

MÓDULO I: TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO: Definición y concepto.

Unidad I: INTRODUCCIÓN TGD

Unidad II: EVOLUCIÓN HISTÓRICA DEL CONCEPTO

Unidad III: DEFINICIÓN Y CRITERIOS DE DIAGNÓSTICO EN TGD Y DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

- 3.1. Los trastornos del desarrollo en la DSM IV-TR y su diagnóstico diferencial
- 3.2. Diagnóstico diferencial
- 3.3. Otros síndromes de diagnóstico diferencial con el síndrome autista

Unidad IV: EPIDEMIOLOGÍA Y ETIOLOGÍA DE LOS TGD

- 4.1. Datos epidemiológicos
- 4.2. Explicaciones etiológicas

Unidad V: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DEL TGD

- 5.1. Concepto de espectro autista
- 5.2. ¿Cuándo aparecen los primeros síntomas?
- 5.3. Características globales
- 5.4. Características asociadas
- 5.5. Fenotipo conductual
- 5.6. Evolución y pronóstico

Unidad VI: OTROS TRASTORNOS DEL DESARROLLO

- 6.1. Síndrome X Frágil
- 6.2. Síndrome de Rett
- 6.3. Síndrome de Prade Willi
- 6.4. Desorden desintegrativo de la infancia
- 6.5. Síndrome de Williams
- 6.6. Síndrome de Angelman
- 6.7. Síndrome de Asperger

UNIDAD I : INTRODUCCIÓN

El TEA es una incapacidad relativa al desarrollo mental que típicamente aparece durante los tres primeros años de vida. Es el resultado de un trastorno neurológico que afecta el funcionamiento del cerebro, el autismo y sus comportamientos asociados pueden ocurrir en 1 de cada 500 individuos. Es cuatro veces mas frecuente en los niños que en las niñas y desconoce las fronteras raciales, étnicas y sociales. El ingreso económico, el modo de vida y los niveles educativos de la familia, no afectan la posibilidad de su ocurrencia.

El TEA impacta al desarrollo normal del cerebro en áreas relacionadas con la interacción social y las habilidades comunicativas. Los niños y adultos con TEA típicamente tienen deficiencias en la comunicación verbal y no verbal, en las interacciones sociales y en las actividades de ocio y juego. Este trastorno les dificulta comunicarse con otros y convertirse en miembros independientes de la comunidad. Pueden exhibir movimientos repetitivos del cuerpo (sacudimiento de las manos o balanceo del cuerpo), respuestas inusuales a la gente o apego a objetos y resistencia a cualquier cambio de rutinas.

Rutinas. Costumbre , habito adquirido de hacer las cosas sin pensarlas

[Volver al índice](#)

UNIDAD II: EVOLUCIÓN HISTÓRICA DEL CONCEPTO

El concepto de autismo sigue ocultando su origen y gran parte de su naturaleza, y presenta aún en la actualidad numerosos interrogantes.

Existen referencias a niños del espectro tan antiguas como en 1799, cuando el médico francés J.M.G. Itard, quedó a cargo de un niño que había sido hallado viviendo de forma "salvaje" en un bosque. Víctor, "El niño salvaje de Aveyron" mostraba conductas, que a través de las precisas descripciones del médico evidenciaban un autismo infantil (Wing, 1978).

Ya un siglo después a finales del siglo IX y principios de XX, el estudio de las alteraciones que mostraban una manifestación en la esfera mental o conductual cada vez tomaba más el interés de los investigadores, comenzando a producir las primeras clasificaciones nosológicas de dichas alteraciones. El término "amentia" o "insanía mental" englobaba los cuadros de retardo mental sin tomar en consideración la etiología.

Ya en 1867, Maudsley avanza el primer intento de clasificar las psicosis infantiles como cuadros con suficiente especificidad, y Kraepelin y Bleuler, psiquiatras pioneros en el estudio de las psicosis, aceptarían que algunos de sus pacientes sufrían de esta enfermedad desde la niñez .

Fue Bleuler quien al describir los síntomas esquizofrénicos habló del "autismo" para describir una perturbación particular del pensamiento esquizofrénico, derivado de la palabra griega "autos" que significa "a sí mismo", el cual había sido originalmente usado por el psiquiatra para significar "retraído" o "encerrado en sí mismo" y que podía ser utilizado en aquellos pacientes que mostraran un retraimiento patológico. Vemos, de esta forma, como el autismo está sumamente ligado en sus raíces con la psicosis, específicamente con la esquizofrenia infantil.

Síntomas: Características y manifestaciones directamente observables de una patología que permiten inferir comportamientos futuros.



Foto 1: L. Kanner



Foto 2: H. Asperger

En el otoño de 1943, y a comienzos del año 1944, casi de forma simultánea, L. Kanner y H. Asperger, publicaron una serie de observaciones de niños que mostraban un patrón similar de alteraciones conductuales. Ambos autores designaron por separado a esta agrupación sintomática con el nombre de autismo.

Podemos distinguir tres periodos en el estudio del trastorno:

- **Una primera época entre 1943 y 1963;** donde la concepción parte de ideas que hoy consideramos falsas pero que han incidido, y en ocasiones continúan haciéndolo, en el mito dentro de la visión popular del síndrome.

Psicosis infantiles:

Enfermedad mental que altera los procesos psíquicos de la personalidad y de la vida normal

“El autismo es un trastorno emocional, producido por factores emocionales o afectivos inadecuados en la relación con las figuras de crianza. Esos factores dan lugar a que la personalidad del niño no pueda constituirse o se trastorne. De este modo, madres y/o padres incapaces de proporcionar el afecto necesario para la crianza producen una alteración grave del desarrollo en los niños que hubieran sido potencialmente normales y que seguramente poseen una inteligencia mucho mejor de lo que parece, pero que no pueden expresar por su perturbación emocional y de relación. El empleo de una terapia dinámica de establecimiento de lazos emocionales sanos es la mejor manera de ayudar a los niños del espectro” (citado en Rivière, 2001).

En el momento actual sabemos que el **TEA no es primordialmente un trastorno emocional**, y que, en ningún caso los padres son los responsables del cuadro. Conocemos que detrás de ello está un substrato biológico determinante y una condición de retraso mental en muchos de los casos.

- Una segunda época entre los años sesenta y setenta; en este periodo y ante la falta de evidencias empíricas de la culpabilidad de los padres y el aumento de estudios que nos hablan de causas neurobiológicas se pasa a una concepción más

científica. Se inician las explicaciones de corte cognitivo que indican que es esta la alteración (más que emocional) que causa en estos sujetos las dificultades de relación, comunicación y flexibilidad mental. En esta fase el tratamiento educacional pasa a ser el eje de las terapias aplicadas. Se constituyen las primeras asociaciones de padres y familiares, que repercuten sensibilizando a la sociedad en general y a las administraciones públicas de las necesidades y derechos de estas personas y en la creación de centros educativos específicos para el trastorno.

- Un tercer periodo a partir de la década de los ochenta; en esta época se dan cambios muy determinantes en varios aspectos:

- Desde una perspectiva general se considera al trastorno autista como una **alteración del desarrollo evolutivo**, estudiando aquellas capacidades que son típicas en el desarrollo normal y que producen esta patología cuando están ausentes.

Desarrollo evolutivo:
Modificaciones de la forma y de la conducta de los seres vivos. En el individuo desde el nacimiento hasta la vida adulta en función de la madurez funcional como premisa obligada del ejercicio y el aprendizaje

- En cuanto a las explicaciones del autismo los modelos psicológicos y neurobiológicos más generales, son sustituidos por teorías y estudios rigurosos como por ejemplo el realizado por Baron-Cohen, Leslie y Frith en 1985, donde descubren lo que va a ser una idea central y aún vigente en la actualidad, como la **"Teoría de la Mente"**

"Teoría de la Mente": *"una incapacidad específica de los autistas para atribuir mente"* y que es un pilar del desarrollo humano.

En el plano neurobiológico los estudios de genética, investigación neuroquímica, exploración citológica, neuroimagen, electrofisiología, etc. permiten descubrimientos que nos acercan cada vez más a establecer las posibles causas del trastorno.

- En los tratamientos para el TEA hemos pasado de procedimientos más sistematizados de diseños artificiales, a situaciones con un estilo más natural, pragmático e integrador; partiendo de los intereses y potenciales propios de cada persona, donde prevalece la enseñanza de la comunicación como núcleo esencial del desarrollo. Por otro lado los avances en la investigación farmacológica permiten usar determinadas sustancias eficaces para el tratamiento de alteraciones asociadas.
- Han aparecido nuevos temas de interés, como es el de los adultos con TEA, considerando al trastorno como un ciclo vital completo que abarca toda la vida de esa persona

[Volver al índice](#)

UNIDAD III: DEFINICIÓN Y CRITERIOS DE DIAGNÓSTICOS EN TGD Y DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

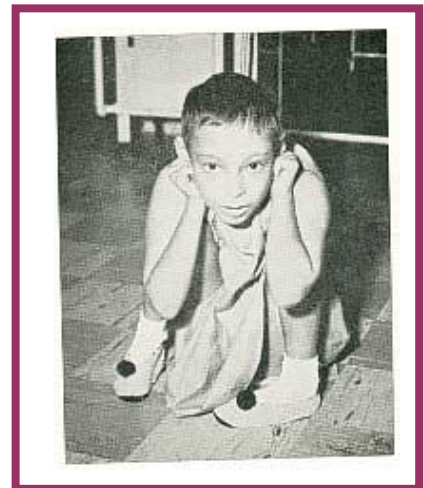
3.1. Los trastornos del desarrollo en la DSM IV-TR y su diagnóstico diferencial

3.2. Diagnóstico diferencial

3.3. Otros síndromes de diagnóstico diferencial con el síndrome autista

Una madre describe a su hijo autista diciendo:

"Camina como entre sombras, vive en su propio mundo al que no podemos llegar". Otros los describen como niños que jamás hablan, que gritan incesantemente; que se balancean todo el día; que pueden pasar horas mirando fijamente un objeto; que camina en las puntas de los pies; que agitan los brazos o las manos como si fueran alas; que pueden pasar de la total tranquilidad a un berrinche descomunal, con o sin causa aparente; que no contestan al hablarles y, a veces, pareciera que fueran sordos; que agreden a otros o se hacen daño ellos mismos; que parecen no tener miedo al peligro....



Estas son sólo algunas de las conductas observadas en personas con TEA. Nadie reúne todas las características y conductas, y se presentan con diferente intensidad y frecuencia en cada caso particular: **el autismo desafía las generalizaciones.**

A partir del estudio de once casos de niños que presentaban el problema realizado por Leo Kanner, han surgido otras descripciones del síndrome.

Los rasgos comunes que Kanner (1943) describió sobre estos casos (ocho chicos y tres chicas) que, con independencia de las características individuales, presentan una "serie de características esencialmente comunes" siendo la esencial "una incapacidad para relacionarse normalmente, desde un principio, con personas y situaciones" y que continua describiendo a los afectados como "autosuficientes", "como dentro de una concha", "más feliz cuando se le deja solo", "comportándose como si la gente no estuviera presente" son:

- **Extremada soledad autista:** los niños no se relacionan con las otras personas y son solitarios
- **Deseo obsesivo de invarianza ambiental:** a estos niños les molestaba enormemente los cambios en el ambiente y en sus rutinas o con los objetos que le rodean, intentando mantener su entorno con los menos cambios posibles
- **Memoria excelente:** estos niños demostraban gran capacidad para almacenar datos de todo tipo aunque no resultaran prácticos y que, contrastaba con las dificultades de aprendizaje o retrasos en otras áreas.
Memoria: Proceso mental que consiste en reconocer y representar percepciones.
- **Expresión inteligente y ausencia de rasgos físicos:** Kanner considero que las destrezas y habilidades especiales que demostraban estos chicos, a pesar de sus problemas de aprendizaje, se debían a un buen potencial cognitivo. También remarco la ausencia de rasgos físicos y los describía como de "fisonomía inteligente"
- **Hipersensibilidad a los estímulos:** Kanner observó que muchos de estos niños reaccionaban intensamente a ciertos ruidos y a algunos objetos. Algunos tenían problemas con los alimentos.
Hipersensibilidad a los estímulos: Reacción a estímulos sensoriales.
- **Mutismo o lenguaje sin intención comunicativa:** con casos de niños sin habla y con otros donde predominan las ecolalias, aspecto que remarcó Kanner indicando que eran capaces de esa reproducción pero no de darles un uso funcional.
Ecolalias: Repetición de frases u oraciones que no suponen la creación espontánea de las mismas: Puede ser inmediata (repite algo que acaba de oír) o demorada, funcional o disfuncional (si esta adaptada al contexto). Frecuentemente es un indicador importante de la existencia de dificultades de comprensión.
- **Limitaciones en la variedad de la actividad espontánea:** Kanner destacó la buena manipulación que de los objetos hacían en contraste con el uso social que les daban. Además, con la invariabilidad ya descrita, se explican el abanico restringido de actividades.
- **En el aspecto motor** se les describe como globalmente normales aunque son un poco torpes en la marcha y en la motricidad gruesa, dando impresión de desgarbeo, pero todos poseen una motricidad fina excelente
- **Otras características:** Kanner observó que en todos los casos, se trataba de padres que eran intelectuales; pero esto era debido aun sesgo en la remisión de los casos, la mayoría de profesiones liberales y con estudios universitarios; y, aunque relata que muchos de estos padres son poco afectuosos, fríos, y más interesados por temas intelectuales concluye:

"..estos niños han venido al mundo con una incapacidad innata para desarrollar el contacto afectivo normal, biológicamente dado, con las personas.."

Continuando con esta descripción nos encontramos con el trabajo de Hans Asperger, publicado un año más tarde que el de Kanner, cuya existencia desconocía. En "Die Autistischen Psychopathen im Kindesalter" (Asperger, H., 1944) se muestran una serie de casos que el autor denomina como **Psicopatía Autística** y que comparten los rasgos patognomónicos del síndrome de Kanner, aunque los niveles cognitivos eran sensiblemente superiores.

Rasgos patognomónicos: Características y propiedades constantes que definen un cuadro.

La obra de Asperger se difundió poco debido a que estaba escrita en alemán y a que fue publicada durante la Segunda Guerra Mundial. Posteriormente paso a denominarse Síndrome de Asperger y aún en la actualidad continua la discusión entre especialistas, sobre si abarca al conjunto de sujetos con un "**autismo de alto funcionamiento**" o constituye un síndrome independiente.

En su artículo Asperger afirma que el trastorno fundamental de estas personas los constituye las limitaciones de sus relaciones sociales, sobre todo para la comprensión y expresión de sentimientos y afirma que un aspecto crucial para entender su personalidad es el de la profunda discrepancia entre sus niveles de inteligencia y afectividad: entre sus capacidades cognitivas normales y sus deficitarios impulsos, instintos e intereses. En cuanto a la etiología, Asperger se inclina mas por aspectos genéticos y, a diferencia de Kanner, no menciona ningún factor psicógeno.

Sentimientos: Formas propias de cada sujeto de expresar sus emociones ante cualquier situación.

Sin embargo durante bastantes años, hasta el inicio de la década de los setenta, persiste una confusión respecto a los criterios diagnósticos, debido sobre todo a la influencia de las corrientes dinámicas y a la falta de investigaciones rigurosas que profundizaran en su estudio.

Autores como Rutter y sus colaboradores (1971, 1978) retoman la investigación para establecer los criterios básicos (fundamentalmente la edad de inicio) para el diagnóstico y que han sido la base para las actuales definiciones

Desde hace ya unos años existe un consenso para la definición del trastorno autista. La sintomatología primordial consiste en una falta de respuesta ante los demás, deterioro importante en las habilidades de comunicación y respuesta rara o extrañas a diferentes aspectos del medio ambiente, todo ello desarrollado dentro de los primeros 30 meses de vida. Puede estar asociado a causas orgánicas conocidas.

El autismo no es una enfermedad, sino un **síndrome**. Es decir: un conjunto de síntomas que se presentan juntos, y que caracterizan un trastorno.

El autismo se describe y diagnostica según las conductas que se observan en la persona, pero ello no nos indica cuál es su causa que se desconoce actualmente. El autismo infantil es considerado en la actualidad como un síndrome del neurodesarrollo, el cual exhibe una constelación de síntomas aparentemente poco relacionados y una amplia variabilidad en cuanto a la presentación sintomática, y el nivel de severidad de los sujetos aquejados.

Síndrome: Conjunto de síntomas y signos que aparecen en una enfermedad.

La Sociedad Americana de Autismo (Autism Society of America-ASA) en www.autism-society.org propone la siguiente definición:

El AUTISMO es una discapacidad severa y crónica del desarrollo, que aparece normalmente durante los tres primeros años de vida. Ocurre aproximadamente en 1 de cada 500 nacimientos y es cuatro veces más común en niños que en niñas. Se encuentra en todo tipo de razas, etnias y clases sociales en todo el mundo. No se conoce ningún factor en el entorno psicológico del niño como causa directa de Autismo. Más de medio millón de personas en los Estados Unidos padece autismo o alguna otra forma de Trastorno Degenerativo del Desarrollo.

Es importante la aportación que hace Ángel Rivière quien, a partir de su experiencia clínica, nos habla:

"...de la peculiar falta de correspondencia que existe entre la conducta del niño y las situaciones del mundo donde parece estar sin estar.." (Rivière, 1997).

"..Las impresiones de opacidad, impredecibilidad e impotencia nos ofrecen, paradójicamente, una vía por la que poder penetrar en el misterio del autismo si caemos en la cuenta de que las relaciones humanas son normalmente recíprocas. ¿No serán esas sensaciones respuestas nuestras a las impresiones que nosotros mismos producimos en la persona autista?..." (Rivière, 1997).

A partir de aquí, según el autor, podemos definir el autismo:

"...es autista aquella persona para la cual las otras personas resultan opacas e impredecibles; aquella persona que vive como ausentes –mentalmente ausentes- a las personas presentes, y que por todo ello se siente incompetente para regular y controlar su conducta por medio de la comunicación..." (Rivière, 1997).

"...y nos ayuda a explicar el último sentimiento paradójico que produce este trastorno: la fascinación. El autismo nos fascina porque supone un desafío para algunas de nuestras motivaciones más fundamentales como seres humanos. Las necesidades de comprender a los otros, compartir mundos mentales y relacionarnos son muy propias de nuestra especie. Nos reclaman de un modo casi compulsivo. Por eso, el aislamiento desconectado de los niños del espectro nos resulta tan extraño y fascinante como lo sería el hecho de que un cuerpo inerte, en contra de las leyes de gravedad y de nuestros esquemas cognitivos previos, empezara a volar por los aires de nuestra habitación. Hay algo en la conducta autista que parece ir en contra de las leyes de la gravedad entre las mentes, contra la fuerza que atraen unas mentes humanas hacia otras. Una trágica soledad fascinante, como ha destacado penetrantemente Uta Frith: «...no tiene nada que ver con estar solo físicamente sino con estarlo mentalmente...» .." (Rivière, 2001).

Actualmente, contamos con la ayuda de manuales diagnósticos que pretenden uniformizar su lenguaje diagnóstico a nivel mundial, el Manual Diagnóstico y Estadístico de las Enfermedades Mentales en su cuarta revisión (DSM-IV, 1984) y actualizada (DSM-IV-TR, 2002) y la Clasificación Internacional de las Enfermedades en su décima revisión (CIE).

CLASIFICACIÓN DEL CIE 10

Se incluye en el apartado de los Trastornos Generalizados del desarrollo (F84), al Autismo Infantil (F84.0):

A.- Presencia de un desarrollo anormal o alterado desde antes de los 3 años de edad. Deben estar presentes en por lo menos una de las siguientes áreas:

1. Lenguaje receptivo o expresivo utilizado para la comunicación social.
2. Desarrollo de lazos sociales selectivos o interacción social recíproca.
3. Juego y manejo de símbolos en el mismo.

B.- Deben estar presentes al menos seis síntomas de (1), (2) y (3), incluyendo al menos dos de (1), y al menos uno de (2) y otro de (3):

- (1) Alteración cualitativa de la interacción social recíproca. El diagnóstico requiere la presencia de anomalías demostrables en por lo menos tres de las siguientes áreas:
 - a) Fracaso en la utilización adecuada del contacto visual, de la expresión facial, de la postura corporal y de los gestos para la interacción social.
 - b) Fracaso en el desarrollo (adecuado a la edad mental y a pesar de las ocasiones para ello) de relaciones con otros niños que impliquen compartir intereses, actividades y emociones.
 - c) Ausencia de reciprocidad social-emocional, puesta de manifiesto por una respuesta alterada o anormal hacia las emociones de las otras personas, o

falta de modulación del comportamiento en respuesta al contexto social o débil integración de los comportamientos social, emocional y comunicativo.

- d) Ausencia de interés en compartir las alegrías, los intereses o logros con otros individuos (por ejemplo, la falta de interés en señalar, mostrar u ofrecer a otras personas objetos que despierten el interés del niño).
- (2) Alteración cualitativa en la comunicación. El diagnóstico requiere de la presencia de anomalías demostrables en por lo menos una de las siguientes cinco áreas:
- a) Retardo o ausencia total de desarrollo del lenguaje hablado que no se acompaña con intentos de compensación mediante el recurso de gestos alternativos para comunicarse (a menudo precedido por la falta de balbuceo comunicativo).
 - b) Fracaso relativo para iniciar y mantener la conversación, proceso que implica el intercambio recíproco de respuestas con el interlocutor (cualquiera que sea el nivel de competencia en la utilización del lenguaje alcanzado).
 - c) Uso estereotipado y repetitivo del lenguaje o uso idiosincrásico de palabras o frases.
 - d) Ausencia de juegos de simulación espontáneos o ausencia de juego social imitativo en edades más tempranas.
- (3) Presencia de formas restrictivas, repetitivas y estereotipadas del comportamiento, los intereses y la actividad en general. Para el diagnóstico se requiere la presencia de anomalías demostrables en, al menos una de las siguientes seis áreas:
- a) Dedicación apasionada a uno o más comportamientos estereotipados que son anormales en su contenido. En ocasiones, el comportamiento no es anormal en sí, pero si lo es la intensidad y el carácter restrictivo con que se produce.
 - b) Adherencia de apariencia compulsiva a rutinas o rituales específicos carentes de propósito aparente.
 - c) Manierismos motores estereotipados y repetitivos con palmadas, retorcimiento de las manos o dedos, o movimientos completos de todo el cuerpo.
 - d) Preocupación por partes aisladas de los objetos o por elementos ajenos a las funciones propias de los objetos (tales como su olor, el tacto de su superficie o el ruido o la vibración que producen).

