervención y nos enfrenta a una enfermedad de gran complejidad en la que la actuación pluridisciplinar es básica para la evolución del niño. El autismo sigue siendo uno de los campos más amplios de investigación en neurociencia, en donde ninguno de los interrogantes planteados han sido respondidos.

Bibliografía



● Importante ●● Muy importante

1. ●● Martos J. Espectro autista: una reflexión desde la práctica clínica. En: Martos J, Riviere A, editores. Autismo: comprensión y explicación actual. Instituto de Migraciones y Asuntos Sociales (IMERSO). Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2001. p. 17-38.
2. ●● Wing L. The autistic spectrum. *Lancet*. 1997;350:1761-6.
3. ●● Rapin I. Autism. *N Engl J Med*. 1997;337:97-103.
4. ●● Muhle R, Trentacoste SV, Rapin I. The genetics of autism. *Pediatrics*. 2004;113:e472-9.
5. ●● Tomás-Vila M. Rendimiento del estudio diagnóstico de autismo. La aportación de la neuroimagen, las prueba metabólicas y los estudios genéticos. *Rev Neurol*. 2004;38 Supl 1:S15-20.
6. ●● Rapin I. Neurobiology of autism. *Ann Neurol*. 1998;43:7-14.
7. Tuchman R, Rapin I. Regression in pervasive developmental disorders: Seizures and epileptiform electroencephalogram correlates. *Pediatrics*. 1997;99:560-6.
8. Goldberg WA, Ossan K, Filipeck PA, Lulhere T, Jarvis K, Modal C, et al. Language and other regression: Assessment and timing. *J Autism Dev Disord*. 2003;33:607-16.
9. Fernández Delgado D, Fernández Fernández ML, Espejo Pareja EI. Diagnóstico precoz del niño autista en pediatría extrahospitalaria. *Pediatría Rural*. 1998;28:237-9.
10. Martos J, Ayuda R. Desarrollo temprano: algunos datos procedentes del autismo y los trastornos del lenguaje. *Rev Neurol*. 2004;38 Supl 1:S39-46.