C.- El cuadro no puede atribuirse a las otras variedades de trastorno generalizado del desarrollo, a trastorno específico del desarrollo de la comprensión del lenguaje, con problemas socio-emocionales secundarios, a un trastorno reactivo de la vinculación en la infancia, tipo desinhibido, a un retraso mental acompañados de trastornos en las emociones y del comportamiento, a una esquizofrenia de comienzo excepcionalmente precoz ni a un síndrome de Rett.

Estos manuales incluyen al Autismo entre los llamados *Trastornos Profundos del Desarrollo*.

3.1. LOS TRASTORNOS DEL DESARROLLO EN LA DSM IV-TR Y SU DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

Trastornos del desarrollo en la DSM-IV-TR

El DSM-IV-TR (2002), reconoce diversos trastornos generalizados del desarrollo que difieren en síntomas, gravedad y patrón de inicio:

- *F84.0 Trastorno AUTISTA (299.00)*
- *F84.2 Trastorno de RETT (299,80)*
- *F84.3 Trastorno desintegrativo infantil (299.10)*
- *F84.5 Trastorno de Asperger (299.80)*
- *F84.9 Trastorno Generalizado del Desarrollo no especificado (299.80)*

El **trastorno autista**, implica un inicio temprano de la alteración en la interacción social, déficits de comunicación y actividades e intereses restringidos.

"...parece que no llegue a mi hija, como si no tuviéramos comunicación entre las dos, no sé lo que puede estar pensando"... "siempre suele estar solo pero en todo caso le gusta estar con niños más pequeños que él"... "va a su aire".. "es distinto"... "nunca me cuenta nada, tengo que preguntarle yo"... "si quiere agua, me coge de la mano como si fuera un simple instrumento y me lleva a donde están los vasos, todo ello sin decir nada y sin mirarme a los ojos"... "generalmente juega solo y con juguetes concretos que nadie le puede tocar"... "le encantan las pinzas de la ropa"... "se pasa el día rodando las ruedas de los coches"... "cuando viene alguien a casa, aunque sean sus abuelos, se vuelve como loco" y no hay forma de controlarlo, le altera cualquier cambio"... "Tuvimos un niño que no se podía separar de una almohada en ningún momento, incluso estando dormido. (Morant A., Sociedad Valenciana de Pediatría, 2001).

- **Criterios para el diagnóstico de Trastorno Autista según la DSM IV (1994) y DSM IV TR (2002)**

A. Un total de 6 (o más) ítems de (1), (2) y (3), con por lo menos dos de (1), y uno de (2) y de (3):

- (1) Alteración cualitativa de la interacción social, manifestada al menos por dos de las siguientes características:
 - a) Importante alteración del uso de múltiples comportamientos no verbales, como son contacto ocular, expresión facial, posturas corporales y gestos reguladores de la interacción social

- b) Incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros adecuadas al nivel de desarrollo
 - c) Ausencia de la tendencia espontánea para compartir con otras personas disfrutes, intereses y objetivos (p. ej., no mostrar, traer o señalar objetos de interés)
 - d) Falta de reciprocidad social o emocional
- (2) Alteración cualitativa de la comunicación manifestada al menos por dos de las siguientes características:
- a) Retraso o ausencia total del desarrollo del lenguaje oral (no acompaña-do de intentos para compensarlo mediante modos alternativos de comunicación, tales como gestos o mímica)
 - b) En sujetos con un habla adecuada, alteración importante de la capacidad para iniciar o mantener una conversación con otros
 - c) Utilización estereotipada y repetitiva del lenguaje o lenguaje idiosincrásico
 - d) Ausencia de juego realista espontáneo, variado, o de juego imitativo social propio del nivel de desarrollo
- (3) Patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos, repetitivos y estereotipados, manifestados por lo menos mediante una de las siguientes características:
- a) Preocupación absorbente por uno o más patrones estereotipados y restrictivos de interés que resulta anormal, sea en su intensidad, sea en su objetivos
 - b) Adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales
 - c) Manierismos motores estereotipados y repetitivos (p. ej., sacudir o girar las manos o dedos, o movimientos complejos de todo el cuerpo)
 - d) Preocupación persistente por partes de objetos

B. Retraso o funcionamiento anormal en por lo menos una de las siguientes áreas, que aparece antes de los 3 años de edad:

- (1) Interacción social,
- (2) Lenguaje utilizado en la comunicación social o
- (3) Juego simbólico o imaginativo.

C. El trastorno no se explica mejor por la presencia de un trastorno de Rett o de un trastorno desintegrativo infantil.

El **trastorno de Rett**, es un síndrome de inicio temprano de progresiva neurodegeneración que tiene lugar en mujeres y que se asocia con el retraso mental, retraso generalizado del crecimiento y múltiples síntomas neurológicos (incluyendo movimientos estereotipados de las manos). Este trastorno se asemeja al trastorno autista durante un período limitado de la primera infancia. Difiere del trastorno autista en la proporción sexual, y en el perfil de sus déficits.

El trastorno de Rett solo ha sido diagnosticado en mujeres , además se produce un patrón característico de desaceleración del crecimiento craneal, pérdida de habilidades manuales intencionales y aparición de una marcha y unos movimientos de cuerpo pobremente coordinados. Los sujetos con trastorno de Rett pueden presentar especialmente en el período preescolar dificultades de interacción social que suelen ser transitorias.

“... la única diferencia entre Meg y su hermano estaba en la forma de jugar. El mundo actuaba sobre Meg, mientras que Connor actuaba sobre el mundo. Generalmente, Meg aceptaba que las cosas ocurrieran y no intentaba entenderlas...”

“...Meg anduvo a los doce meses, exactamente a la misma edad que su hermano menor. Su regresión fue algo lenta, primero cognitiva y luego, la regresión física que fue bastante rápida. Era una niña con un desarrollo normal hasta los 15-18 meses. Decía unas 15 palabras más o menos...Las habilidades motoras gruesas y finas eran normales o algo avanzadas. A los 18 meses ya había perdido algunas palabras y había aprendido una nueva “burbujas”...” Hunter, K

- **Criterios para el diagnóstico del Síndrome de Rett según el DSM-IV, (1994) y DSM IV-TR (2002):**

A.- Todos los siguientes:

1. Desarrollo prenatal y perinatal aparentemente normal.
2. Desarrollo Psicomotor aparentemente normal los primeros 5 meses de vida.
3. Circunferencia craneal normal al momento del nacimiento.

B.- Aparición de todos los siguientes después de un período normal de desarrollo:

1. Desaceleración del crecimiento de la cabeza entre las edades de 5 y 48 meses.
2. Pérdida de las habilidades manuales con propósito entre las edades de 5 y 30 meses, con el subsecuente desarrollo de movimientos estereotipados de manos (lavado o restregado de manos).
3. Pérdida del contacto social en el curso temprano de la enfermedad (aunque a menudo se desarrolla luego de haber logrado la interacción).
4. Aparición de movimientos de marcha y tronco poco coordinados.
5. Deterioro severo en el desarrollo del lenguaje expresivo y receptivo, acompañado de un retardo psicomotor severo.

El **trastorno de Asperger** es similar a los autistas de alto nivel, en los cuales hay una relativa preservación de las habilidades del lenguaje y del intelecto. Se diferencia del trastorno autista en que no aparecen retrasos significativos precoces ni en las habilidades cognitivas ni en las verbales. Los síntomas suelen aparecer en un estadio más tardío (a partir del tercer año de vida), y es habitual encontrarse con niños que hablan antes de iniciar la deambulación. Intenta comunicarse aunque de forma unilateral, evitando el contacto ocular, y vive en nuestro mundo pero a su manera, siendo su pronóstico más favorable.

En cuanto a los intereses en el trastorno de Asperger suelen circunscribirse a un tema determinado, sobre el cual el individuo manifiesta enorme interés y dedica

enormes cantidades de tiempo. Otro rasgo diferencial es que mientras en sujetos autistas existe un rechazo hacia los otros, un autoaislamiento, en las personas Asperger puede verse motivación para acercarse a los demás, aun cuando sea de forma excéntrica, monocorde e insensible.

En ocasiones vemos que el Trastorno de Asperger es un rasgo familiar transmitido a la línea masculina.

..Yo en los recreos del colegio, siempre estaba solo y rechazaba la compañía de mis compañeros. Poseo una imaginación muy activa, y eso me hace "ver" en muchas ocasiones objetos o seres, que no son reales, existen solamente dentro de mi cerebro. En incontables ocasiones. empezaba a actuar como si estuviera en esa situación, a hablar solo o a moverme incontrolablemente. Todo debido a que citando imagino me olvido del "mundo real" y empieza a actuar como si estuviera metido en este mundo imaginario.

Mis conductas muchas veces me costaron que muchos de mis compañeros se metieran conmigo, a insultarme o a hacerme burla. También era cierto que me enfadaba de una forma que a los demás les hacia gracia y les animaba a seguir metiéndose conmigo, obviamente a nadie le gusta que se rían de él, cuando maduré decidí dejar de alimentar sus ganas de incordiar-me, comencé a moverme de forma más discreta siendo consciente que ha este tipo de gente le hace gracia... Cuando me preguntan sobre el Asperger, muchas veces no se como definirlo. Según me han dicho llamarlo trastorno o enfermedad es excesivo, me sugirieron como una característica del cerebro, en la que algunos lóbulos no funcionan de la misma forma que en el resto de las personas. A mí me parece aceptable esta definición. También que es un tipo de autismo, pero un pequeño grado... (relato de un adolescente con TEA).

El **trastorno desintegrativo infantil** engloba síntomas que aparecen tras al menos dos años de desarrollo aparentemente normal; entonces el niño pierde los avances evolutivos que había alcanzado y queda estable en un estado de funcionamiento de tipo autista.

...Salva era un niño con un desarrollo dentro de los límites de la normalidad. A los 2 años hablaba correctamente, entendía ordenes sencillas y su adaptación en el cole era buena; hacia los 30 meses vemos un cambio brusco en su comportamiento. Aparecen rabietas y parece que pierde ciertas conductas que ya había adquirido como el control de esfínteres. Su lenguaje se empobrece y disminuye. Parece no tener interés en relacionarse con su entorno, aparecen conductas de autoestimulación. Se le realiza un examen médico para estudiar esta aparente regresión. Conductualmente presentaba características de autismo. En la actualidad, Salva tiene 12 años, todavía no ha desarrollado el lenguaje, simplemente alguna palabra ocasional y acude a una escuela para niños con incapacidad severa...

- **Criterios DSM IV (1994) – DSM IV-TR (2002) para el diagnóstico de Trastorno Desintegrativo de la Infancia**

A. Desarrollo aparentemente normal durante, al menos, los 2 primeros años de vida y que se manifiesta por la presencia de una comunicación verbal y no verbal adecuada, relaciones sociales, juegos y comportamiento adaptativo.

B. Pérdida clínicamente significativa de habilidades previamente adquiridas (antes de los 10 años) en, al menos, 2 de las áreas siguientes:

1. Lenguaje expresivo o receptivo.
2. Habilidades sociales o comportamiento adaptativo.
3. Control esfinteriano anal o vesical.
4. Juegos.
5. Habilidades motoras.

C. Alteración en el funcionamiento de, al menos, 2 de las áreas siguientes:

1. Deterioro cualitativo en la interacción social (p.e., pérdida de comportamientos no verbales, incapacidad para hacer amigos, pérdida de la reciprocidad social o emocional).
2. Deterioro cualitativo en la comunicación (p.e., retraso o pérdida del lenguaje hablado, incapacidad para iniciar o mantener una conversación, estereotipias verbales y uso repetitivo del lenguaje, pérdida de la capacidad de imitación o simulación de papeles).
3. Patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos, repetitivos y estereotipados, incluyendo estereotipias motoras y manierismos.

D. El trastorno no cumple criterios para el diagnóstico de otros trastornos específicos del desarrollo ni de esquizofrenia.

A modo de resumen:

	Trastorno autista	Trastorno desintegrativo	Trastorno Rett	Trastorno Asperger	TGD-NE
Características Rasgo	Autismo estándar	Inicio retardado pero con autismo grave	Autismo de infancia media	Autismo de alto funcionamiento	Atípico y subliminal
Inteligencia	RM grave o normal	RM grave	RM grave	RM de moderado a normal	RM de moderado a normal
Edad de reconocimiento	0-3 años	> 2 años	0,5-2,5 años	> 2 años	Variable
Habilidades comunicativas	Generalmente limitadas	Pobres	Pobres	Regulares a buenas	Limitadas a buenas
Habilidades sociales	Muy limitadas	Muy limitadas	Varían con la edad	Limitadas	Variable
Pérdida de habilidades	Generalmente no	Marcadas	Marcadas	Generalmente no	Generalmente no
Intereses restringidos	Variable	No aplicable	No aplicable	Marcadas	Variable
Trastornos comiciales	Raros	Frecuentes	Raros	Comunes	Comunes
Curso en la vida adulta	Estable	Declina	Declina	Estable	Generalmente estable
Prevalencia estimada por 100.000	30-50	1-4	5-15	5-100	> 15
Historia familiar de problemas similares	Raros	No	No	Frecuente	Desconocida
Ratio por sexos	M > F	M > F	F	M > F	M > F
Pronóstico	Pobre	Muy pobre	Muy pobre	Regular a pobre	Regular a bueno

Tabla 1: **Características de los trastornos generalizados del desarrollo** (Volkmar, F.R., Cohen, D.L.,1991)

La conclusión que podemos extraer, según describe Ángel Rivière (2.001) es la existencia de muchos problemas aún no resueltos.

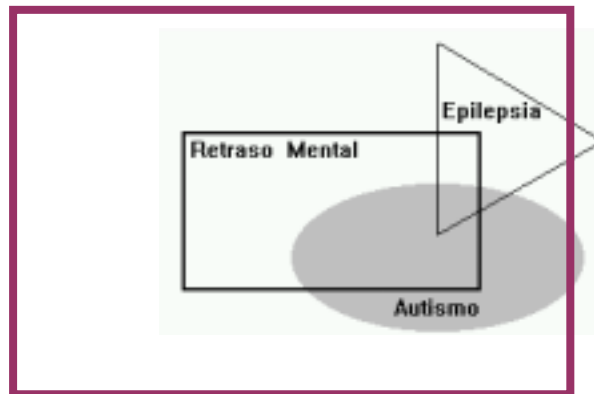
- Las fronteras de estos cuadros son muy imprecisas
- Muchas desviaciones del desarrollo que no se incluyen en las anteriores llevan asociados rasgos autistas
- El grado de heterogeneidad entre las personas autistas; con manifestaciones muy diferentes en función de la edad, sexo, nivel intelectual y gravedad del cuadro.

Por todo ello es muy importante el concepto de "espectro autista" que va a establecer una categorización más precisa de las personas que presentan estos rasgos.

3.2. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Uno de los problemas al diagnosticar el TEA y estudiar sus efectos en la población general ha sido que con frecuencia, se presenta conjuntamente con otras discapacidades que suele ocultar o dificultar la detección del síndrome autista.

Esto es particularmente cierto cuando el otro trastorno es muy severo y el comportamiento que podría haber indicado la presencia de TEA, se atribuye a otra condición.



El 80 por ciento de los individuos con TEA tiene un coeficiente intelectual inferior a 70, por lo que cumplen con el criterio para diagnosticar deficiencia mental. Entre un 20 y un 30 por ciento de ellos presenta convulsiones desde la infancia o desarrolla epilepsia en la adolescencia. Un 20 por ciento, tiene problemas visuales, y otro 20 por ciento, tiene problemas auditivos.

En ocasiones, el TEA infantil puede confundirse con otros padecimientos. Usualmente, la causa por la cual los padres llevan al niño a valoración, es falta de lenguaje; y a veces la sintomatología que expresan puede estar más relacionada con lo que representa un problema para ellos, que con las conductas que presenta el niño. Esto hace aun más difícil el diagnóstico. Sin embargo, ya que el objetivo del diagnóstico es el elegir la terapéutica más adecuada, es importante distinguir el autismo de otros cuadros como:

1. *Esquizofrenia infantil*
2. *Sordera*
3. *Hiperlexia*
4. *Retardo mental*
5. *Desorden por Déficit de atención c/s hiperactividad*
6. *Afasia*
7. *Desarrollo atípico*
8. *Mutismo selectivo*
9. *Trastorno del vínculo*
10. *Alteraciones del Lenguaje Expresivo y Mixto (Disfasia o TEL)*

1) Esquizofrenia Infantil

El DSM-IV (1994) explica que no hay pruebas de que el autismo esté relacionado con los trastornos psicóticos de la vida adulta, ni con el inicio de la esquizofrenia. Aun cuando es posible que algún niño autista presente esquizofrenia en la vida adulta, actualmente no es posible predecir qué niño lo hará.

La esquizofrenia se podría eventualmente presentar en los TGD, pero solo se puede diagnosticar si existen delirios y alucinaciones prominentes durante por lo menos un mes.

Según el DSM-IV (1994) la aparición infantil de la esquizofrenia se desarrolla después de años de desarrollo normal o cercano a la normalidad. Un diagnóstico adicional de esquizofrenia puede ser hecho si un individuo con TEA desarrolla las características de la esquizofrenia con una fase activa con síntomas prominentes como delirios y/o alucinaciones que duren por lo menos un mes.

A continuación vemos un cuadro de las diferencias esenciales entre el autismo y la esquizofrenia:

CRITERIOS	AUTISMO	ESQUIZOFRENIA
Edad inicio	Antes de los 38 meses	No antes de los 5 años
Incidencia	2-5 /10.000	Desconocida
Distribución por sexos	3 varones/4 hembras	1,67/1
Antecedentes familiares	Ausente	Si
Estatus socioeconómico	Elevado	Bajo
Complicaciones perinatales y disfunción cerebral	Muy comunes	Poco comunes
Características de conducta	Fracaso relaciones, trast. Lenguaje, estereotipias.	Alucinaciones, delirios, trastornos del pensamiento
Funcionamiento adaptativo	Alterado	Deteriorado
Nivel de inteligencia	Muy deteriorado (< 70)	Normal, no brillante
Patrón de CI	Desigual	Uniforme
Crisis epilépticas	4 - 32%	Ausentes o baja incidencia

Tabla 2: Trastorno autista y esquizofrenia de inicio en la infancia (Kaplan y Sadock, 1999)

2) Sordera

Es frecuente que el niño con TEA haya sido llevado previamente a un examen de audición, pues los papás llegaron a sospechar que era sordo.

De la misma manera, los niños que nacen sordos tiene problemas en la comprensión y uso del lenguaje hablado, y pueden ser socialmente retraídos. Sin embargo, la diferencia es que utilizan el gesto muy rápidamente, leen los labios, usan

el lenguaje de los dedos y, sobre todo, señalan los objetos con el dedo, mientras que el niño autista toma la mano del otro para obtener lo que quiere. El niño sordo puede no dar respuesta a los sonidos, pero reacciona a lo que ve, le gusta ser acariciado y en general, gesticula para comunicarse: reacciona al ambiente y a las personas. Utilizan la vista para compensar su problema.

Es importante asegurarse de que los niños con conductas autistas no sean sordos, para ello una minuciosa observación clínica y las observaciones de los padres pueden resultarnos útiles. También debemos contemplar que algunos niños sordo-ciegos se comportan como autistas.

3) Hiperlexia

Según la Asociación Americana de Hiperlexia (2001), un niño puede ser diagnosticado con este síndrome si posee las siguientes características básicas: una precoz habilidad para leer, más allá de lo que podría esperarse para su edad, desarrollan una intensa fascinación por letras o números, muestran una significativa dificultad en comprender el lenguaje hablado y tienen dificultades en sus habilidades sociales, en socializar e interactuar apropiadamente con personas.

Pueden además mostrar:

- Aprenden el lenguaje oral de formas peculiares, mostrando ecolalia, memorizando las oraciones sin comprender su significado, o con reversión pronominal.
- Raramente inician conversaciones.
- Muestran una intensa necesidad de mantener rutinas, tienen dificultad con las transiciones y muestran conductas rituales.
- Hipersensibilidad auditiva, olfatoria o táctil.
- Conductas autoestimulativas.
- Miedos inusuales específicos.
- Desarrollo normal hasta los 18 meses, luego hacen una regresión en su desarrollo.
- Memoria auditiva y visual desarrolladas.
- Dificultad para contestar a encabezadores (¿Dónde?, ¿Cómo?, ¿Cuándo? etc.).
- Piensan de forma concreta y literal, muestran dificultad con conceptos abstractos.
- Audición selectiva, parecen sordos.

Conductas autoestimulativas: Conductas sensoriales, motoras, lingüísticas repetitivas, sin sentido aparente realizadas por el propio sujeto.

Los niños con hiperlexia muestran como característica primordial una habilidad precoz para decodificar la palabra escrita y que no ha sido entrenada. de ninguna forma por sus padres. Usualmente, los padres se sorprenden con la habilidad ya adquirida para nombrar las letras y los números. Ya a los tres años pueden leer palabras, en algunos casos antes de aprender a hablar completamente. Otra característica importante es que se fascinan y muestran preocupación obsesiva por las palabras escritas.

4) Retardo Mental

Criterios de diagnóstico para el retardo mental según el DSM-IV

- A. Capacidad intelectual significativamente inferior al promedio: un CI aproximadamente de 70 o inferior en un test de CI administrado individualmente (en el caso de niños pequeños, un juicio clínico de capacidad intelectual significativamente inferior al promedio).
- B. Déficit o alteraciones concurrentes de la actividad adaptativa actual (esto es, la eficacia de la persona para satisfacer las exigencias planteadas para su edad y por su grupo cultural), en por lo menos dos de las áreas siguientes: comunicación, cuidado personal, vida doméstica, habilidades sociales/interpersonales, utilización de recursos comunitarios, autocontrol, habilidades académicas funcionales, trabajo, ocio, salud y seguridad.
- C. El inicio es anterior a los 18 años.

Código basado en la gravedad correspondiente al nivel de afectación intelectual:

- F70.9 Retraso mental leve : CI entre 50-55 y aproximadamente 70
- F71.9 Retraso mental moderado [318.0]: CI entre 35-40 y 50-55
- F72.9 Retraso mental grave [318.1]: CI entre 20-25 y 35-40
- F73.9 Retraso mental profundo [318.2]: CI inferior a 20 o 25
- F79.9 Retraso mental de gravedad no especificada [319]: cuando existe clara presunción de retraso mental, pero la inteligencia del sujeto no puede ser evaluada mediante los test usuales

Aunque muchas personas con TEA tienen también un diagnóstico de retraso mental, ambos trastornos son claramente diferentes. Sin embargo, hay algunos elementos que pueden llevar a clasificar a niños con retraso mental sin autismo como niños con TEA y retraso mental. Ambos trastornos comparten la característica de ser patologías que se prolongan durante todo el curso vital y la afectación en habilidades intelectuales. También en ambos trastornos podemos encontrar síntomas como ecolalias, autoestimulaciones, conductas autolesivas, y retraso en el **juego simbólico**. Sin embargo, el lenguaje y las habilidades sociales de los niños con retraso mental están al nivel de su desarrollo cognitivo.

Conductas autolesivas:
Comportamientos agresivos dirigidos a la misma persona.

Juego simbólico: Aquel que implica la representación de un objeto por otro. Simula acontecimientos imaginarios e interpreta escenas verosímiles por medio de roles y de personajes ficticios o reales.

Además, los déficits básicos de los autistas son el lenguaje y las habilidades sociales y, con independencia del nivel intelectual, dichos déficits están presentes en todos los casos de TEA.

GAMA DE COCIENTES INTELECTUALES	PORCENTAJE CON RASGOS AUTISTAS
Menores de 19	86%
Entre 20 y 49	42%
Entre 50 y 69	2%
Mayor de 70	0,13%

Tabla 3: **Rasgos autistas y cociente intelectual**

Otra diferencia importante se aprecia al evaluar a estos niños en las diferentes áreas, dado que mientras que el niño con TEA presenta áreas en las que su funcionamiento está muy cercano al normal para su edad (motricidad gruesa, motricidad fina o habilidades de autoayuda), en otras áreas el nivel es muy bajo (lenguaje, socialización, habilidades cognitivas). En el niño con retardo mental, las áreas están bajas, pero todas ellas en nivel muy similar. Es decir, el retraso es homogéneo.

Otra diferencia es que en el niño con retraso mental, las relaciones interpersonales no están desajustadas: sonríe, trata de agradar y muestra contacto visual, aunque puede producir algunos movimientos/ gestos similares al niño autista, como aletear, hacer berrinches y autoestimularse.

	AUTISMO	DEMENCIA MENTAL
Relaciones interpersonales	Trastorno cualitativo	Trastorno cuantitativo
Comunicación	Trastorno cualitativo	Trastorno cuantitativo
Habilidades motoras	Buenas en general	Retraso acorde a su nivel de CI
Dismorfias	Muy poco frecuentes	Relativamente frecuentes
Perfiles de los test de inteligencia	Muy disarmonicos	Relativamente armónicos
Crisis epilépticas	Inicio, habitualmente, en la adolescencia	Inicio durante los primeros años

Tabla 4: **Diferencias entre Autismo y Deficiencia mental tomado de Cuxart, 2000**

5) Desorden por Déficit de Atención c/s Hiperactividad

Crterios para el diagnóstico de trastorno por déficit de atención con hiperactividad según la DSM IV (1994) – DSM IV-TR (2002)

A. (1) o (2):

(1) seis (o más) de los siguientes síntomas de desatención han persistido por lo menos durante 6 meses con una intensidad que es desadaptativa e incoherente en relación con el nivel de desarrollo:

Desatención

- (a) A menudo no presta atención suficiente a los detalles o incurre en errores por descuido en las tareas escolares, en el trabajo o en otras actividades
- (b) A menudo tiene dificultades para mantener la atención en tareas o en actividades lúdicas
- (c) A menudo parece no escuchar cuando se le habla directamente
- (d) A menudo no sigue instrucciones y no finaliza tareas escolares, encargos, u obligaciones en el centro de trabajo (no se debe a comportamiento negativista o a incapacidad para comprender instrucciones)
- (e) A menudo tiene dificultades para organizar tareas y actividades
- (f) A menudo evita, le disgusta o es renuente en cuanto a dedicarse a tareas que requieren un esfuerzo mental sostenido (como trabajos escolares o domésticos)
- (g) A menudo extravía objetos necesarios para tareas o actividades (p. ej., juguetes, ejercicios escolares, lápices, libros o herramientas)
- (h) A menudo se distrae fácilmente por estímulos irrelevantes
- (i) A menudo es descuidado en las actividades diarias

(2) seis (o más) de los siguientes síntomas de hiperactividad-impulsividad han persistido por lo menos durante 6 meses con una intensidad que es desadaptativa e incoherente en relación con el nivel de desarrollo:

Hiperactividad

- (a) A menudo mueve en exceso manos o pies, o se remueve en su asiento
- (b) A menudo abandona su asiento en la clase o en otras situaciones en que se espera que permanezca sentado
- (c) A menudo corre o salta excesivamente en situaciones en que es inapropiado hacerlo (en adolescentes o adultos puede limitarse a sentimientos subjetivos de inquietud)
- (d) A menudo tiene dificultades para jugar o dedicarse tranquilamente a actividades de ocio
- (e) A menudo «está en marcha» o suele actuar como si tuviera un motor
- (f) A menudo habla en exceso

Impulsividad

- (a) A menudo precipita respuestas antes de haber sido completadas las preguntas
- (b) A menudo tiene dificultades para guardar turno
- (c) A menudo interrumpe o se inmiscuye en las actividades de otros (p. ej., se entromete en conversaciones o juegos)

B. Algunos síntomas de hiperactividad-impulsividad o desatención que causaban alteraciones estaban presentes antes de los 7 años de edad.

C. Algunas alteraciones provocadas por los síntomas se presentan en dos o más ambientes (p. ej., en la escuela o en el trabajo y en casa).

D. Deben existir pruebas claras de un deterioro clínicamente significativo de la actividad social, académica o laboral.

E. Los síntomas no aparecen exclusivamente en el transcurso de un trastorno generalizado del desarrollo, esquizofrenia u otro trastorno psicótico, y no se explican mejor por la presencia de otro trastorno mental (p. ej., trastorno del estado de ánimo, trastorno de ansiedad, trastorno disociativo o un trastorno de la personalidad).

Códigos basados en el tipo:

F90.0 Trastorno por déficit de atención con hiperactividad, tipo combinado [314.01]: si se satisfacen los Criterios A1 y A2 durante los últimos 6 meses

F90.8 Trastorno por déficit de atención con hiperactividad, tipo con predominio del déficit de atención [314.00]: si se satisface el Criterio A1, pero no el Criterio A2 durante los últimos 6 meses

F90.0 Trastorno por déficit de atención con hiperactividad, tipo con predominio hiperactivo-impulsivo [314.01]: si se satisface el Criterio A2, pero no el Criterio A1 durante los últimos 6 meses

6) Afasia

La distinción entre afasia y autismo es un buen ejemplo del valor de la diferenciación clínica. Los niños con afasia primaria pueden tener historias similares a las de los niños del espectro. Pueden ser normales durante el primer año y hasta el segundo, pero conforme pasa el tiempo y el lenguaje se convierte en la forma esencial de relación social, y las tareas cognitivas requieren la intervención del lenguaje para su solución, estos niños afásicos desarrollan importantes problemas conductuales. Se vuelven hiperactivos, ansiosos y difíciles de controlar.

Sólo una observación cuidadosa mostrará que el niño afásico conserva sus capacidades de lenguaje interior, tal como se muestra en el juego espontáneo y estructurado que realiza. Así mismo es capaz de producir gestos simbólicos con un amplio repertorio de mímica, usando signos y señas para comunicar sus pensamientos. Su capacidad e interés en formar lazos afectivos y relaciones sociales significativas, está intacta.

7) Desarrollo Atípico

Según el DSM-IV (1994) en esta patología el niño usualmente exhibe habilidades apropiadas de comunicación en ciertos contextos y no muestran deterioro severo en la interacción social o patrones restringidos y estereotipados de conducta como en el autismo.

Los niños que tienen un “Desarrollo Atípico” profundo muestran muchas características similares a los niños del espectro: dificultades en las funciones preceptuales, en la modulación de la ansiedad, relaciones sociales y atención. Sin embargo, estos problemas son menos severos y en ocasiones pueden aparecer más tarde, durante el segundo o tercer año.

Para estos niños se ha propuesto una serie de etiquetas diagnósticas, como Disfunción Cerebral Mínima (DCM), Trastorno por Déficit de Atención con o sin Hiperactividad, Inmadurez Neurológica, Psicosis Simbiótica y otros. La distinción clínica parece depender más de la orientación teórica del clínico evaluador, que de un criterio clínico definido.

En el extremo más leve de este tipo de trastorno, se encuentra la DCM, caracterizada por dificultades en atención y procesamiento cognitivo. El niño con desarrollo atípico podría ser una forma grave de DCM, ya que sus dificultades en las diferentes áreas son más severas.

En contraste, el niño con desarrollo atípico tiene menos problemas que el niño autista, ya que sus relaciones sociales se caracterizan más por inmadurez, que por aislamiento o incapacidad de establecer lazos afectivos primarios; las conductas repetitivas y estereotipadas tan comunes en los niños del espectro autista, no se observan en estos niños.

En general debe pensarse que el niño con desarrollo atípico tiene un desarrollo lento o tardío, pero cuyas fases corresponderán a aquellas del desarrollo de un niño normal; mientras que el niño autista presenta una distorsión de este y las fases no corresponden a aquellas del niño normal.

8) Mutismo Selectivo

Según el DSM-IV (1994) en esta patología el niño usualmente exhibe habilidades apropiadas de comunicación en ciertos contextos y no muestran deterioro severo en la interacción social o patrones restringidos y estereotipados de conducta como en el autismo.

En este trastorno, el niño es capaz de hablar, pero elige no hacerlo en ciertas circunstancias, y por lo general aparece entre los 4 o 5 años de edad. La característica distintiva es que éste niño puede usar el lenguaje y los gestos con fluidez e intención comunicativa cuando lo hace, y no presenta las anomalías del lenguaje, expresión vacía o carencia de intención comunicativa, tan típicas del autismo.

Criterios para el diagnóstico del Mutismo selectivo (DSM IV 1994, DSM IV-TR 2002)

- A. Incapacidad persistente para hablar en situaciones sociales específicas (en las que se espera que hable, p. ej., en la escuela) a pesar de hacerlo en otras situaciones.
- B. La alteración interfiere el rendimiento escolar o laboral o la comunicación social.
- C. La duración de la alteración es de por lo menos 1 mes (no limitada al primer mes de escuela).
- D. La incapacidad para hablar no se debe a una falta de conocimiento o de fluidez del lenguaje hablado requerido en la situación social.
- E. El trastorno no se explica mejor por la presencia de un trastorno de la comunicación (p. ej., tartamudeo) y no aparece exclusivamente en el transcurso de un trastorno generalizado del desarrollo, esquizofrenia u otro trastorno psicótico.

9) Trastornos del vínculo

Los trastornos del vínculo se definen por las relaciones sociales e inmaduras, en niños con factores de crianza patológicos. Se diferencian del autismo en:

- En los cuadros autistas no es necesario antecedentes de crianza patológicos
- En los trastornos del vínculo de tipo inhibido (los mas parecidos en sintomatología al autismo) no encontramos un trastorno significativo de la empatía
- En los trastornos del vínculo no aparecen alteraciones de la comunicación, ni los patrones de actividad e intereses restrictivos, repetitivos y estereotipados, prototípicos del autismo
- El pronóstico (con un tratamiento adecuado) es mucho mejor para los trastornos del vínculo

Criterios para el diagnóstico de Trastorno reactivo de la vinculación de la infancia o la niñez (DSM IV 1994, DSM IV-TR 2002)

A. Relaciones sociales en la mayor parte de los contextos sumamente alteradas e inadecuadas para el nivel de desarrollo del sujeto, iniciándose antes de los 5 años de edad, y puestas de manifiesto por (1) o (2):

- (1) Incapacidad persistente para iniciar la mayor parte de las interacciones sociales o responder a ellas de un modo apropiado al nivel de desarrollo, manifestada por respuestas excesivamente inhibidas, hipervigilantes, o sumamente ambivalentes y contradictorias (p. ej., el niño puede responder a sus cuidadores con una mezcla de acercamiento, evitación y resistencia a ser consolado, o puede manifestar una vigilancia fría)
- (2) Vínculos difusos manifestados por una sociabilidad indiscriminada con acusada incapacidad para manifestar vínculos selectivos apropiados (p. ej., excesiva

familiaridad con extraños o falta de selectividad en la elección de figuras de vinculación)

B. El trastorno del Criterio A no se explica exclusivamente por un retraso del desarrollo (como en el retraso mental) y no cumple criterios de trastorno generalizado del desarrollo.

C. La crianza patogénica se manifiesta al menos por una de las siguientes características:

- (1) Desestimación permanente de las necesidades emocionales básicas del niño relacionadas con el bienestar, la estimulación y el afecto
- (2) desestimación persistente de las necesidades físicas básicas del niño
- (3) cambios repetidos de cuidadores primarios, lo que impide la formación de vínculos estables (p. ej., cambios frecuentes en los responsables de la crianza)

D. Se supone que el tipo de crianza descrita en el Criterio C es responsable del comportamiento alterado descrito en el criterio A (p. ej., las alteraciones del criterio A empezaron tras la instauración de los cuidados patogénicos que aparecen en el Criterio C).

Código basado en el tipo:

F94.1 Tipo inhibido: si predomina el Criterio A1 en la presentación clínica

F94.2 Tipo desinhibido: si predomina el Criterio A2 en la presentación clínica

10) Con las alteraciones del Lenguaje Expresivo y Mixto (Disfasia o TEL).

Según el DSM-IV (1994) existen en ambos un deterioro del lenguaje, pero no existe asociado un deterioro de la interacción social, ni patrones restringidos y estereotipados de conducta.

Podemos diferenciar dos aspectos fundamentales:

- En las alteraciones del lenguaje, el lenguaje mímico o gestual suele desarrollarse con bastante normalidad, mientras que en los cuadros de autismo la comunicación afecta a todas las modalidades del lenguaje, sobre todo al uso o pragmática. Podemos indicar que las personas con disfasia presentan una alteración instrumental del lenguaje, muy distinta a la profunda alteración de la comunicación que manifiestan los sujetos con TEA.
- En la disfasia no se observan trastornos de las relaciones interpersonales, típicas de la conducta autista, a pesar que en los primeros años es relativamente frecuente las conductas de aislamiento y dificultades de relación.

Pragmática: Aspecto del lenguaje que se refiere al uso y función del lenguaje en función de las intenciones comunicativas y los contextos.

Criterios para el diagnóstico de Trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo (DSM IV 1994, DSM IV-TR 2002)

- A. Las puntuaciones obtenidas mediante una batería de evaluaciones del desarrollo del lenguaje receptivo y expresivo, normalizadas y administradas individualmente, quedan sustancialmente por debajo de las obtenidas mediante evaluaciones normalizadas de la capacidad intelectual no verbal. Los síntomas incluyen los propios del trastorno del lenguaje expresivo, así como dificultades para comprender palabras, frases o tipos específicos de palabras, tales como términos espaciales.
- B. Las deficiencias del lenguaje receptivo y expresivo interfieren significativamente el rendimiento académico o laboral, o la comunicación social.
- C. No se cumplen los criterios de trastorno generalizado del desarrollo.
Si hay retraso mental, déficit sensorial o motor del habla o privación ambiental, las deficiencias del lenguaje exceden de las habitualmente asociadas a estos problemas

CRITERIOS	AUTISMO	T. MIXTO LENGUAJE
Incidencia	2-5 /10.000	5/10.000
Distribución por sexos	3 varones/4 hembras	Igual
Antecedentes familiares	25%	25%
Sordera asociada	Raro	Frecuente
Comunicación no verbal	Ausente	Presente
Anormalidades de lenguaje	Frecuentes	Raras
Problemas articulatorios	Poco frecuentes	Más frecuentes
Conductas autísticas	Frecuentes y graves	Menos graves
Juego imaginativo	Desigual	Uniforme
Crisis epilépticas	Ausente o rudimentario	Normal

Tabla 5: Trastorno autista y trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo (Kaplan y Sadock, 1999)

3.3. OTROS SÍNDROMES DE DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL CON EL SÍNDROME AUTISTA

- 3.3.1. *Con el Síndrome X Frágil*
- 3.3.2. *Con Síndrome de Angelman*
- 3.3.3. *Esclerosis tuberosa*
- 3.3.4. *Síndrome de Sotos*
- 3.3.5. *Síndrome de Lesch-Nayhan.*
- 3.3.6. *Síndrome de Smith-Lemly-Opitz*

3.3.1. Con el Síndrome X Frágil

El síndrome X frágil es una condición genética heredada, producto de la presencia de una alteración molecular o rotura en los puntos Xq27.3 y Xq28, la cual se asocia con problemas de conducta y aprendizaje y diversos grados de retardo mental. Afecta a 1 entre 660 varones y su incidencia es de 1 en 25.000 mujeres. Esta diferencia se debe a que los sujetos masculinos poseen un solo cromosoma X, en cambio la mujer tiene dos y uno de ellos puede reemplazar la función del cromosoma alterado.

Características clínicas que permiten el diagnóstico diferencial:

a) Presencia de alteraciones fenotípicas:

- Región frontal algo protuberante.
- Facies prolongada.
- Orejas agrandadas, frecuentemente con implantación baja.
- Paladar ojival.
- Leve prognatismo.
- Macroorquidismo.

b) Presencia de alteraciones conductuales similares al autismo:

- Retraso en la aparición del lenguaje.
- Patrón de personalidad pasivo-retraído muy grave, que se manifiesta en la primera infancia y se caracteriza por mutismo, indiferencia interpersonal y actos repetitivos sin sentido.
- Pobre contacto ocular.
- Retardo mental (de leve a profundo).

c) Presencia de alteraciones no necesariamente presentes en el autismo:

- Hipotonía, el niño no tiene la fuerza para mantenerse sentado o para ponerse de pie, otras veces muestra dificultad para succionar del pecho o tetero.
- Convulsiones (20%).

Es importante tomar en cuenta que puede existir un autismo que curse además como comorbilidad con la presencia de un cromosoma X frágil, nos encontraríamos entonces con ambos diagnósticos, más que un diagnóstico diferencial es la determinación de una comorbilidad.

3.3.2. Con Síndrome de Angelman.

Según Edelson (1995) tenemos que si bien el síndrome de Angelman no es considerado un subtipo del TEA, los individuos que lo sufren exhiben variedad de conductas similares a la patología que aquí nos ocupa, por lo que se hace imprescindible realizar un diagnóstico diferencial.

Williams y cols. (1995) describen los síntomas del Angelman según su frecuencia de aparición y consistencia:

A. Síntomas Consistentes (100% de aparición):

Similares al Autismo:

- Retardo en el desarrollo, funcionalmente severo.
- Impedimentos en el lenguaje, ningún o mínimo uso de la palabra, habilidades receptivas y no-verbales más altas que las verbales.
- Movimientos estereotipados: aleteo de manos.
- Conducta hipermotórica.
- Corto período de atención.

No similares al Autismo:

- Desorden de los movimientos o el balance, usualmente ataxia de la marcha o movimientos temblorosos de los miembros.
- Conducta única: cualquier combinación de: sonrisas/risas frecuentes, aspecto aparentemente feliz, personalidad fácilmente excitable.

B.- Síntomas Frecuentes (más del 80%):

No similares al autismo:

- Retardo o desproporción del crecimiento de la cabeza, usualmente resultando en microcefalia (absoluta o relativa) para la edad de dos años.
- Convulsiones, primera convulsión usual antes de los 2 años.
- EEG anormal, patrones característicos de punta-ondas de larga amplitud.

C.- Síntomas asociados (20-80%):

No similares al Autismo:

- Occipucio plano.
- Lengua protruida.
- Desordenes de la masticación y deglución.
- Prognatismo.
- Boca ancha, diastemas.
- Babeo frecuente.
- Estrabismo.
- Piel hipopigmentada, ojos y cabello de color más claro que el de familiares (observado solo en casos de delección).
- Hiperreflexia tendinosa profunda en miembros inferiores.
- Brazos flexionados especialmente durante la deambulación.

Similares al Autismo:

- Incremento de la sensibilidad al calor.
- Disturbios del sueño.
- Atracción y fascinación con el agua.

Pero el elemento diagnóstico más fuerte es el genético, estos son encontrados en el 80% de los casos.

3.3.3. Esclerosis Tuberosa

La esclerosis tuberosa muestra una fuerte asociación con el TEA. Sin embargo, sorprendentemente hasta fechas recientes no se ha insistido en este hecho, que ya había sido observado en 1932 por Critchley. Recientemente, en 1994 Gillberg reporta una prevalencia de trastorno autístico del 61 % en pacientes con esclerosis tuberosa de edad inferior a 20 años . Basado en este mismo estudio los autores predicen que el 9 % de niños con TEA tienen esclerosis tuberosa. Otras características conductuales

que se añaden al trastorno autista de la esclerosis tuberosa son los "temper tantrums", los trastornos del sueño y la hiperactividad.

Según el estudio de Reiss y cols. (1986) observan que la esclerosis tuberosa es una de las enfermedades determinadas por un gen, de más alta comorbilidad con el TEA. La esclerosis tuberosa es un desorden autosómico dominante que involucra el crecimiento de tumoraciones benignas en más de un órgano, incluyendo la piel, cerebro, retina, riñones etc. Muestra una expresión variable, muestra de cierta heterogeneidad genética. Actualmente existen dos marcadores genéticos de la Esclerosis Tuberosa.

Las investigaciones realizadas en cuanto al grado de solapamiento entre ambas entidades tienden a ser engañosas, hay algunas que muestran una asociación importante, hay otras que muestran que otras psicopatologías y no el autismo o rasgos autistas ocurren en la esclerosis tuberosa (Smalley, 1991).

3.3.4. Síndrome de Sotos

El Síndrome de Sotos es también conocido como "gigantismo cerebral" debido al distintivo tamaño y forma de la cabeza, es una condición genética que causa un hipercrecimiento en el período prenatal y durante los primeros años de la vida. Irónicamente, este rápido desarrollo físico se acompaña de retardo motor, cognitivo y social. Su incidencia es rara (150 casos diagnosticados en el mundo). Formas esporádicas y algunas autosómicas dominantes o recesivas.



Características Típicas del Síndrome:

- **Diagnóstico Prenatal:** es posible detectar en el ultrasonido macroencefalia, manos grandes, brazos largos y crecimiento excesivo.
- **Crecimiento:** se observa un crecimiento rápido durante los primeros cinco años de vida. El crecimiento posterior continua paralelo al Percentil 97 o por encima. Se han documentado circunferencias cefálicas muy por encima del percentil 98.
- **Nacimiento:** presencia de un paladar alto y estrecho, pobre succión, bajo tono muscular que produce problemas de alimentación. La ictericia se observa a menudo.
- **Craneofacial:** las características faciales incluyen una cabeza grande con un cráneo alto y estrecho, dolicocefalia, ojos hundidos y con gran espacio entre

ellos. Puente nasal deprimido, erupción temprana de los dientes (tan temprano como 3 meses de edad), barbilla fina y puntiaguda, frente prominente y línea de implantación del cabello retirada. Techo orbital alto.

- **Osea:** es común observar una avanzada edad ósea en comparación a la cronológica. Las manos y pies podrían ser más grandes que el resto del cuerpo. Pies planos o pronados son comunes. Se puede desarrollar escoliosis.
- **Desarrollo:** los retardos motores son comunes debidos a la hipotonía. Babeo prolongado y respiración oral debido a un pobre tono en los músculos faciales. Retardos muy marcados en motricidad fina y gruesa en la infancia temprana que mejoran en los años escolares. Los problemas de coordinación tienden a persistir en la adultez. Marcha torpe. El lenguaje receptivo tiende a ser más avanzada que las habilidades expresivas, esto produce frustración en estos niños. Los niños podrían gritar o quejarse para manifestar sus emociones o deseos. Los niños mayores podrían desarrollar competencia a nivel verbal. Se espera una inteligencia con Retardo Mental Severo, limítrofe o promedio, con déficits en el aprendizaje notorias en el lenguaje, matemática y socialización. La madurez intelectual, social y emocional podría evolucionar de forma retardada y muy amplia.
- **Otras características que pueden presentarse:** características conductuales incluyendo fobias, agresión, "temperamento difícil" con pataletas, obsesiones, adherencia a la rutina, conductas pseudo-autísticas, trastornos del sueño, desorden por déficit de atención, habilidades de memoria por debajo del promedio. Ventrículos agrandados y espacio subaracnoideo grande, hidrocefalia (rara), EEG anormal. Infecciones respiratorias y auditivas frecuentes, asma y alergias. Constipación y megacolon. Anormalidades urogenitales y retardo en el control de esfínteres. Anormalidades cardíacas congénitas. Nistagmo y estrabismo. Sudoración incrementada. Hipertiroidismo, Hipotiroidismo. Posible incremento del riesgo a desarrollar tumoraciones. Dermatoglifos no específicos anormales. Pubertad con aparición temprana.

3.3.5. Síndrome de Lesch-Nayhan.

El síndrome de Lesch-Nyhan (SLN) es un error innato del metabolismo de las purinas, producto de desorden genético recesivo ligado al Cromosoma X, específicamente en su brazo largo en Xq26.

Síntomas

Comienza la clínica con Retardo Psicomotor, alrededor de los 6 meses de edad (Sponseller, Choi y Azhar, 1.996) con un cuadro neurológico y conductual caracterizado por movimientos coreoatetósicos: contracciones musculares rítmicas, involuntarias, con movimientos lentos, irregulares y continuos, fundamentalmente de las manos y dedos) y piramidalismo: parálisis de un lado del cuerpo, aumento de los reflejos tendinosos y falta de reflejos cutáneos.

Otros rasgos son grave deterioro mental y una tendencia grave y repetitiva a la automutilación: especialmente de dedos y labios, siendo este una de las características más resaltantes.

3.3.6. Síndrome de Smith-Lemly-Opitz.

El síndrome de Smith-Lemli-Opitz es un síndrome autosómico recesivo con múltiples malformaciones y retardo mental, con una incidencia variable de 1 en 20.000 a 1 en 60.000 nacimientos. Las principales anomalías incluyen una apariencia facial característica, microcefalia, hipotonía, retardo en el crecimiento postnatal, sindactilia del segundo y tercer dedo del pie e hipogonadismo. Las malformaciones cerebrales, pulmonares, cardíacas y del tracto gastrointestinal son menos frecuentes.

Una consecuencia importante de estas anomalías es la alteración del desarrollo embrionario y función cerebral normales, con anomalías características en el desarrollo cerebral, crecimiento, lenguaje y conducta.

El SLOS presenta un perfil conductual caracterizado por retardo cognitivo, hipersensibilidad sensorial, irritabilidad, dificultades con el ciclo del sueño, conductas autoagresivas, dificultades en el lenguaje, movimientos específicos del síndrome y conductas del espectro autista. 46% de los sujetos cumplieron con las preguntas del algoritmo del ADI-R y los criterios diagnósticos del DSM-IV para autismo. Varios estudios han estimado que entre 10 y 25% de los casos de trastornos del espectro autista están asociados a condiciones médicas como X Frágil, Esclerosis Tuberosa, Fenilcetonuria aunque el autismo tiende a ocurrir con baja frecuencia en estas condiciones. Estos hallazgos presentados sugieren que el SLOS es otro trastorno genético asociado al autismo.

Volver al índice

UNIDAD IV: EPIDEMIOLOGÍA Y ETIOLOGÍA

- 4.1. Datos epidemiológicos
- 4.2. Explicaciones etiológicas

4.1. DATOS EPIDEMIOLÓGICOS

En la década de los sesenta se realiza el primer estudio.

Lotter, (1966): Encuentra en una población de 78.000 niños, que 35 (4,5/10.000) presentaban un cuadro similar al descrito por Kanner; posteriormente los subdividió en un grupo nuclear (15 niños, 2/10.000) y otro grupo con rasgos menos marcados (20 niños, 2,5/10.000)

Fombonne y cols. (1997): En un estudio epidemiológico, conducido entre 325.347 niños franceses nacidos entre 1976 y 1985 se encontró lo siguiente: 174 niños del espectro (Media de edad: 11.6 años) y una proporción de prevalencia 5.35/10.000

Alberdi, (1990): Nos indica una prevalencia muy similar a la de Lotter (4,5/10.000).

Ritvo y cols. (1989): Estados Unidos de América encontró una prevalencia de 4/10.000.

Rapin (1997): es de 20%. Esta misma autora sugiere que en los Estados Unidos de América existen unos 58.000 hasta 115.000 sujetos autistas.

Coucovanis y cols. (1997): 2-5 (10.000).

Sugiyama, (1992): Estudios japoneses examinaron una muestra de 21.610 niños, encontrando una prevalencia de autismo de 1.3/10.000 y de rasgos autistas de .7 /10.000

Bryson y col. (1998): hablan de 10/10.000 .

La Autism Society of America (2000) estima la prevalencia del autismo, 1 entre 500 individuos, convirtiéndose así en una dificultad en el desarrollo más común que el Síndrome de Down. Reportan que más de medio millón de personas en los Estados Unidos de América sufren de alguna manifestación del espectro autista, y que la mayoría de los profesionales públicos y privados incluyendo los campos médicos y educativos no tienen conocimientos sobre como el autismo afecta a las personas, ni como realizar un trabajo efectivo con los sujetos afectados.

El Autismo es mucho más frecuente en el sexo masculino que en el femenino, dándose una proporción entre 1/3 – 1/4. Los cuadros que presenta el sexo femenino son mas graves y más alteraciones. Las causas de esta predominancia no están establecidas, pero son un argumento que explicaría las hipótesis genéticas sobre el autismo.

4.2. EXPLICACIONES ETIOLÓGICAS

Aunque no se han determinado aún las causas del TEA, se han desarrollado un gran número de teorías, que desde los diferentes enfoques y modelos intentan aproximarse a las raíces de este trastorno. Las teorías explicativas que imperan hoy día sobre la etiología del autismo se pueden agrupar en dos grandes áreas. El **primer grupo de hipótesis** hace referencia a los **factores genéticos y cromosómicos** y a las variables neurobiológicas. El segundo integra las **hipótesis que enfatizan los aspectos psicológicos** (afectivos, cognitivos, sociales) que subyacen al comportamiento autista. Estos dos grupos de hipótesis explicativas no son incompatibles entre sí.

a) nivel neurobiológico:

A nivel genético, actualmente se admite la presencia de una alteración genética en el 10-20% de los casos de TEA. Los resultados apuntan a la existencia de diversas anomalías en el cariotipo de algunos autistas, en los que se ha detectado alteraciones en la mayor parte de los pares cromosómicos (excepto en el 7, 14, 19 y 20), evidenciando una falta de sustancia en el extremo distal del brazo largo del cromosoma X que afecta a ambas cromátides.

Neurogénesis: Proceso de formación y desarrollo del sistema nervioso.

La hipótesis más notoria sobre la influencia genética habla de una alteración de los genes que regulan la formación del sistema nervioso humano entre el tercer y el séptimo mes del desarrollo embrionario. El defecto podría consistir en una neurogénesis excesiva, más que escasa. Las consecuencias de esta neurogénesis se manifestaran sobre todo en el segundo año de vida, cuando aparecen funciones complejas y específicas del ser humano.

Gen: Las distintas porciones de una macromolécula que se ocupa de una característica hereditaria determinada.

En algunos individuos se puede identificar una causa médica específica. Hay una alta incidencia de problemas tempranos del desarrollo como infecciones neurológicas postnatales, rubéola congénita y fenilcetonuria.

Fenilcetonuria: Alteración del metabolismo bioquímico desde el nacimiento que cursa con retraso mental.

En los cinco últimos años, algunos estudios han mostrado que muchos individuos con conducta autista tienen trastornos relacionados pero distintos. Estos

incluyen: el síndrome de Asperger, el síndrome de la X frágil y el síndrome de Rett. Los trastornos convulsivos aparecen entre el 15 y el 50% a la edad de 20 años.

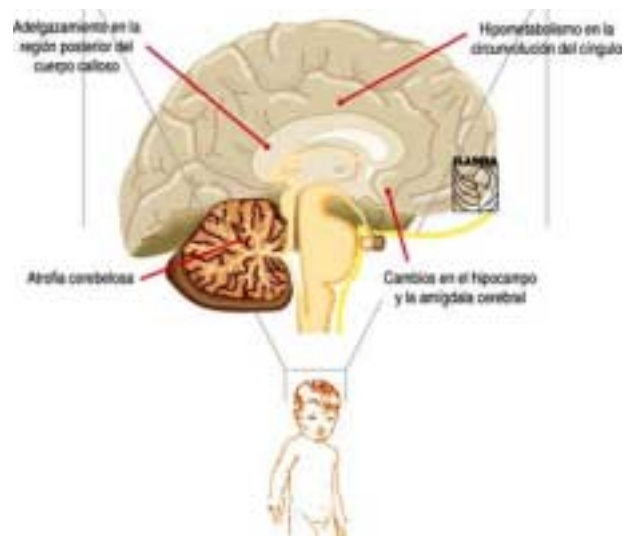
Respecto a la estructura cerebral, se han localizado dos zonas en el sistema límbico que están subdesarrolladas, la amígdala y el hipocampo. Estas dos zonas son responsables por las emociones, la agresión, los estímulos sensoriales y el aprendizaje. Estos investigadores también encontraron una deficiencia de células de Purkinje en el cerebelo. Utilizando la resonancia Magnética se ha encontrado dos zonas en el cerebelo, los lóbulos del vérmix VI y VII, que son significativamente más pequeños en los individuos autistas que en los normales. Se cree que una o ambas de esas zonas del cerebelo son responsables de la concentración. La tomografía por emisión de positrones (TEP) ha mostrado un incremento del metabolismo de la glucosa en muchas regiones cerebrales.

Sistema límbico: Cerebro visceral. Es un conjunto del cerebro que incluyen la amígdala, el hipocampo el septum, el giro cingulado y el giro subcaloso. Estas estructuras tienen funciones importantes en la regulación de las emociones, la memoria y ciertos aspectos del movimiento.

Resonancia Magnética: técnica de imagen que registra las estructuras anatómicas del cerebro sometiendo a la persona a un campo magnético.

Figura. Trastornos en la citoarquitectura cerebral observados en pacientes con TEA. Los más frecuentes son modificaciones en la citoarquitectura y la morfología del cerebelo, el cuerpo calloso y el sistema límbico.

American Journal of Psychiatry, agosto; New England Journal of Medicine, julio 10; Neurology, febrero, 1997)



Las pruebas neuropsicológicas muestran hallazgos positivos. El CI bajo se asocia a una mayor incidencia de crisis, deterioro social, conductas extrañas y automutilación, y a un pronóstico menos favorable. Existe un desarrollo tardío de la dominancia cerebral y un número mayor de individuos que no presentan dominancia lateral derecha, reflejos neurológicos primitivos, signos neurológicos débiles y anomalías físicas.

Las pruebas neuroquímicas sugieren un descenso en las catecolaminas urinarias (y metabolitos relacionados) y un aumento en el metabolito de la dopamina (HVA) en el líquido cefalorraquídeo.

Existen también datos que apoyan la implicación de los péptidos opiáceos en el trastorno autista, algunos individuos tienen niveles elevados de beta-endorfinas, se supone que aquellos con una tolerancia aumentada al dolor.

En un tercio de los pacientes con TEA, existe un aumento en la serotonina de la sangre, que parece ser un rasgo estable que permanece presente durante décadas. El elevado nivel de serotonina en la sangre no parece estar relacionado con características clínicas específicas.

Un sistema inmune disfuncional también se ha asociado con el TEA. Se piensa que una infección viral o una toxina ambiental pueden ser responsables por daños al sistema inmune. Los investigadores han encontrado que muchos individuos autistas tienen una cantidad disminuida de linfocitos T cooperadores, que ayudan al sistema inmune a combatir la infección. Así se piensa que existe un riesgo aumentado de tener un hijo autista si la madre estuvo expuesta al virus de la rubéola durante el primer trimestre del embarazo. El citomegalovirus también se ha asociado con TEA. Además, se especula que los virus asociados con las vacunas como el de la vacuna contra la rubéola y el componente pertusis de la inyección DPT, pueden causar autismo.

b) nivel psicológico:

La contribución de los modelos psicológicos al estudio del TEA se han centrado en los problemas de comunicación, en las relaciones sociales y en los déficit cognitivos subyacentes. En estos últimos años se han retomado los dos viejos planteamientos: la teoría socioafectiva, inicialmente defendida por Kanner (1943) y replanteada por Hobson (1984), cuya base se puede sintetizar en cuatro axiomas:

1. Las personas con TEA carecen de los componentes constitucionales para interactuar emocionalmente con otras personas.
2. Tales relaciones personales son necesarias para la configuración de un mundo propio y común con los demás.
3. La carencia de participación de los niños del espectro en la experiencia social tiene dos consecuencias relevantes:
 - Un fallo relativo para reconocer que los demás tienen sus propios pensamientos, sentimientos, deseos, intenciones, etc.
 - Una severa alteración en la capacidad de abstraer, sentir y pensar simbólicamente.
4. La mayor parte de los déficit cognitivos y del lenguaje de los niños del espectro son secundarios y mantienen una estrecha relación con el desarrollo afectivo y social.

La hipótesis cognitiva propuesta por Leslie y Frith (1989), postula que los problemas sociales y de comunicación de los niños del espectro se deben a un déficit cognitivo específico, en concreto a una alteración en lo que estos autores denominan capacidad metarrepresentacional, con la que intentan dar explicación a los procesos subyacentes al desarrollo normal que están alterados en la comunicación y en las relaciones sociales de los niños del espectro. La capacidad metarrepresentacional es la responsable de que los niños puedan desarrollar el juego simulado y de que puedan atribuir estados mentales con contenido a otros.

Capacidad metarrepresentacional: Capacidad cognitiva específica que utiliza el ser humano para realizar un acto de representación que tiene como referente la misma representación.

Sin embargo, la evidencia experimental ha demostrado que también existen otras habilidades que no implican metarrepresentaciones, y se encuentran alteradas en los niños del espectro, como en las habilidades comunicativas prelingüísticas o en las habilidades de apreciar significado de las expresiones afectivas. Por ello, deben existir otros mecanismos distintos del metarrepresentacional que se alteren previamente.

[Volver al índice](#)

UNIDAD V: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DEL TGD

5.1. Concepto de espectro autista

5.2. ¿Cuándo aparecen los primeros síntomas?

5.3. Características globales

5.3.1. Relaciones sociales

5.3.2. Comunicación

5.3.3. Intereses, manías y conductas estereotipadas

5.3.4. Déficits cognitivos

5.4. Características asociadas

5.5. Fenotipo conductal

5.6. Evolución y pronóstico

5.1. CONCEPTO DE ESPECTRO AUTISTA

El cuadro clínico del espectro autista puede variar entre los individuos (incluso dentro del propio individuo) de acuerdo con determinados factores. Una forma de abordar el concepto de autismo que permita entender la heterogeneidad de los cuadros es la idea de considerar al autismo como un "continuo" más que como una categoría bien concretada.

A finales de la década de los años setenta se empiezan a rediseñar las definiciones existentes del concepto, ampliándolo hasta el concepto de *trastorno del espectro*.

La consideración del autismo como un continuo de diferentes dimensiones, y no como una categoría única, permite reconocer lo que hay de común y de diferente entre las diferentes personas afectadas. Nos ayuda a entender que, cuando hablamos de TEA, usamos términos similares para referirnos a personas muy diferentes.

Todo ello, parte de una idea fundamental: TRIADA DE LORNA WING como hace para la explicación:

La tríada de alteraciones en socialización, comunicación e imaginación son suficientes y necesarias para representar gran parte del comportamiento específico y universal del autismo.

Además es la base para el diagnóstico donde se apoyan los sistemas mundiales de clasificación (DSM IV-TR y ICD-10).

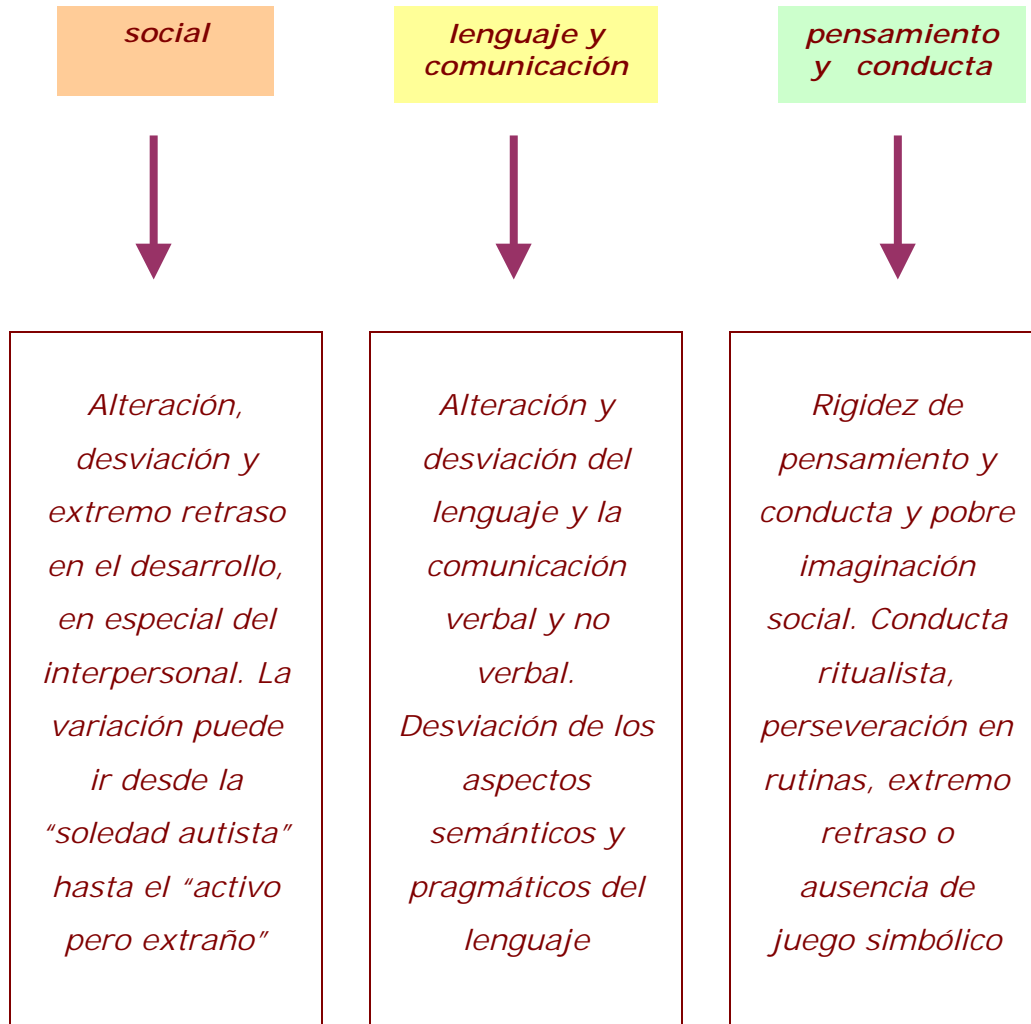


Tabla 6: Tríada de alteraciones de Lorna Wing

A partir de todas estas concepciones, Lorna Wing en 1995 desarrolla el concepto de Espectro Autista bajo dos premisas:

- el autismo en sentido estricto es un conjunto de síntomas, no una "enfermedad"
- hay cuadros de alteraciones graves del desarrollo que cursan con rasgos autistas, sin ser cuadros propios de autismo.

Wing y Gould vieron que en el conjunto de niños con problemas en la relación aparecían también las características propias del espectro: dificultades en la relación, de la capacidad de ficción y el juego simbólico, de las capacidades lingüísticas y de

comunicación, de la flexibilidad mental y comportamental. La presencia de estos rasgos era mayor cuanto menos era el cociente intelectual.

Wing (1988, 1996) basa su clasificación a partir de la idea de que la interacción social o empatía se distribuye de forma equitativa en la población normal con un nivel medio y solo una pequeña minoría se situaría en los extremos. Habitualmente aquellos que se sitúan en el extremo más alto no tendrán demasiadas dificultades, pero el grupo de sujetos que se encuentran en el extremo más bajo, donde los límites no están bien establecidos, solapándose los unos con los otros y formando una especie de continuo. En otro apartado de este mismo modulo, desarrollamos las características diferenciales de estos cuadros.

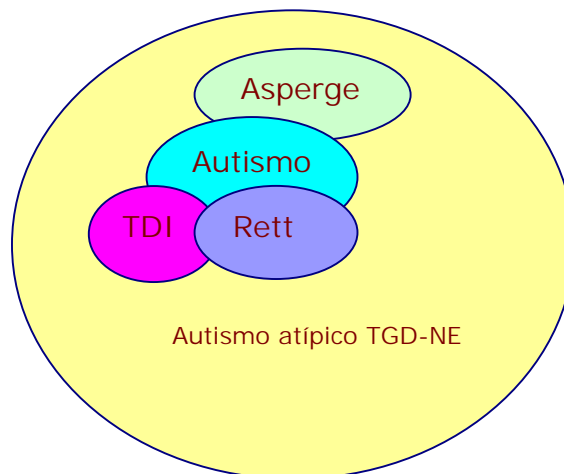


Tabla 7: **Relaciones entre los trastornos autistas.** (Tomado de Lord y Risi, 2000), donde el autismo aparece como prototípico; otros trastornos se solapan decreciendo en gravedad o aumentando el número de dominios afectados

Por todo ello la consideración de que los rasgos autistas están colocados como un continuo o en dimensiones, variando en función de seis factores determinantes: (1) del nivel intelectual, (2) la edad, (3) la gravedad del cuadro, (4) el sexo (5) la adecuación de los tratamientos y experiencias de aprendizaje y (6) el compromiso y apoyo familiar.

En el siguiente cuadro observamos las 6 dimensiones del Espectro:

- I.- Trastornos de la relación social
- II.- Trastornos de las funciones comunicativas
- III.- Trastornos del lenguaje
- IV.- Limitaciones en la imaginación
- V.- Trastorno de la flexibilidad mental y de la comunicación
- VI.- Trastorno del sentido de la actividad propia

Flexibilidad mental:
capacidad para
proponer y planificar

Esta idea supone un avance desde el punto de vista del tratamiento de las personas con alteraciones graves del desarrollo:

- Nos permite descubrir un orden en la heterogeneidad de las manifestaciones.
- Nos proporciona información muy útil de la evolución previsible en cada sujeto
- Conocer una amplia gama de recursos que podamos utilizar en cada caso individual y que no se limitan solo a personas con un cuadro autista

Rivière (1998) amplía en profundidad esta idea estableciendo doce dimensiones que se alteran sistemáticamente en los cuadros del espectro autista. Para cada dimensión establece cuatro niveles: el primero con los sujetos más severamente afectados y el cuarto con los de mejor funcionamiento. A partir de ello desarrollara el Inventario del Espectro Autista (IDEA) que nos sirve para la evaluación de estas personas. En el modulo de diagnostico y evaluación lo describiremos con detalle.

Inventario del Espectro Autista (IDEA): Prueba de valoración de las capacidades del sujeto del Espectro Autista que nos indica las alteraciones que presenta y su grado de severidad. Creada por Angel Rivière en 1997.

Para acabar de comprender todo este maremagnum de ideas, nos acercamos a la explicación que ofrece Martos, J. (2001), quien nos dice que una posible forma de entender las relaciones que se establecen entre **el autismo**, como trastorno nuclear, los **trastornos generalizados del desarrollo** y los **trastornos del espectro autista** es el siguiente gráfico:

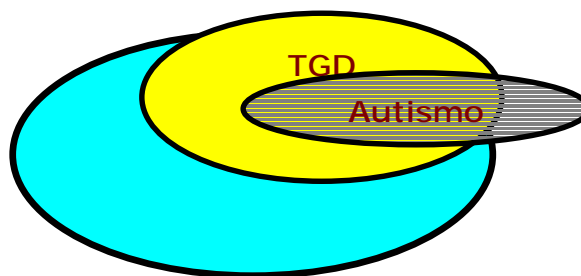


Tabla 8: **Relaciones entre Autismo, Trastornos Generalizados del Desarrollo y Espectro Autista**, Martos J. (2001)

5.2. ¿CUÁNDO APARECEN LOS PRIMEROS SÍNTOMAS?

Según Baily y cols. (1996), la edad modal en la que los padres se comienzan a preocupar seriamente por el desarrollo de sus hijos con TEA es alrededor de los dos años. Se muestran fallas en el desarrollo del lenguaje, juego imaginativo y relaciones sociales. Las preocupaciones se comienzan a mostrar a esa edad, debido a que, entre otras cosas las características del desarrollo normal están ausentes de una forma muy notoria en el TEA.

Aunque Kanner (1943) y Asperger (1944) crían que el autismo se manifestaba desde el nacimiento, las investigaciones de los últimos años han demostrado que no es así (Rivière,2001). Sólo en uno de cada cuatro casos hay manifestaciones evidentes en el primer año. Así se desprende de un estudio analizando informes retrospectivos sobre una población de 100 niños/as autistas (78 niños y 22 niñas) encuentra:

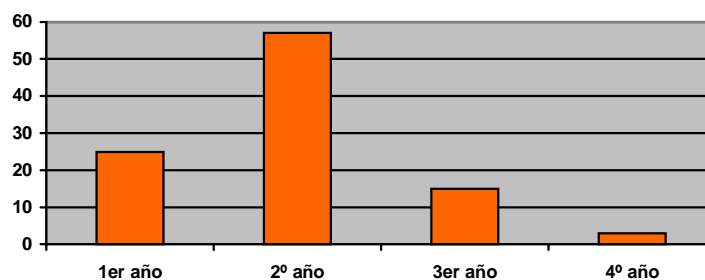


Tabla 9: **Momento de aparición del autismo**, Rivière A. (2001)

De esta investigación se extraen varios datos interesantes: la mayoría de los padres observan algún problema después del primer año, dónde los niños del espectro suelen describirse como “pasivos o muy tranquilos”; retrospectivamente si analizamos la conducta de los niños observamos la ausencia de conductas comunicativas propias del final del primer año y no existe ninguna relación entre el momento de aparición del cuadro y la posterior gravedad o deficiencia cognitiva

Otro avance significativo en este aspecto es que en los últimos años disponemos de numerosas cintas grabadas de los bebés que luego han resultado ser autistas. Un estudio muy riguroso fue realizado por Lösche (1990), quien comparo las cintas de 8 niños del espectro con otras 8 de niños normales con un grupo de expertos que fueron incapaces de diferenciar unas de otras en el 1^{er} año. En la primera mitad del segundo año (12-18 meses) aparecían diferencias sutiles que se convertían posteriormente en trastornos cualitativos. La conclusión

Conductas propositivas: Conductas comunicativas previas al lenguaje cuya función es alcanzar un objetivo o compartir una experiencia con alguien.

más importante del estudio es que destaca la **ausencia de conductas propositivas dirigidas a metas**, como indicador básico.

Tomando en cuenta las investigaciones en este campo, las citadas de Rivière (2001), Lösche (1990) y la de Baily y cols. (1996) se concluye que en la mayoría de los casos de autismo, los síntomas se manifiestan a la edad de **18 meses**, y podrían ser evidentes ya desde los **12 meses**, aunque los signos a esa edad son sutiles y fáciles de pasar por alto.

5.3. CARACTERÍSTICAS GLOBALES

5.3.1. Relaciones sociales

Ver tabla

Desde los inicios en que se empezó a describir el síndrome autista, se han mencionado los problemas en el área del comportamiento social. En todos los individuos con TEA es patente algún grado de impedimento en la interacción social y frecuentemente constituirá la mayor parte del programa educativo individualizado. Sin embargo, contrario a la noción corriente, los niños con TEA pueden ser afectuosos, pero en sus términos y sin la alegría y reciprocidad esperadas.

Los padres de niños del espectro los describen como independientes mas que aislados. Una timidez poco común, temores, ansiedad o labilidad en el afecto se podría reemplazar en la adolescencia o adultez con aislamiento y depresión.

En este sentido Hart (1994) expone lo siguiente: los niños aparecen como antisociales, se resisten a ser abrazados o evitan tocar a otros, no muestran interés por las personas incluso a sus propios familiares, presentan las mismas emociones que el resto de las personas y quizás evitan las demostraciones de afecto o el contacto visual porque responden diferente a estas sensaciones comunes.

Según Wing (1978) uno de los principales síntomas es el alejamiento y aislamiento social, ya que la mayoría de los niños con TEA (aunque no todos) muestran:

- Se conducen como si las personas no existieran.
- No viene cuando se le llama, no escucha cuando se le habla.
- Su faz puede mostrarse inexpresiva.
- Rara vez miran a la cara.
- Rechazan el contacto físico.
- Utilizan a otros como herramientas, si desean algo toman la mano de otra persona, o tira de ella para que se haga lo que desea.
- No muestran interés o empatía cuando alguien sufre.
- Parece apartado, en un mundo propio, absorto por completo en sus propias actividades sin finalidad.
- Muestran emociones normales, pero las demuestran de modo inmaduro.

La **disociación del mundo social** que experimenta el niño con TEA, es frecuentemente referida por padres y educadores con frases como: "va a su aire", "vive en su mundo". En el colegio el niño con TEA se evade de la interacción social que establecen los niños entre sí. Su conducta es "distinta". No comparte los intereses de la mayoría, sus acciones no parecen tener objetivo, o este es constantemente cambiante.

El **niño autista tolera muy mal la frustración**. Le resulta difícil encontrar una cierta contingencia a una prohibición, o negativa a concederle algo. Se rebela ante la contrariedad, pues esta carece en su mundo de sentido. Fácilmente aprende conductas manipuladoras, regidas por la regla de "deseo tal cosa; por lo tanto, para conseguirla me comporto de este modo". La imposición de una norma, es extraordinariamente frustrante y mal entendida. Ello genera un alto grado de ansiedad, elemento potenciador de la conducta hiperactiva.

La **mirada del niño con TEA** suele recorrer el espacio, prescindiendo de la mirada de las otras personas. En ocasiones, la vista queda fijada en un reflejo, un objeto en movimiento o un color; como si el niño con TEA se sintiera fascinado por un espectáculo sensorial que no podemos compartir. El contacto visual con el es fugaz, tiende a prescindir de las otras personas; como si la reciprocidad de la mirada careciera de contenido comunicativo. Otras veces la mirada es fría, desprovista de valor emocional. Sin embargo, es preciso desechar la idea de que el niño con TEA nunca mira a los ojos. Hay niños del espectro que tienen desarrollada la capacidad de compartir la mirada con el interlocutor; sin embargo su conducta relacional no está vinculada a su forma de mirar. Una forma peculiar de mirar es la que poseen los niños con el síndrome del cromosoma X frágil. En estos casos, la dirección de la mirada es tangencial, es como si rozara la nuestra, sin atreverse a penetrar en ella. Esta forma de mirar, es un elemento de su fenotipo conductual. La forma de mirar del niño con TEA es uno de los elementos que contribuye a dotar a su cara de un aspecto inexpresivo o críptico. Ni su conducta, ni su expresión nos dan demasiadas pistas sobre lo que ocurre en su interior.

Fenotipo: Aspecto exterior de un individuo, conjunto de sus características.

No es raro que el niño con TEA **no muestre interés en aprender**. El aprende de acuerdo con sus percepciones y sus intereses, pero le es difícil compartir nuestro modelo pedagógico, basado en la introyección de unas motivaciones y intereses en adquirir habilidades cognitivas y conocimientos. La capacidad intelectual del niño con TEA puede ser buena, incluso alta, pero su direccionalidad y utilización no necesariamente sigue el curso que se impone en el entorno escolar.

Percepciones: Entrada en la conciencia de una impresión sensorial compleja procedente de los centros nerviosos.

Una característica muy común del autismo es la **insistencia del individuo en la uniformidad**, esto es, la conducta perseverante. Muchos niños llegan a insistir excesivamente en rutinas; si se cambia una, aunque sea un poco, el niño puede ponerse muy alterado y evidenciar conductas, especialmente autoagresivas. Una causa posible de esta insistencia ante la uniformidad puede ser la incapacidad de la persona de comprender y hacer frente a nuevas situaciones.

Otro rasgo es **la ignorancia del peligro**. El niño normal aprende que se puede hacer daño porque se lo enseñan sus padres; le explican lo que no debe hacer, para evitar lesionarse. Pero el niño con TEA, puede ser que no adquiriera más que una noción muy simple del sentido de protección. Los niños con síndrome autista, tienden a mostrar temor ante objetos o sucesos que normalmente no producirían esta reacción (determinado juguetes, fotos, etc.) y tienden a evitar situaciones en las cuales podría ser evidente el peligro implicado (cruzar calles muy transitadas y con tráfico rápido, subir a sitios muy altos y caminar por bordes etc.).

En cuanto al **juego**, los niños del espectro pequeños **no saben jugar**. Manipulan los juguetes o los colocan en filas sin tener conciencia de lo que el juguete representa, no se involucran en juego representativo, el cual en los niños sin dificultades comienza a mostrarse antes de los 2 años. Esta es una característica muy importante para la observación diagnóstica de rasgos de autismo infantil (Rapin, 1997).

Comportamiento en personas de desarrollo normal	Comportamiento asociado a individuos con TEA
Casi inherente	Se relacionan con la gente con dificultad
Buscan relacionarse con la gente	Pueden temer a la gente o lugares nuevos
Generalmente confían en las personas	No entienden las señales sociales
Desarrollan conocimiento de señales sociales	Evitan o usan el contacto visual de manera extraña
Frecuentemente usan contacto visual	Carecen de entendimiento de reglas sociales/sexuales
Desarrollan un entendimiento creciente de reglas sociales/sexuales	Se les debe enseñar específicamente a compartir, cooperar y a estar conscientes de los otros
De manera creciente son capaces de compartir y cooperar con otros	

Tabla 10: Tomado "*EL IMPACTO SOCIAL DEL AUTISMO*", Dra. Gabriela Martínez Iturribarría. México

5.3.2. Comunicación

[Ver tabla](#)

Las habilidades de comunicación en los autistas se encuentran entre sus mayores dificultades. El lenguaje expresivo y el lenguaje receptivo son solamente dos de las ventanas hacia el mundo del individuo, pero son extremadamente importantes. Se debe hacer notar que estos comportamientos se presentan por falta de capacidad.

Frecuentemente alguno de los padres o profesional que se topan con un individuo que no se comunica piensa que el/ella podría responder si el/ella lo deseara. En el TEA esto no es cierto. El impedimento en la capacidad para comunicarse es un indicador mayor del autismo. Las diferencias entre las personas con TEA varían desde 50 % que no se comunican verbalmente hasta los funcionan a un mas alto nivel y que pueden hablar mucho, pero todos teniendo dificultad con las interacciones comunicativas.

El motivo más frecuente de consulta de un niño con TEA es el retraso en la adquisición del lenguaje. Es preciso, por tanto, tener un elevado grado de sospecha y profundizar en la valoración de la conducta social si a los 2 años no se ha iniciado el lenguaje.

Es habitual observar, en niños de 2 a 4 años, la presencia de una **jerga** en ocasiones muy elaborada, que sustituye el lenguaje. Puede parecer una imitación del lenguaje de los adultos, pero evidentemente desprovisto de contenido semántico. De forma intercalada a la jerga, suele aparecer alguna palabra o frase, en ocasiones sorprendentemente sofisticada, pero absolutamente descontextualizada.

Jerga: Tipo de lenguaje del niño que aparece antes del lenguaje formal y que esta caracterizado por la emisión de sonidos y ruidos sin un significado claro, puede tener intención comunicativa.

Otro fenómeno, peculiar en niños del espectro es la **ecolalia**, a veces inmediata, y otras veces retardada. Si bien la primera puede ser fisiológica durante un cierto periodo, la segunda debe motivar una elevada sospecha de autismo. También es típica la ausencia de interlocutor durante los largos discursos que pueden acompañar los juegos infantiles. Llama la atención en este discurso, vacío de contenido, la cuidada entonación, como si imitara una charla perfectamente elaborada. Pueden aparecer entremezclados anuncios televisivos y frases hechas.

Otra característica peculiar, de carácter precoz en el lenguaje del niño con TEA, es la **falta de gesticulación o expresión facial**, como medio para suplir o compensar sus déficits lingüísticos, cuando intenta comunicar algo. La gesticulación del niño con TEA está disociada de la comunicación. Por el contrario, puede utilizar el gesto o el movimiento para dirigir al adulto hacia su fin, pero como si el adulto fuera un objeto más, utilizado mecánicamente para satisfacer sus deseos.

Un fenómeno lingüístico, prácticamente patognomónico de niños del espectro es la **inversión pronominal**, el uso del "tu" o el "él" en sustitución del "yo". Esta

peculiaridad podría ser una forma de ecolalia . También es posible que este fenómeno tenga alguna relación con los déficits cognitivos sociales, propios del niño con TEA.

Además de la capacidad expresiva, suele estar afectada la comprensión, si bien este aspecto puede ser más difícil de reconocer. En ocasiones, puede plantear la duda sobre la existencia de una sordera.

Comportamiento en personas de desarrollo normal	Comportamiento asociado a individuos con TEA
Usan gestos y responden a los gestos	Son lentos en el uso y el entendimiento de los gestos
Tempranamente producen sonidos	Habla de manera poco frecuente o con un desarrollo normal del habla. No hablan para nada (50% de las personas con TEA.)
Fácilmente adquieren conceptos apropiados	Tienen dificultad en entender conceptos abstractos
Contestan preguntas apropiadamente	Tiene problemas contestando, incluso, preguntas sencillas
Comprenden el contenido de la comunicación	Carecen de entendimiento del contenido y de los tiempos en la comunicación
Pueden hablar largamente sobre uno o más temas.	Perseveran en un tema, pueden divagar.
Siguen una línea de varios intercambios	Siguen con dificultad una línea de varios intercambios.
Hacen uso de la comunicación para intercambios sociales.	Tienen dificultad al hablar socialmente.
Inician la comunicación.	Poco frecuente. Inician la comunicación o lo hacen de manera repetitiva
Expresan sentimientos por medio de palabras.	Expresan sentimientos por medio de comportamiento.

Tabla 11: Tomado "**EL IMPACTO SOCIAL DEL AUTISMO**", Dra. Gabriela Martínez Iturribarría. México

Posteriormente, en el módulo IV, desarrollaremos en profundidad este tema

5.3.3. Intereses, manías y conductas estereotipadas

Ver tabla

Los individuos con TEA frecuentemente expresan el mundo de maneras inusuales, usando sus sentidos del tacto, gusto y olfato. También pueden usar la visión los sentidos del oído de maneras extrañas. Esta respuesta varía desde la hiperactividad hacia algunos estímulos, hasta la falta de una respuesta muy retrasada a otros. Esto puede ocurrir entre individuos o en la misma persona ; pueden quedarse con la mirada perdida o fijarla en algún objeto por mucho tiempo; evitan el contacto con los ojos o insisten en abrazar y tocar inadecuadamente a las personas.

Los niños del espectro pueden **reaccionar de forma paradójica a estímulos sensoriales** particulares, siendo a veces hipersensibles a sonidos de bajísima intensidad o por otro lado ser insensible, por ejemplo, a ciertos estímulos táctiles o al dolor. Huelen las comidas, los objetos, exploran a través del gusto y podrían mostrar repulsión a ciertos sabores o texturas. La Percepción visual es usualmente superior a la auditiva. Algunos niños se cubren los oídos o rechazan el contacto físico incluso con familiares.

La persona con TEA suele **mostrar un interés, a veces desmesurado por determinados objetos o actividades**. De esta forma su conducta adquiere un carácter obsesivo, o incluso ritualista. El niño con TEA puede sentir un gran apego a determinados objetos, y rehusan a que se les separe de ellos sin dotarle de ninguna otra función que la constituirse en algo que le pertenece. Los objetos son escogidos de acuerdo con ciertas cualidades físicas que pueden llegar a fascinar al autista. Se puede tratar de objetos comunes, pero la mayoría de las veces son objetos extraños o no adecuados en uso, como hojas de árboles, cuerdas, botones etc. Puede ser una textura, un color, un movimiento, un olor. No es extraño que el niño con TEA, toque, palpe, huelen los objetos buscando y explorando cualidades alternativas a las funcionales.

El contenido simbólico o funcional de un juguete es sustituido por características formales del mismo. Existe además una preocupación por partes aisladas de los objetos o por elementos ajenos a las funciones propias de los objetos (tales como su olor, el tacto de su superficie o el ruido o la vibración que producen). A veces el niño con TEA puede sentirse cautivado por el movimiento de giro de una lavadora, por el brillo o colores de un cuadro, o por la sensación táctil de un tejido de seda. Si alguien intenta privarle de su experiencia, se enfada.

Otras veces ocurre que no **acepta un cambio de rutina**. No puede tolerar un cambio de recorrido en un camino que se hace a diario, por ejemplo el trayecto para ir al colegio. Es mal aceptado un cambio de lugar en un mueble, un nuevo profesor o estrenar una prenda de vestido. La resistencia al cambio y el apego inadecuado también se pueden observar en el área de la alimentación, cuando se intenta introducir una comida nueva o sabor no habitual, algunos niños no logran tolerar la ingesta de más de tres tipos de alimento. (Wing, 1978). Parece como si el niño con

TEA se sintiera seguro cuando existe un orden donde los acontecimientos son predecibles, lo inesperado o distinto aparece como amenazante.

Esta **obsesión por el orden conduce a conductas ritualistas**, patrones comportamentales repetitivos, que se aproximan mucho a la conducta del trastorno obsesivo-compulsivo. La diferencia entre un trastorno obsesivo-compulsivo y un trastorno de Asperger puede resultar en ocasiones difícil, si no imposible. Las manifestaciones comórbidas del síndrome de Gilles de la Tourette pueden entrar plenamente en este espectro autista-obsesivo-compulsivo.

Muchos niños insisten en la **repetición de rutinas**, si ésta se perturba, se producirán gritos y rabietas.

La realización de rutinas y rituales está descrita como un criterio diagnóstico importante (DSM-IV, 1994; CIE-10, 1993).

Una interpretación sobre la tendencia a restringir el espectro de actividades y intereses del niño con TEA, puede ser que debido a su dificultad para comunicarse y comprender las razones que guían las actividades de los demás, se refugie en actividades imitativas o descubiertas al azar que quedan incorporadas dentro de su repertorio, puesto que no tiene la capacidad para seleccionar otras más funcionales apropiadas al contexto y a la ocasión.

Las **estereotipias** se ubican dentro de un continuo conductual con las conductas obsesivas. En el caso de determinadas estereotipias simples, propias del niño con TEA, como el andar de puntas, es problemático decidir si se trata de una conducta obsesiva o una estereotipia. Otras veces las estereotipias tienen un componente rítmico, como puede ser el balanceo, dar golpes repetidos, girar reiteradamente sobre si mismo, recorrer una y otra vez un mismo espacio, abrir y cerrar una puerta. Por supuesto no faltan las estereotipias manuales o manipulativas como el aleteo de manos, o coger los objetos mediante un patrón peculiar de movimiento.

Estereotipias: Procesos motores que aparecen rígidos y como fijados, que se repiten y no tienen sentido, son automáticas y pueden permanecer como un tic.

Los Manuales Diagnósticos (DSM-IV, 1994 ; CIE-10, 1993) describen en la parte motora:

- 1.- Manierismos motores repetitivos y estereotipados: aleteo o retorcimiento de mano o dedos, movimientos complejos de todo el cuerpo, aplausos, balanceos y anomalías posturales: caminar en punta de pie.

Comportamiento en personas de desarrollo normal	Comportamiento asociado a individuos con TEA
Responden activamente al rango total de estímulos sonoros.	Actúan como si estuvieran sordos y/o muy sensibles a otros sonidos.
Disfrutan de la diversidad	Resisten el cambio en la rutina, en la gente y en el entorno.
Muestran miedos apropiados.	Carecen de miedo al peligro real.
Socialmente muestran movimientos	Muestran movimientos del cuerpo repetitivos tales como mecerse, caminar de un lado y otro movimientos con las manos.
Exploran el entorno ampliamente	Pueden mirar fijamente objetos tales como luces, objetos o abanicos.
Exploran el ambiente por medio de experiencias sensoriales, de una manera apropiada	Exploran el ambiente por medio de métodos inapropiados tales como, lamer, oler, tocar
Muestran un lapso de atención apropiado a la actividad	Son repetitivos o presentan un periodo corto de atención en las actividades
Ven directamente a la gente	Usan visión periférica en los objetos lugar de visión directa y lo evitan ver
Disfrutan el contacto físico	Pueden evitar el contacto humano en favor de objetos o estímulos visuales

Tabla 12: Tomado "*EL IMPACTO SOCIAL DEL AUTISMO*", Dra. Gabriela Martínez Iturribarría. México

5.3.4. Déficit cognitivos.

Existen anomalías en el desarrollo cognitivo. El perfil de desarrollo cognitivo es patognomónicamente irregular, sin importar su nivel general de inteligencia (p.ej. una niña autista de 4 años y medio puede leer). El nivel cognitivo se supone asociado a la severidad de los síntomas del síndrome autista.

Según varios autores (Rozental, 1988; DSM-IV, 1994; CIE-10, 1993; Rapin, 1997) los niños del espectro muestran en un 75% de los casos un retardo mental asociado, comúnmente en el rango moderado (CI 35-50).

Los test de CI a nivel preescolar no predicen la evolución de forma eficiente, ya que los niños del espectro mejoran significativamente cuando son intervenidos con programas de tratamiento ajustados a sus necesidades individuales (Rapin, 1997).

Además de estas consideraciones generales tenemos que algunos autores estudian el perfil cognitivo peculiar del autismo logrando las siguientes descripciones:

Según Hart (1994) la cognición de los niños del espectro se caracterizaría por:

a.- Desarrollo desigual de habilidades: algunas habilidades corresponden al nivel de edad e incluso superior y otras pueden mostrar un retardo significativo.

b.- Memoria y sentido de orientación muy por encima de lo esperado: memoria para sucesos que otras personas podría ignorar o información poco relevante (números telefónicos usados muchos años atrás) y una habilidad para reconocer formas y patrones (rompecabezas, letras.)

c.- Dificultades para la comprensión y ordenar eventos: dificultad en apreciar cuanto tiempo ha pasado, en decir que vino primero y que después. El tiempo parece impredecible. Parecería pasar muy lentamente, lo que hace al sujeto desesperadamente impaciente o no tener del todo conciencia de su paso y dificultades con relaciones causa-efecto (algo pasó antes).

d.- Pensamiento basado más en asociación que en razonamiento: SI, ENTONCES, POR QUÉ (causa-efecto). Ausencia de causa-efecto, ausencia de juicio, ausencia de reconocimiento de peligros, misma base para los miedos irracionales (asociación entre evento inofensivo y un estado nocivo previo sin conexión).

Para otros autores Janetzcke (1996) la principal característica cognitiva del autismo es la **percepción Selectiva** de forma que el individuo sólo capta minúsculos detalles, lo que trae como consecuencia que a veces parezcan sordos y no reconocen peligros. Además graban todo con precisión.

Percepción Selectiva:
Es falta la visión de conjunto para poder percibir selectivamente, comparar, valorar y decidir y los mecanismos de percepción. Son hiperselectivos.

Según Rapin (1997) tendríamos:

- Pobre capacidad de insight en cuanto al pensamiento de otras personas.
- Creatividad limitada.
- Una minoría muestra un alto desarrollo de capacidades aunque su nivel muestren profundos déficits en otras áreas (los llamados "savants",

antiguamente llamados "idiots savants"), por ejemplo, muy buenas capacidades para la música, las matemáticas o las habilidades viso-espaciales.

5.4. CARACTERÍSTICAS ASOCIADAS

Según el DSM-IV (1994) y la DSM-IV TR (2002) las características asociadas al síndrome autista son:

- Retardo Mental (75%, generalmente moderado).
- Perfil de habilidades disfásico.
- Nivel de lenguaje receptivo menor que comprensivo.
- Hiperactividad.
- Corto período de atención.
- Impulsividad.
- Agresividad.
- Conductas autoagresivas.
- Pataletas, particularmente en niños pequeños.

Impulsividad: Tendencia a la reacción espontánea, contrario a los procesos de reflexión. Guiado más por lo afectivo que por lo racional.

Otras características asociadas al síndrome son:

- **Trastornos del sueño:** Los trastornos más comunes son: Dificultad en quedarse dormidos ,despertar frecuente durante el sueño, despertar temprano y enuresis nocturna.
- **Aprendizaje:** Dadas todas las características y áreas de dificultad, resulta aparente que el individuo con TEA experimentara problemas en las áreas de aprendizaje.

Estos problemas se pueden complicar debido al grado de retraso mental. Así, las características de aprendizaje de algunas personas con TEA pueden ser similares a las de individuos a los cuales se les ha diagnosticado con retardo mental, pero agregando a esto los impedimentos de los autistas, individuos que presentan mas alto funcionamiento pero pueden tener características similares a las personas con incapacidad de aprendizaje.

Comportamiento en personas que se están desarrollando normalmente.	Comportamiento asociado a los individuos con TEA
Se desarrollan bastante parejo hacia interior y a través de las áreas de habilidad	Se desarrollan de manera dispareja hacia adentro y a través de las áreas de habilidad
Disfrutan el cambio en el ambiente de aprendizaje y en las tareas	Resisten el cambio en el área de aprendizaje, son repetitivos. Tienen dificultad con tiempo desestructurado y en esperar
Combinan bien tiempos desestructurados con actividad constructiva	No pueden transferir habilidades a otras áreas y lugares
Transfieren habilidades a otras áreas.	Tienen dificultad con los conceptos abstractos
Entienden conceptos abstractos	Frecuentemente muestran inconsistencia e impulsividad
Generalmente son predecibles y consistentes	Sobre captación de uno o más estímulos presentando falla en entender el todo
Procesan muchos estímulos de una vez y los pueden integrar en un todo	Se les necesita enseñar como plantear opciones, tomar decisiones y planificar
Organizan, planean y actúan. Toman decisiones	Se apoyan en normas, rutinas aprendidas y personas conocidas
Luchan por ser independientes	Usualmente no son competitivos
Disfrutan la competencia.	Seguido deben ser enseñados a imitar y que imiten.
Tempranamente aprenden por imitación.	Tienen problemas con los cambios de atención y el enfoque
Pueden cambiar la atención rápidamente y enfocarse y mantener "el hilo de lo que se está haciendo".	Se les deben enseñar estrategias para resolver problemas en situaciones específicas
Tienen dificultad en la habilidad resolver problemas	

Tabla 13: Tomado "*EL IMPACTO SOCIAL DEL AUTISMO*", Dra. Gabriela Martínez Iturribarría. México

5.5. FENOTIPO CONDUCTUAL

....El termino fenotipo conductual (FC) fue introducido por Nyhan en 1972 , para referirse a determinados aspectos de la conducta que eran muy característicos de determinado síndrome genético, de tal modo que la presencia ciertos rasgos conductuales podían, por si mismos, sugerir la presencia de un síndrome específico.

Un FC es una conducta genéticamente determinada, por tanto poco dependiente del ambiente y aprendizaje. El estudio de las conductas en múltiples enfermedades genéticas que afectan al sistema nervioso central, ha dado como fruto la definición de diversos FC, los cuales tienen un enorme interés para sospechar el diagnóstico. A su vez el FC es útil para comprender la conducta de muchos niños afectados de síndromes genéticos y de este modo disponer de una importante ayuda para su manejo. (Artigas,J. 1999)

Existe gran cantidad de información que apunta cada vez más a la presencia de un espectro ampliado del autismo. Según algunas investigaciones recientes (Piven y cols. 1997a; 1997b; 1997c; Fombonne y cols., 1997; Boutin y cols., 1997) se ha sugerido la posibilidad de manifestaciones "autistas" subclínicas en los parientes (padres y hermanos específicamente) de niños diagnosticados con TEA, conductas que son leves pero cualitativamente similares a las conductas autistas.

Landa y cols. (1989, c.p. Smalley, 1991) reportaron sutiles déficits en la comunicación entre los familiares de primer grado de niños del espectro, comparados con un grupo control mostraron más problemas de comunicación en muestras se habla como:

- Discurso pobremente estructurado.
- Inclusión de detalles irrelevantes.
- Uso deficiente de instrumentos verbales para relacionar las ideas.

En un primer estudio Piven y cols. (1997a) valoran los déficits cognitivos en padres de familias con múltiple incidencia de autismo, comparándolos con padres de niños con Síndrome de Down (SD) en cuanto a inteligencia, funciones ejecutivas y lectura y escritura. Encuentra que los padres de niños del espectro muestran una ejecución significativamente peor que los padres de niños SD en cuanto a: CI de ejecución, test de Funciones Ejecutivas, lectura, específicamente comprensión lectora y nominación rápida-automática.

En un segundo estudio Piven y cols. (1997b) estudian las características de personalidad y del lenguaje en familias con incidencia múltiple de autismo, empleando una variedad de métodos de evaluación directa para ambas variables y compararlas con padres de niños con SD. Los padres de niños del espectro mostraron:

- En cuanto a características de **personalidad**: rigidez, aislamiento, hipersensibilidad a la crítica, ansiedad y un grupo de amistades más limitado.
- En cuanto al **lenguaje**: déficits en cuanto a habla y pragmática.

De Long y cols. (1988) encontró frecuencias importante de enfermedad bipolar en un 4.2% entre los parientes de niños con TEA, frecuencia significativamente más alta que la estimada para la población. Dicha frecuencia fue mayor entre los padres de niños de alto nivel de funcionamiento.

Todos estas investigaciones muestran que es posible observar déficits sociales, del lenguaje y cognitivos en los familiares cercanos de niños del espectro, lo que habla de una necesidad de revisar el fenotipo del autismo, ya que se hace cada vez más evidente que podrían incluirse variantes más leves del trastorno.

5.6. EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO

Según Nordin (1998) en un estudio de seguimiento a largo plazo muestra como la mayoría de los niños autismo muestran desviaciones sociales o condiciones psiquiátricas deteriorantes a través de toda su vida. Encuentra los siguientes datos:

- Sólo una pequeña proporción de los niños con TEA llegan a mostrar una vida adulta independiente, otros, particularmente los de "alto nivel de funcionamiento" o los "síndrome de Asperger", mejorarán lo suficiente como para vivir una vida alta independiente.
- El nivel de retardo mental y otras condiciones combinadas (síndromes médico y otros desordenes neuropsiquiátricos como la epilepsia) son predictores importantes de la evolución.
- Un CI menor de 50 puntos durante los años escolares predice una restricción severa del funcionamiento social y adaptativo en la vida adulta.
- La ausencia del habla comunicativa entre los 5-6 años de edad, es indicativo de un pronóstico global pobre. Existe una co-variación entre el CI y el nivel comunicativo, pero el lenguaje es un predictor por sí solo.
- Medidas de flexibilidad y habilidades de cambio cognitivo tienden a ser buenos predictores de la conductas social en la mayoría de los estudios.

Larsen y cols. (1997) realizan un estudio de seguimiento de 18 niños los cuales cumplían con el diagnóstico de CIE-10 de autismo (9 sujetos) y síndrome de Asperger (9 sujetos), los resultados muestran que en la adultez los niños del espectro tienden a mostrar una evolución más pobre que los niños con síndrome de Asperger, en

relación a la educación, empleo, autonomía, matrimonio, reproducción y la necesidad de continuar con un seguimiento médico e institucional.

Howlin y cols. (1997) investiga sobre el efecto que tienen los diferentes tratamientos sobre el pronóstico a largo plazo en el autismo, y concluye que hay muy poca evidencia sobre una "cura" para este desorden, pero que un programa apropiadamente estructurado para la educación y manejo en la infancia temprana puede tener un rol muy significativo en la mejoría del funcionamiento en la vida posterior.

[Volver al índice](#)

Unidad VI : OTROS TRASTORNOS DEL DESARROLLO

6.1. Síndrome X Frágil

6.2. Síndrome de Rett

6.3. Síndrome de Prade Willi

6.4. Desorden desintegrativo de la infancia

6.5. Síndrome de Williams

6.6. Síndrome de Angelman

6.7. Síndrome de Asperger

6.1. SINDROME X FRAGIL

La patología del Síndrome de X frágil (SXF) es la causa más frecuente de deficiencia mental de origen hereditario, siendo la segunda causa de retraso mental después del Síndrome de Down. Su incidencia es de 1 individuo afectado por cada 4.000 nacimientos.



Este síndrome se hereda ligado al cromosoma X, la mutación que causa el SXF se localiza en un extremo del cromosoma x, en el Xq27.3, siendo la afectación distinta entre hombres y mujeres. En este punto se ubica el gen Fmr-1. La función de éste gen es la de codificar una proteína, cuya falta es responsable de los síntomas del **SXF**. La proteína del **Fmr-1** se identifica con las siglas **FMRP**.

El grado de afectación es variable. Puede oscilar de un retraso mental leve a severo asociado a conductas autistas. Las personas con SXF pueden tener déficits intelectuales y cognoscitivos, que pueden ir desde un trastorno del aprendizaje o problemas emocionales y un cociente intelectual normal (en cuyo caso se habla de SXF de funcionamiento elevado) a un grave retraso mental con comportamientos autistas.

El fenotipo en mujeres con SXF varía según el caso. Alrededor de un 80% de las mujeres parecen fenotípicamente normales, no obstante parece existir un perfil cognoscitivo típico en la mujer afectada. Las mujeres SF con un CI normal presentan problemas de aprendizaje y de relación social. Se describen, así mismo, fallo ovárico prematuro en las mujeres heterocigóticas en un bajo porcentaje, y menopausia prematura en mujeres portadoras

La sospecha clínica se basa en el fenotipo físico, cognitivo y conductual. El diagnóstico se confirma con un estudio genético molecular: el estudio directo del ADN estima o desestima la mutación X frágil en un feto en desarrollo.

Características clínicas:

Faciales:	<ul style="list-style-type: none">• Cara alargada asimétrica• Labios finos• Mandíbula prominente• Frente amplia• Facies acromegaloides en adultos• Orejas grandes y prominentes de implantación baja• Estrabismo
Neurológicas:	<ul style="list-style-type: none">• Retraso mental• Comportamiento hiperactivo en la infancia• Falta de concentración• Problemas de aprendizaje• Alteraciones del lenguaje• Habla reiterativa característica, con voz bronca• Rasgos autistas con falta de relación social (mutismo)• Convulsiones y epilepsia• Agresividad• Contacto ocular escaso• Onicofagia temprana (comerse las uñas)
Cerebrales:	<ul style="list-style-type: none">• Disminución del vermis cerebelar posterior• Aumento del tamaño del cuarto ventrículo• Aumento del tamaño del núcleo caudado• Atrofia frontal y parietal mediana• Disminución del volumen del giro temporal superior con la edad• Aumento de volumen en el hipocampo
Genitales:	<ul style="list-style-type: none">• Macroorquidismo postpuberal en varones• Disfunción ovárica en mujeres• Menopausia prematura en mujeres portadoras
Cabeza:	<ul style="list-style-type: none">• Macrocefalia• Dolicocefalia
Boca:	<ul style="list-style-type: none">• Dentición irregular• Paladar hendido
Piel:	<ul style="list-style-type: none">• Hiperpigmentación periorbital• Excesivamente suave y lisa en las manos
Esquelética:	<ul style="list-style-type: none">• Escoliosis• Pies planos y/o zambos
Oído:	<ul style="list-style-type: none">• Otitis medias recurrentes en la primera infancia (hipersecreción)• Problemas auditivos derivados de la otitis media

Articulares:	<ul style="list-style-type: none">• Inestabilidad articular• Hiperlaxitud articular en las manos
Musculares:	<ul style="list-style-type: none">• Hipotonía en la infancia
Cardiacas:	<ul style="list-style-type: none">• Prolapso de la válvula mitral• Dilatación de la aorta ascendente
Bioquímicas:	<ul style="list-style-type: none">• Aumento de la hemoglobina corpuscular• Disminución del AMPc en células en cultivo
Herencia:	<ul style="list-style-type: none">• Patología ligada al cromosoma X• Dominante con penetrancia incompleta y anticipación
Marcadores:	<ul style="list-style-type: none">• Sitio frágil dependiente de folato en la región Xq27.3• Expansión de las repeticiones CGG (>52), en el gen Fmr-1• Metilación de la isla CpG reguladora de la expresión del gen Fmr-1• Ausencia o inactividad de la proteína FMRP

Tabla 14: **Características clínicas. *Síndrome X frágil y discapacidad mental hereditaria***. Ministerio de Sanidad y Consumo. Sevilla, 1999

Características conductuales

- Problemas de atención
- Estereotipia de aleteo de manos
- Agobio frente a la multitud
- Timidez
- Agobio frente al ruido
- Ansiedad social
- Interacción pobre
- Tozudez
- Estereotipia de mordedura de manos
- Obsesivo
- Mutismo
- Pobre contacto visual

Problemas de integración sensorial (habilidad para procesar la información que llega a través de los sentidos)

- Dificultades procesamiento de la información viso espacial
- Incomodos ante los contactos corporales
- Manifestaciones alteraras con los sabores, los sonidos y los olores
- Hipersensibilidad

Problemas del sueño

- Insomnio y ronquidos
- Alteración hipotálamo: menor secreción de melatonina
- Apnea del sueño

No todos los rasgos asociados están siempre presentes en todos los niños que padecen la enfermedad, es por ello que tendremos que tener en cuenta las características individuales, las necesidades y las habilidades de cada afectado.

PRINCIPIOS DE INTERVENCIÓN Y TRATAMIENTO

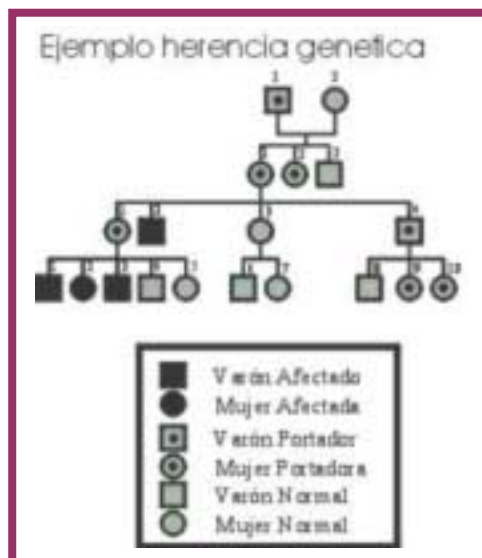


Tabla 15: Ejemplo herencia genética

Cuando una familia es diagnosticada con el SXF, la angustia que va a experimentar sobre el futuro de su hijo/a y sobre la afectación en la familia y la repercusión a nivel social, causan innumerables preguntas.

Es por ello por lo que los profesionales que estemos con chavales de estas características conozcamos el proceso que han seguido los padres antes del diagnóstico y el que deben seguir a partir de éste y cuáles son las pautas de intervención y tratamiento

Genograma o pedigree familiar

De ello deducimos que la intervención y el tratamiento no pueden llevarse de forma aislada, sino que debe tener un carácter **multidisciplinar e integrador**, atendiendo de este modo a todas aquellas posibles necesidades del enfermo.

Intervención Multidisciplinar Integrada	
F	Tratamiento Personalizado Coordinado
F	Niveles de Actuación:
»	Sanitario
F	Diagnóstico Clínico y Genético
F	Consejo Genético y Asesoramiento Familiar
F	Seguimiento Médico y Farmacológico
F	Estimulación Precoz e Integración Sensorial
»	Educación y Aprendizaje
F	Apoyo Psicopedagógico y Logopédico
»	Integración Social y Laboral

Tabla 16: **Intervención Multidisciplinar Integrada**
 Dra. YOLANDA DE DIEGO y cols. (*Conferencia de la I Jornadas SXF. Sevilla 1998*)

INTERVENCIÓN MULTIDISCIPLINAR INTEGRADA	
1.- Valoración Clínica:	Médicos y Pediatras
2.- Diagnóstico Molecular:	Genetistas
3.- Consejo Genético y Asesoramiento Familiar:	Asesor Genético
4.- Seguimiento Médico Personalizado:	Neuropediatra
5.- Estimulación Precoz e Integración Sensorial:	Psiquiatra, Psicólogo
6.- Tratamiento Farmacológico:	Psiquiatra
7.- Terapia del Lenguaje y del Habla:	Logopeda
8.- Apoyo Psicopedagógico y Conductual:	Psicólogo
9.- Plan Educativo Individualizado:	Pedagogo
10.- Terapia Ocupacional e Integración Socio-Laboral:	Terapeuta, Asistente

Tabla 17: **Intervención Multidisciplinar**. Dra. YOLANDA DE DIEGO y cols.
 (*Conferencia de la I Jornadas SXF. Sevilla 1998*)

A partir de 1991, después del descubrimiento del gen responsable de la mutación, la técnica que se utiliza para detectar la anomalía, es la prueba del **ADN** con una extracción de sangre, mediante la cual se puede visualizar las repeticiones de las tripletas CGG con exactitud y detectar las mutaciones y permutaciones. Así mismo, permite detectar a individuos sanos, afectados y portadores ya sean hombres o mujeres. La fiabilidad de la prueba por ADN es prácticamente del 100%, siendo posible la realización tanto de un diagnóstico prenatal como postnatal.

Tras recibir el diagnóstico positivo de XF, el paso siguiente a realizar es un **estudio de la familia**, ya que de este modo se localizan a los familiares de riesgo y evitar de este modo nuevos casos. Por lo tanto, la familia debe recurrir a un **consejo genético y asesor familiar** el cual les explicará todas aquellas dudas que a la familia le surjan con respecto a la enfermedad y su tratamiento y dará un apoyo continuado.

CONSEJO GENÉTICO Y ASESORAMIENTO FAMILIAR

- Explicación a la familia del tipo de estudio y modo de herencia
- Análisis de la familia a través del genograma familiar o pedigree.
- Detección de posibles portadores
- Calculo del riesgo empírico que existe de heredar la mutación
- Indicar las posibilidades actuales de tener descendencia sana:
 - Diagnóstico Prenatal
 - Diagnóstico Preimplantacional
 - Donante de gametos
 - Adopción

Tabla 18: **Consejo genético y asesoramiento familiar**

Dra. YOLANDA DE DIEGO y cols.

(*Conferencia de la I Jornadas SXF. Sevilla 1998*)

En la actualidad esta enfermedad no tiene cura, pero sí se pueden paliar ciertos problemas que devienen de la propia enfermedad y mejorar con ello la calidad de vida del afectado. Para llevar a cabo un tratamiento eficaz, el médico que realiza el **seguimiento** debe conocer los **problemas físicos y psicológicos** asociados a la enfermedad.

Por lo tanto, lo que vamos a tratar son los **síntomas** de la enfermedad. No obstante, el **tratamiento farmacológico** no es una alternativa a otras formas de intervención como la logopedia, la terapia ocupacional, la fisioterapia... por lo que para que sea más efectivo el tratamiento deberemos combinar la farmacopedia con terapia individual.

Los síntomas que pueden ser tratados con farmacopeia son:

- epilepsia
- TDAH
- trastornos de conducta
- ansiedad
- síntomas obsesivos
- trastornos del sueño

El **seguimiento médico** debe ser especializado y personalizado, tratando aspectos tales como otitis, hernias, dificultades respiratorias, anomalías cardíacas, hipotonía, hiperactividad, retraso motor, ansiedad, alteraciones cognitivas, etc. Del mismo modo, deberá valorarse el desarrollo psicomotor del paciente a través de un examen exhaustivo tanto físico como neurológico; realizándose un tratamiento adecuado de aquellos síntomas que puedan favorecerse con terapias disponibles en la actualidad. (Yolanda de Diego,1998).

En los primeros años de vida del niño/a se debe desarrollar un programa de **estimulación precoz** para paliar las posibles alteraciones cognitivas propias del síndrome, ello nos permitirá desarrollar y ampliar las capacidades del afectado al máximo, con el fin de mejorar posteriores aprendizajes.

El **tratamiento conductual** de las personas con SXF debe ir dirigido no sólo a desarrollar el aprendizaje, sino también a tratar los aspectos emocionales, afectivos y de comportamiento.

Para que el tratamiento sea efectivo partiremos de las capacidades del niño y analizaremos las motivaciones y temas de interés ya que estos nos ayudarán como facilitadores del mismo.

TRATAMIENTO
<ul style="list-style-type: none">• Rechazo al contacto ocular• Problemas de integración sensorial• Necesidades de estructuración y anticipación• Dificultades de atención• Hiperactividad• Movimientos estereotipados• Rechazo sistemático ante estímulos nuevos• Comunicación:<ul style="list-style-type: none">• Habla y lenguaje• Alteraciones lingüísticas• Sistemas alternativos de comunicación• Puntos fuertes

Tabla 19: **Necesidades Educativas en el Síndrome de X frágil.**

Gema López, Carmen Monsalve, Joaquín Abad

Según los autores de este libro:

El rechazo ocular se debe 3 causa principalmente a:

- hipersensibilidad a estímulos sensoriales
- desconexión con el medio
- dificultad para relacionarse a nivel social

Para tratar el *rechazo ocular* lo primero que tenemos que saber es que **nunca se puede tratar de forma directa**, sino que lo haremos de forma indirecta mediante juegos que sean del campo de los intereses del niño y que a su vez resulten motivantes para él, de este modo conseguiremos establecer una primera comunicación para posteriores aprendizajes. No forzar nunca con órdenes directas, ya que posiblemente obtendríamos el efecto contrario y por lo tanto no deseado.

Las **dificultades de integración sensorial** se deben a la incapacidad de organización e integración de los estímulos provenientes del exterior.

El tratamiento debe estar orientado a la **no sobrestimulación**, por lo que tendremos que controlar y estructurar los estímulos del entorno del niño, introduciendo los estímulos de forma gradual y siempre entre tareas que ya controle y que por su carácter repetitivo sean rutinarias para él. Del igual forma el lugar donde trabajemos con el niño debe ser un ambiente con pocos estímulos distractores.

Debemos tener en cuenta que, inicialmente, el niño puede demostrar un rechazo hacia el nuevo estímulo (debido a sus dificultades en las sensaciones táctiles, visuales, auditivas...) lo cual no significa que no le guste la actividad que le proponemos y que por lo tanto tendremos que introducirla bajo el criterio antes establecido (entre dos tareas que ya controle).

La **necesidad de estructuración y anticipación** y **dificultad de centrarse en la tarea** vienen dadas por el hecho de que el niño con SXF no puede aventurar ni puede, por lo tanto, planificar que va a ocurrir en la actividad que le proponemos. Ello es debido sobre todo a que la atención en ellos es muy dispersa, que en muchos de estos niños el síndrome va asociado a la hiperactividad y que ciertos estímulos carecen de interés para ellos.

Por ello para el tratamiento, lo más importante a tener en cuenta sería realizar actividades que sean motivantes para el niño, en un espacio estructurado y limitado en cuanto a estímulos se refiere ya que de esta forma captaríamos su atención; las actividades a realizar también deberíamos estructurarlas.

Así mismo los periodos de aprendizaje de cada tarea deberían ser muy cortos y según vaya conociéndola debemos ir aumentándolos, introduciendo entre una tarea y otra periodos de descanso.

La **hiperactividad** está en relación con su escaso interés por los estímulos provenientes del exterior y su dificultad para integrar éstos, al hecho de que no suelen encontrar sentido a las actividades que realizan y a su atención dispersa.

Lo fundamental a trabajar con estos niños serían actividades que implicasen:

- ejercicios y juegos motores
- ejercicios de integración sensorial (cepillado de brazos y piernas...)
- ejercicios de respiración y relajación
- otros: paseos, desplazamientos...(siempre con una finalidad concreta)

Las situaciones que les producen ansiedad, la necesidad de proporcionarse estímulos propioceptivos y de encontrar sentido a sus propias acciones, hace que el niño/a afectado/a por el SXF realice **movimientos estereotipados**, los cuales le ayudan a reducir significativamente su estado de ansiedad y angustia provocado, en ocasiones, ante situaciones novedosas o que están fuera de su rutina habitual.

Al igual que dijimos con el contacto ocular, las estereotipias **no se deben tratar de forma directa, a no ser que la persona corra un peligro físico**. En primer lugar tendremos que determinar por qué se producen para posteriormente tratar de controlarlas y reconducirlas a una actividad más funcional. Las actividades motivantes, funcionales y de integración sensorial nos ayudarán en esta tarea, del mismo modo podemos realizar masajes que le resulten agradables.

La dificultad de anticipación, el bajo nivel de frustración y la búsqueda continua de actividades rutinarias, hace que el niño tenga un **rechazo a estímulos novedoso**.

La forma de tratar este rechazo será mediante procedimientos gráficos (pictogramas, fotos, tarjetas...). La forma de introducir el estímulo novedoso debemos realizarla a partir de los intereses propios del niño.

La **comunicación, el habla y el lenguaje** serán temas que tratemos en mayor profundidad en el módulo III, sin embargo, cabe decir que, lo que debemos priorizar en el niño/a con SXF es la **intención comunicativa**, antes que el propio lenguaje como tal, es decir, el hecho que el niño desee comunicarse con las personas de su entorno, por lo que deberemos estar atentos a aquellas señales que emita y fomentarlas.

6.2. SINDROME DE RETT

El Síndrome de Rett (SR), es un desorden profundo del desarrollo que afecta a niñas, las cuales se desarrollan de forma aparentemente normal en los periodos neonatal y que se desarrolla en la primera infancia. Su incidencia es de 1/10.000 - 1/15.000 niñas.



Es un desorden neurodegenerativo, ya que en la observación clínica se observa una pérdida de las habilidades que previamente se adquirieron en la infancia, no obstante las últimas investigaciones (según el artículo realizado por Aldo J. Y Barbero L., revisión de 2000 *Síndrome de Rett: Revisión y actualización de conceptos*) se apunta el hecho de que pertenezca a la categoría de *desorden degenerativo* o por el contrario a la de *retardo en el desarrollo*, debido a la habilidad para la adquisición de un uso mínimo de las manos y de los últimos estudios neuroanatómicos.

Hagberg et al. (1983) describen el síndrome por primera vez, aunque anteriormente los signos clínicos del SR fueron reconocidos por Andreas Rett (1966) y del cual lleva el nombre.

El Síndrome de Rett es la primera enfermedad humana que se ha descubierto que es causada por defectos en una proteína involucrada en la expresión de un gen a través de su interacción con el ADN. Este descubrimiento ha puesto de manifiesto una nueva clase de enfermedad genética que se puede extender mucho más allá del SR y aplicarse a o otros trastornos del desarrollo neurológico.

El síndrome está ligado a alteraciones del cromosoma X, y la mutación del gen es letal en varones. La gravedad en las afectadas se supone que depende del porcentaje de células que tengan activo el gen **MeCP2** (Xq28), cuya función es regular la expresión de otros genes.

El Síndrome de Rett es, principalmente, un trastorno neurológico.

- Disminuye el peso del cerebro
- Hay una reducción del volumen en regiones clave, tales como el córtex frontal y el núcleo caudado
- Hay una disminución de la melanina en la sustancia negra
- Las neuronas (células cerebrales) son más pequeñas
- Muchas de las funciones controladas por el cerebro (desde la respiración hasta la forma del lenguaje) están afectadas en el Síndrome de Rett

El desarrollo es normal hasta alrededor de los 6 a los 18 meses de edad. La niña con síndrome de RETT típica aprende a sentarse sola y a alimentarse con los dedos en el tiempo esperado. Algunas comienzan con el empleo de palabras aisladas

y combinaciones de palabras. Algunas niñas comienzan a caminar solas dentro del rango de edad normal, otras muestran una significativa demora o incapacidad para aprender a andar. Posteriormente se da un período de detención o regresión, durante el cual la niña pierde el uso intencional de las manos, reemplazándolo por movimientos manuales repetitivos que se vuelven constantes. El desarrollo intelectual se retrasa severamente y muchas niñas son mal diagnosticadas como autistas o paráliticas cerebrales.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS del SR
<ul style="list-style-type: none"> • Retraso en el desarrollo y conductas estereotipadas • Retraso en el crecimiento • Retraso de la marcha y anormalidades ortopédicas • Convulsiones • Hiperventilación • Escoliosis • Estreñimiento • Osteopenia y Osteoporosis • Sistema cardiaco

Tabla 20: Características clínicas del SR

ESTADIOS SR

Según la *International Association of Rett Syndrome (IRSA, 1997)*.

Estadio	Descripción
<p><u>Estadio I:</u></p> <p>Estadio de Aparición Temprana.</p> <p>Edad: 6 meses a 1 año y medio.</p> <p>Duración: meses</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Este estadio es usualmente obviado ya que los síntomas están emergiendo o son vagos. • La infante puede mostrar menos contacto visual y puede mostrar un interés menor en los juguetes. • Se le describe como una "niña buena", calmada y plácida. • Pueden observarse retardos en el desarrollo de la motricidad gruesa. • Los movimientos de mano y la desaceleración del crecimiento de la cabeza pueden estar presentes.
<p><u>Estadio II:</u></p> <p>Estadio Destructivo Rápido.</p> <p>Edad: 1 a 4 años.</p> <p>Duración: semanas o meses.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Este estadio puede tener una aparición rápida o puede ser gradual. • Las habilidades con propósito y el lenguaje hablado se pierden. • Los movimientos estereotipados comienzan a aparecer, y a menudo se incluyen movimientos mano-boca como su primera expresión. • Los movimientos que se presentan más a menudo son el retorcimiento y "lavado" de manos sobre la línea media; estos son persistentes y sólo desaparecen cuando la niña está dormida. • Pueden aparecer otros movimientos de manos como aplaudir o dar palmadas . • Las manos son sostenidas en poses peculiares: manos

	<p>apretadas o sostenidas de un lado del cuerpo.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Comienzan a hacerse notorias las dificultades respiratorias, episodios de apnea e hiperventilación, sin embargo la respiración es normal durante el sueño. • Algunas niñas parecen "autistas" con pérdida del contacto social y la comunicación. • La irritabilidad se instala como una característica importante, así como las irregularidades del sueño. • Se observan períodos de temblores, especialmente cuando se excitan. • Los patrones de marcha son inestables, la iniciación de los movimientos es difícil. • La desaceleración del crecimiento de la cabeza se hace notorio desde los 3-4 meses.
<p><u>Estadio III:</u> <i>Estadio de Meseta.</i></p> <p>Edad: Etapa Pre-escolar y Escolar (2 a 10 años). Duración: años.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • La Apraxia, los problemas motores y las convulsiones se hacen prominentes. • Se observa una mejoría de la conducta, menos irritabilidad y llanto, así como menos características autistas. • Muestran más interés en el ambiente, están más alertas, su período de atención y habilidades de comunicación mejoran. • Muchas de las niñas con SR permanecen la mayor parte de su vida en este estadio.
<p><u>Estadio IV A</u> Previamente Ambulante.</p> <p><u>Estadio IV B</u> Nunca Ambulante.</p> <p>Estadio de Deterioro Motor Tardío.</p> <p>Edad: Cuándo cesa el Estadio III, 5-15-25 años ?. Duración: décadas.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Se caracteriza por una movilidad reducida. • Algunas niñas cesan de caminar, otras nunca lo han hecho. • No hay mayor deterioro cognitivo, de la comunicación o de las destrezas manuales. • Los movimientos repetitivos pueden bajar en frecuencia. • La escoliosis se convierte en la característica prominente. • La rigidez y la distonía también se presentan como características importantes. • El contacto visual mejora. • La pubertad aparece a la edad esperada en la mayoría de estas niñas.

Tabla 21: **Estadios del Síndrome de Rett: Revisión y Actualización de Conceptos.** Aldo J. , Barbero L. Fundación Nuevo D.I.A / Nov.2000

TRATAMIENTO
<ul style="list-style-type: none"> • Tratamiento farmacológico <ul style="list-style-type: none"> • Manejo de los cuadros convulsivos • Trastornos del sueño • Manejo del estreñimiento • Tratamiento fisioterapéutico <ul style="list-style-type: none"> • Hipertonía o espasticidad • Ataxia • Movimientos involuntarios • Marcha • Apraxia • Tratamiento alimenticio • Tratamientos ortopédicos: escoliosis • Tratamientos psicopedagógicos <ul style="list-style-type: none"> • Musicoterapia • Hidroterapia • Equinoterapia • Terapia Ocupacional

Tabla 21: **Tratamiento**

6.3. SINDROME DE PRADE WILLI

El Síndrome de Prade Willi (SPW) es un **trastorno congénito** no relacionado con el sexo, raza o condición de vida.

Este síndrome fue descrito por primera vez por los doctores Prader, Labhart y Willi (1956). En el año 1968 se realizó una revisión conjunta de todos los casos que habían sido detectados. Posteriormente, en el año 1972, se evaluaron los signos y síntomas más comunes de dicha enfermedad. Finalmente en 1981, Holm y col., propusieron, por primera vez, unos criterios diagnósticos basados en los síntomas más típicos; el diagnóstico actual se en los criterios diagnósticos de 1993 propuestos por este mismo autor.



No obstante, debemos de tener en cuenta que el SPW es difícil de diagnosticar debido a que muchos rasgos no son específicos del síndrome, sino que son comunes a otros síndromes (hipotonía neonatal, obesidad, etc.), además alguno son difíciles de valorar (hipopigmentación, etc) y otros cambian con la edad (tamaño de pies y manos, obesidad, etc.).

En 1981 se descubrió que la causa del SPW se debía a una alteración genética.

La frecuencia es de 1/10.000 a 1/25.000 de recién nacidos vivos.

Las personas afectadas por el Síndrome de Prade Willi son consideradas ciudadanos con necesidades educativas especiales dado que presentan un defecto de nacimiento con base genética localizado en el **cromosoma 15**, región cromosómica **15q11-q13**, (en todos los casos la región 15q11-q13 del cromosoma materno está normalmente inactivada y no existe dicha región del cromosoma paterno), produciendo como características propias y comunes a todos los afectados las siguientes:

- Retraso mental
- Hiperfagia
- Problemas de conducta

Pero la obesidad extrema y los problemas de salud asociadas con esta obesidad son los rasgos más significativos en estos pacientes.

El **diagnóstico** se basa en la evaluación clínica de los criterios de diagnóstico y las pruebas que se deben de realizar cuando se sospecha de la enfermedad de SPW son:

- ✓ Estudio **citogenético**
- ✓ Estudio de **hibridación in situ fluorescentes (FISH)**
- ✓ Estudio **molecular con microsatélites** (técnica de **PCR**)
- ✓ Estudio de **metilación** (técnica de Southern Blot, **PW71**)

Aunque no parece que el SPW sea hereditario, se puede realizar un estudio del síndrome mediante el **diagnóstico prenatal**.

Clínicamente la alteración se expresa como un **síndrome dismórfico** que afecta principal al SNC., con predilección por el hipotálamo.

Dependiendo del momento evolutivo en el que se encuentre el individuo, presentarán las siguientes **características clínicas** y se atenderán a las necesidades que sean prioritarias en cada etapa:

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

<p>1ª Etapa <i>Fetal y Neonatal</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> • Movimientos fetales disminuidos • Problemas de alimentación • Llanto anormal o ausente • Hipotonía axial • Distonía de los miembros • Hipoplasia genital y criptorquidia • Saliva espesa
<p>2ª Etapa <i>Lactante e Infancia</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> • Falta de medro. • Retraso en el desarrollo psicomotor • Retraso del lenguaje • Facies típicas • Pelo claro y ojos azules
<p>3ª Etapa <i>Escolar</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> • Apetito voraz • Obesidad • Talla corta • Manos y pies pequeños • Escoliosis. • Autolesiones, rascado de lesiones cutáneas • Contusiones por caídas frecuentes • Somnolencia diurna excesiva • Caries • Sensibilidad alterada de la temperatura • Estrabismo • Rabietas
<p>4ª Etapa <i>Adolescencia y Vida Adulta</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> • Pseudoconvulsiones/ cataplejia • Desarrollo sexual secundario incompleto • Carácter obsesivo • Problemas de comportamiento • Dificultades para manejar dinero • Incapacidad de independencia • Tozudez

Tabla 22: Características clínicas del SPW. DONALSON,1994

Además de las características clínicas en las que se basa el diagnóstico, hay otras características que sirven de refuerzo en la sospecha diagnóstica:

- Alto umbral de dolor
- Dificultad para el vómito
- Temperatura inestable en el niño pequeño
- Sensibilidad alterada a la temperatura en niños mayores y adultos
- Escoliosis
- Adrenarquia precoz
- Osteoporosis

- Gran destreza en la elaboración de rompecabezas
- Estudios neuromusculares normales
- Dedos de las mano afilados y en cono

El tratamiento debe tener un carácter multidisciplinar e integrador

TRATAMIENTO MULTIDISCIPLINAR		
Valoración clínica	<ul style="list-style-type: none"> • Pediatra • Neuropediatra 	<ul style="list-style-type: none"> - Valoración - Unidad Neonatal - Estimulación temprana
Diagnóstico	<ul style="list-style-type: none"> • Genetista 	<ul style="list-style-type: none"> - Estudio genético
Nutrición/Dietética	<ul style="list-style-type: none"> • Endocrino infantil 	<ul style="list-style-type: none"> - Retraso del crecimiento - Hipogonadismo - Diabetes (en algunos casos)
Educación / Conducta	<ul style="list-style-type: none"> • Psicólogo • Logopeda 	<ul style="list-style-type: none"> - Problemas de conducta - Retraso del lenguaje - Defectos de la articulación
Vista	<ul style="list-style-type: none"> • Oftalmólogo 	<ul style="list-style-type: none"> - Estrabismo - Miopía
Dentición	<ul style="list-style-type: none"> • Odontólogo 	<ul style="list-style-type: none"> - Caries precoces
Huesos	<ul style="list-style-type: none"> • Traumatólogo 	<ul style="list-style-type: none"> - Osteoporosis - Tendencia a fracturas - Escoliosis o cifosis
Ayuda social	<ul style="list-style-type: none"> • Asistencia Social 	<ul style="list-style-type: none"> - - Terapeuta Ocupacional

6.4. DESORDEN DESINTEGRATIVO DE LA INFANCIA

El Trastorno Desintegrativo de la Infancia, conocido también como Síndrome de Hedller y Psicosis Desintegrativa, se caracteriza por una marcada regresión en varias áreas de funcionamiento, después de al menos, dos años de desarrollo normal (debe haber comunicación adecuada a la edad, conductas de integración social, de juego y de adaptación).

Los datos epidemiológicos han variado en función de la variedad de criterios diagnósticos usados, pero se estima en 1:100.000. La proporción hombre: mujer es de 4-8:1 (12).

El **diagnóstico** se realiza en función a las características clínicas, edad de inicio y curso evolutivo.



Este trastorno se describe como un **deterioro a lo largo de varios meses del funcionamiento intelectual, social y lingüístico** en niños de 3 y 4 años con funciones previas normales.

La causa del trastorno disociativo de la niñez se desconoce, pero ha sido relacionado con condiciones neurológicas. El niño con este trastorno pierde las facultades comunicativas, presenta retroceso de conductas no verbales y una pérdida significativa de capacidades previamente adquiridas. Puede ser insidioso (gradual) a lo largo de varios meses o relativamente abrupto, y producir la disminución de las capacidades en días o semanas.

Las expectativas de vida son aparentemente normales. Se observan frecuentemente anomalías en los EEG y enfermedades súbitas. La muerte puede ser un eventual resultado (Corbett, 1987).

El deterioro lleva a un síndrome que es sintomáticamente similar al trastorno autista, excepto que el retraso mental (típicamente, de rango profundo) tiende a ser más frecuente y pronunciado. Con el tiempo, el deterioro se hace estable, y aunque algunas capacidades pueden recuperarse. Aproximadamente el 20% recupera la habilidad de hablar construyendo frases, pero sus habilidades de comunicación seguirán deterioradas. La mayoría de los adultos son completamente dependientes y requieren cuidado institucional.

Los **rasgos** característicos incluyen:

- Pérdida de las conductas de comunicación
 - Retraso o ausencia de lenguaje hablado
- Pérdida del lenguaje expresivo o receptivo
 - Deterioro de conductas no verbales
 - Incapacidad de iniciar o mantener una conversación
- Pérdida de habilidades motoras
 - Movimientos estereotipados
- Pérdida de aptitudes sociales
 - Falla en el desarrollo de las relaciones con compañeros
 - Son frecuentes los síntomas afectivos, particularmente los de ansiedad
 - ausencia de juego
 - Marcada regresión en la interacción recíproca
- Regresión en las habilidades de autocuidado (con pérdida del control de esfínteres vesical y anal)
- Crisis epilépticas.

Debemos tener en cuenta que, en algunos casos, el niño se muestra inquieto, hiperactivo y ansioso por la pérdida de las funciones. Puede iniciarse con síntomas conductuales, como ansiedad, ira o rabietas, pero en general la pérdida de funciones se hace extremadamente generalizada y grave.

TRATAMIENTO

- No existe tratamiento curativo
- Se recomiendan las mismas medidas terapéuticas que las descritas para el t. autista.

6.5. SÍNDROME DE WILLIAMS

El Síndrome de Williams (SW), se debe a la **ausencia de una porción de uno de los dos cromosomas número 7** y que puede involucrar a uno o más genes y puede ser tanto materno como paterno. Se le conoce también como "síndrome de genes continuos". Este síndrome lo conforman un conjunto de signos característica y síntomas médicos específicos.

Es de origen genético pero **no hereditario**, se produce "al azar" en el momento del nacimiento: 1/ 20.000 nacimientos.

El diagnóstico, después de una evaluación psicofísica, lo realiza un médico **genetista**, un **neurólogo** (si existe retraso madurativo) y/o un **cardiólogo** (si existen alguna alteración cardíaca) y puede ser confirmado mediante la **técnica FISH**.

No todos los signos y síntomas en el SW aparecen siempre.

CARACTERÍSTICAS COMUNES

- Rasgos faciales de “diablillo o duende”. Frente y boca amplia y labios gruesos
- Ojos claros con forma de estrella en el iris
- Bajo peso al nacer, ganan poco peso en los meses posteriores al nacimiento, tienen vómitos y constipados frecuentes
- Problemas cardíacos: soplos, estenosis aortica y/o pulmonar
- Hipercalcemia, que suele desaparecer a los 5 años de edad
- Hernias, umbilical o escrotal
- Hiperacusia
- Retraso madurativo variable en diferentes etapas
- Retraso mental de leve a moderado
- Encanecimiento del pelo en la pubertad y la etapa adulta de forma prematura
- Personalidad alegre, son habladores, amistosos, no temen a los desconocidos y su extenso y rico vocabulario hace que sean más afines con los adultos que con sus pares de iguales
- Excelente memoria visual

El **tratamiento**: Lo primero que debemos saber es que el trastorno del síndrome de Williams no tiene cura, no obstante deben tratarse todas aquellas alteraciones que acontezcan de salud, desarrollo y de conducta en cada caso en particular.

Los niños con SW presentan una gama amplia de trastornos conductuales, entre ellos:

- Problemas de concentración
- Atención
- Control de conducta

Debido a estos trastornos existe una elevada probabilidad de que desarrollen un TDA-H (Trastorno de Déficit de Atención e Hiperactividad)

6.6. SÍNDROME DE ANGELMAN

El Síndrome de Angelman, **no se suele detectar en el recién nacido**, dado que los problemas del desarrollo son inespecíficos durante este periodo. Actualmente, el diagnóstico es clínico y puede ser confirmado con una prueba de laboratorio en un 80% de los casos. Alrededor de un 20% de los afectados por observación de las características clínicas, en los estudios genéticos de laboratorio el cromosoma 15 será normal.

El síndrome se produce por una anomalía en el **cromosoma 15**, falta de una pequeña área. Los **métodos de análisis moleculares** actuales como el **FISH**, detectan que existe una delección en alrededor de un 70% de los afectados por el SA. La región anulada del cromosoma 15 contiene genes que están activados o desactivados dependiendo del origen materno o paterno del cromosoma, a este mecanismo de activación específica parental es conocido como "imprinting" genético.

El **diagnóstico** se suele realizar entre los 2 y 7 años que es cuando las conductas características y los rasgos se hacen más evidentes.

DESARROLLO HISTÓRICO Y RESULTADOS DE LABORATORIO

- Historia prenatal y del nacimiento normal, con circunferencia principal normal. Ausencia de los defectos importantes del nacimiento
- Retraso en el desarrollo entre los 6 -12 meses de edad
- Retraso en el desarrollo progresivo (no hay pérdida de habilidades)
- Análisis metabólico, hematológico y perfiles químicos de laboratorio normales
- Cerebro estructuralmente normal usando MRI (Resonancia Magnética Computerizada) y CT (Tomografía Computerizada); puede tener atrofia cortical leve o desmielinización

Tabla 23: **Evolución del Síndrome Angelman**

Al igual que ocurre en algunos de los síndromes, que ya hemos explicado, no necesitan estar presentes todos los rasgos para que se de el diagnóstico.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

CONSISTENTE
100% de los casos

- Retraso en el desarrollo, funcionalmente severo
- Capacidad de habla, ninguna o uso mínimo de palabras; las habilidades de comunicación receptivas y no verbales son mayores que las verbales
- Problemas de movimiento y equilibrio, ataxia al andar y/o movimiento trémulo de los miembros
- Conducta característica y singular: cualquier combinación de risa/sonrisa frecuente; apariencia de felicidad
- Personalidad fácilmente excitable
- Movimientos de aleteo de manos
- Hipermotricidad
- Permanencia de la atención durante poco tiempo

FRECUENTE
80% de los casos

- Retraso, crecimiento inferior al normal del periodo cefálico, normalmente produciendo microcefalia (absoluta o relativa) alrededor de los 2 años de edad
- Crisis convulsivas aproximadamente antes de los 3 años
- Electroencefalograma (EEG) anormal, modelo característico de gran amplitud y picos lentos.

ASOCIADO
20% de los casos

- Estrabismo
- Hipopigmentación de la piel y los ojos
- Lengua prominente, problemas para succionar y tragar
- Reflejo de los tendones hiperactivos
- Problemas de alimentación durante la infancia
- Brazos levantados y flexionados al andar
- Mandíbula prominente
- Hipersensibilidad al calor
- Boca ancha, dientes espaciados
- Problemas para dormir
- Babeo frecuente
- Atracción hasta fascinación por el agua
- Conductas excesivas de mascar/masticar
- Achatamiento de nuca

Tabla 24: Características clínicas del Síndrome Angelman

La **educación** y el **tratamiento** de los afectados por el S Angelman se basará en programas tales como:

- Atención temprana: necesaria debido a su severo retraso en el desarrollo
- Terapia física: afectados con poca estabilidad o capacidad de andar
- Terapia ocupacional: mejorar la motricidad fina y controlar la conducta motórico-bucal
- Ortopedia (sillas adaptables especiales sobre todo para los hipotónicos o extremadamente atáxicos)

- Logopedia y Terapia de Comunicación: enfocada a métodos no verbales. Las ayudas que potencien la comunicación las deberemos de introducir en el momento apropiado, lo más tempranamente posible (fotos, murales de comunicación...).
- TDA-H: equipamiento especial y aulas especiales para poder “expresar” sus actividades hipermotóricas
- Técnicas de Modificación de Conductas: en casa, en el colegio y en el entorno más próximo, con el fin de generalizar las conductas deseadas a los diversos contextos donde se desarrolla el afectado
- Cabe destacar que, durante la **adolescencia**, la pubertad puede retrasarse entre 1-3 años, sin embargo, la maduración sexual se realiza con el desarrollo normal de las características sexuales secundarias. Los adultos jóvenes siguen aprendiendo y parece ser que no pierden sus capacidades mentales. Su salud física es buena. La esperanza de vida no parece estar acortada.

Las convulsiones ocurren en casi todos los niños con SA empezando en una edad muy temprana y que a menudo suelen desaparecer en la adolescencia.

6.7. SÍNDROME DE ASPERGER

El Síndrome de Asperger (SA) es generalmente considerado como una **forma de autismo** y es llamado así por el psiquiatra alemán Hans Asperger, quien fue el primero que describió sus características en 1940. Los niños con SA tienen todas las dificultades significativas que afectan la forma con la que ellos se relacionan y se comunican con los demás.



Es un **desorden del desarrollo severo**. Las personas con SA tienen **problemas en las áreas de Interacción Social, Comunicación y de la Flexibilidad Mental**. Ellos pueden carecer de imaginación, tener intereses muy obsesivos y limitados y manifestar fuerte adherencia a rutinas. Para hacer un diagnóstico deben presentarse en cada una de esas áreas tipos específicos y grados de alteración.

La comunicación y el lenguaje, las relaciones sociales, las capacidades intersubjetivas y mentalistas, las capacidades de flexibilidad y anticipación y el desarrollo de las capacidades de simbolización en general se hallan alteradas, en distinto grado, en el espectro autista (Cfr. Valdez y Morueco, 2001).

Considerados los procesos psicológicos en un continuo dimensional, podría ubicarse al síndrome de Kanner (autismo típico), en uno de los polos de mayor nivel de alteración cualitativa; mientras que al recorrer el continuo hacia lo que se

denomina "desarrollo normal" se hallarían formas más leves del espectro autista. Una de esas formas más leves la constituiría el "síndrome de Asperger". Los debates actuales plantean diversas posiciones: en el DSM-IV se ubica al trastorno de Asperger como una categoría independiente, dentro de los trastornos generalizados del desarrollo. Otros investigadores consideran al SA como una forma de autismo de alto funcionamiento y desde la perspectiva del continuo se plantean si no será acaso el síndrome de Asperger el resultado de una buena evolución de un síndrome de Kanner (Valdez, 2001a).

Lorna Wing fue la primera persona que uso el término Síndrome de Asperger en un artículo publicado en 1981. Ella describía a un grupo de niños y adultos que tenían unas características muy parecidas en sus habilidades y conducta a la descrita originalmente por el pediatra vienés Hans Asperger. En su tesis doctoral, publicada en 1944, él describe cuatro chicos con unas habilidades sociales, lingüísticas y cognitivas nada habituales. Usó el término "psicopatología autista" para describir lo que él consideraba una forma de desorden de la personalidad.

Lorna Wing se interesó por algunos niños que, teniendo las clásicas características autísticas cuando eran muy pequeños, desarrollaban un lenguaje fluido y un deseo de socializarse. Por un lado, progresaban mas allá de los diagnósticos del autismo clásico (de acuerdo con los criterios de los trabajos de Kanner); y, por otro lado, tenían todavía grandes problemas con las destrezas sociales más complicadas y la conversación. Estos niños tenían un parecido mucho más exacto a las primeras descripciones de Hans Asperger.

Lorna Wing (Burgoine y Wing, 1983) describió las principales características clínicas del Síndrome de Asperger como:

- Carencia de empatía.
- Interacción ingenua, sencilla, inapropiada y de una sola dirección.
- Sin o con muy poca habilidad para tener amigos.
- Lenguaje pedante y repetitivo.
- Comunicación no verbal muy pobre.
- Intensa absorción por determinados temas.
- Movimientos torpes y poco coordinados, además de posturas extrañas.

El **diagnóstico** se basa en la combinación de ausencia de cualquier retraso de lenguaje o cognoscitivo, clínicamente significativo y la presencia de déficits cualitativos en la interacción social (como en el autismo) y manifestaciones repetitivas y estereotipadas, de intereses y de la actividad en general (como en el autismo). Puede haber o no problemas de comunicación similares a los del autismo, pero un retraso significativo del lenguaje descarta el diagnóstico.

Para **Angel Rivière**, la definición sobre trastorno de Asperger del DSM-IV resulta insuficiente. Por ejemplo, al afirmar que "no existe un retraso en el desarrollo del lenguaje". En realidad, sí hay retraso en el desarrollo; ocurre que el lenguaje, adquirido siempre en forma tardía y anómala, termina por ser formalmente correcto o incluso "demasiado correcto y formal".

CARACTERÍSTICAS DEL SÍNDROME DE ASPERGER, según Angel Rivière

1- Trastorno cualitativo de la relación: incapacidad de relacionarse con iguales. Falta de sensibilidad a las señales sociales. Alteraciones de las pautas de relación expresivas no verbales. Falta de reciprocidad emocional. Limitación importante en la capacidad de adaptar las conductas sociales a los contextos de relación. Dificultades para comprender intenciones ajenas y especialmente "dobles intenciones".

2- Inflexibilidad mental y comportamental: interés absorbente y excesivo por ciertos contenidos. Rituales. Actitudes perfeccionistas extremas que dan lugar a gran lentitud en la ejecución de tareas. Preocupación por "partes" de objetos, acciones, situaciones o tareas, con dificultad para detectar las totalidades coherentes.

3- Problemas de habla y lenguaje: retraso en la adquisición del lenguaje, con anomalías en la forma de adquirirlo. Empleo de lenguaje pedante, formalmente excesivo, inexpresivo, con alteraciones prosódicas y características extrañas del tono, ritmo y modulación. Dificultades para interpretar enunciados literales o con doble sentido. Problemas para saber "de qué conversar" con otras personas. Dificultades para producir emisiones relevantes a las situaciones y los estados mentales de los interlocutores.

4- Alteraciones de la expresión emocional y motora: limitaciones y anomalías en el uso de gestos. Falta de correspondencia entre gestos expresivos y sus referentes. Expresión corporal desmañada. Torpeza motora en exámenes neuropsicológicos.

5- Capacidad normal de "inteligencia impersonal". Frecuentemente, habilidades especiales en áreas restringidas.

Características generales.

Lenguaje:

- Habla normal antes de los 4 años; sintaxis y vocabulario usualmente son buenos
- El habla es a veces repetitiva.
- La voz tiende a ser poco emotiva y sin entonación.
- La conversación gira en torno a sí mismo.

Cognición:

- Obsesionado con tópicos complejos como el clima, la música, historia, etc.
- Descrito a menudo como excéntrico.
- CI puede presentarse en cualquier punto del espectro, pero la mayoría se muestran en el rango normal en habilidad verbal y en el rango promedio bajo en habilidades de ejecución.
- Un porcentaje importante muestra dislexia, problemas para escribir y dificultades para las matemáticas.
- Fallas en el sentido común.
- Pensamiento concreto (vs. abstracto)

Conducta:

- Movimientos torpes.
- Conductas extrañas de autoestimulación
- Los problemas sensoriales no parecen ser tan dramáticos como en las otras formas de su autismo.
- Muestran conciencia social pero desarrollan interacciones recíprocas inapropiadas

Características asociadas.

- Signos neurológicos inespecíficos.
- Retardo en el desarrollo motor, torpeza motora frecuente.

Curso.

Aparece más tarde que el autismo. La torpeza motora se hace notoria en el período preescolar. Las dificultades a nivel de la interacción social se notan a nivel escolar, y es durante este período que los intereses estereotipados e idiosincrásicos tienden a aparecer. Como adultos, la mayoría de estos individuos tienen problemas en cuanto a la modulación de la interacción social y la empatía. Este desorden sigue aparentemente un curso continuo y su duración es de por vida.

Bases Patológicas del Síndrome de Asperger.

Existen pocos estudios del SA para encontrar asociaciones patológicas específicas, pero se han reportado asociaciones con desordenes neurológicos.

La investigación en cuanto a la patología subyacente al SA, es mayormente teórica y se desprenden de la similitud entre el síndrome y algunas consecuencias de lesiones adquiridas en regiones del hemisferio derecho.

Asperger vs. Kanner

Hay poca duda sobre el hecho de la relación estrecha entre el SA y el autismo infantil, y ambos posee un núcleo sintomático de anormalidades en el contacto social, patrones inusuales de juego e intereses, y desordenes expresivos severos (Wing, 1981). También parece estar en asociación a rasgos de personalidad esquizoide, aunque esto podría ser contingente más que esencial, y no conducir siempre a este trastorno, así como que este trastorno de personalidad se manifiesta en personas no autistas.

Muchos desórdenes tipo autista salen fuera de la descripción del Síndrome de Kanner o del SA, así que es preferible reservar este último a niños que:

1. Usan el lenguaje de manera fácil, pero fallan al ajustarse a diferentes entornos sociales o a las necesidades de diferentes escuchas.
2. Desean ser sociables pero fallan al relacionarse con pares.
3. Son torpes motrizmente.
4. Desarrollan intereses idiosincrásicos.
5. Muestran un deterioro marcado la expresión no verbal, afectando al tono de voz, expresión facial, gestos, posturas y contacto visual.

Las diferencias principales entre el Trastorno Autista y el Trastorno de Asperger clásico de **Kanner** son dos:

1.- Los niños y adultos con SA, no presentan deficiencias estructurales en su lenguaje. Incluso pueden tener capacidades lingüísticas formales extraordinarias en algunos casos. Su lenguaje puede ser "superficialmente" correcto, pedante, con formulaciones sintéticas muy complejas y un vocabulario que llega a ser impropio por su excesivo rebuscamiento. El lenguaje en el SA resulta extraño: tiene limitaciones pragmáticas, como instrumento de comunicación, y prosódicas, en su melodía (o falta de ella) que llaman la atención.

2.- Los niños y adultos con SA, tienen las capacidades normales de "inteligencia impersonal fría", y frecuentemente competencias extraordinarias en campos restringido.

[Volver al índice](#)