

Valparaíso , 16 agosto 2017



SOCIEDAD DE PSIQUIATRIA Y NEUROLOGIA DE LA INFANCIA Y ADOLESCENCIA

Esmeralda 678 2º Piso Interior – Fono 632.0884 – Fax 639.1085 – e.mail: sopnia@tie.cl
Santiago - Chile

TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

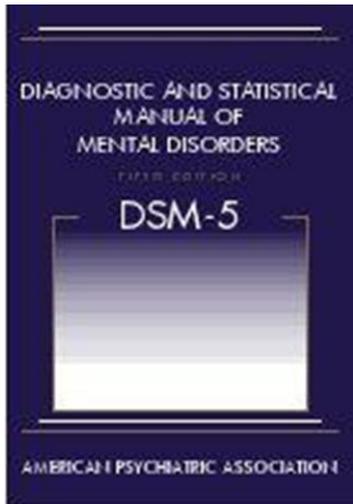
El Trastorno del Espectro Autista (TEA) se define como la dificultad persistente en el desarrollo del proceso de socialización (interacción social y comunicación social), junto con un patrón restringido de conductas e intereses, dentro de lo cual se incluyen restricciones sensoriales.

El concepto clásico de autismo ha variado mucho desde sus descripciones originales descritas por Leo Kanner (1943) y Hans Asperger (1944).

Existe una Tríada Clásica de síntomas que incluyen:

- **Socialización alterada.**
- **Trastorno de la comunicación verbal y no verbal.**
- **Repertorio restringido y estereotipado de conductas.**

El autismo es una constelación de síntomas debidos a disfunción del sistema nervioso central con grados variables de intensidad que traduce un trastorno profundo de la conducta con síntomas centrales que lo definen. **Es una disarmonía generalizada en el desarrollo de las funciones cognitivas superiores independiente del potencial intelectual inicial.**



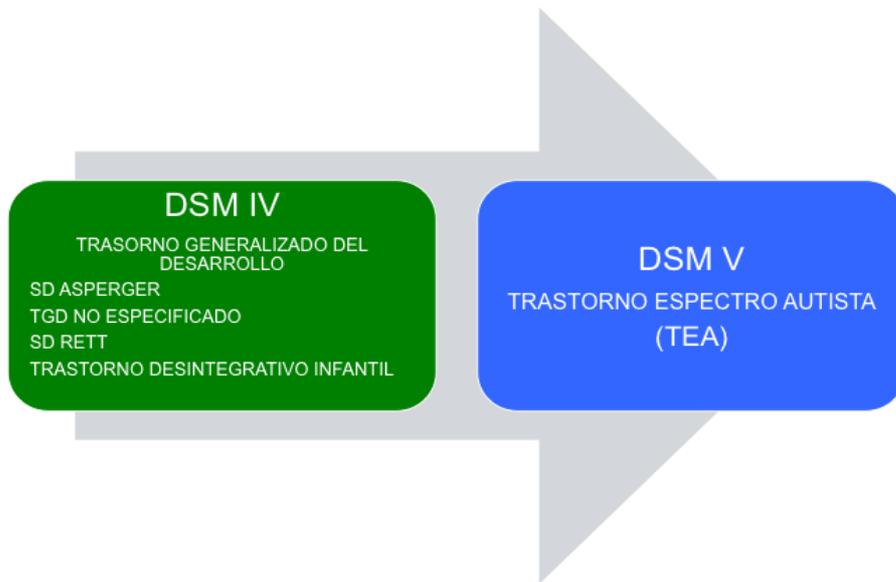
Consideraciones sobre la definición y clasificación DSM

Esta definición actual definida en el DSM V (Diagnostic and statistical manual of mental disorders AAP) es preferible sobre la definición anterior del DSM IV donde se incluía el Trastorno Autista dentro del concepto de Trastorno Generalizado del Desarrollo (TGD).

Según la clasificación DSM-IV (anterior a la actual) los trastornos generalizados del desarrollo incluían:

- Trastorno Autista.
- Síndrome de Rett.
- Trastorno desintegrativo infantil.
- Trastorno de Asperger.
- Trastorno generalizado del desarrollo no especificado.

En la clasificación actual del DSM V además de desaparecer el concepto de Trastorno generalizado del desarrollo, desaparecen como entidades diagnósticas el Síndrome de Asperger, el Trastorno Autista, el TGD no especificado y el Trastorno desintegrativo infantil. El síndrome de Rett es un diagnóstico neurológico específico.



Trastornos del espectro autista (F 84.0)	Especificar:	Severidad
		Nivel intelectual
		Asociación a causa genética y/o neurológica o ambiental
		Asociación a trastorno del lenguaje
		Asociación a catatonía

Criterios diagnósticos del Trastorno del Espectro Autista (TEA) según el DSM-5 (APA, 2013).

A Deficiencias persistentes en la comunicación y en la interacción social en diversos contextos, manifestados por lo siguiente, actualmente o por los antecedentes

A.1 Deficiencias en la reciprocidad socioemocional; por ejemplo:

- Acercamiento social anormal,
- Fracaso en la conversación normal en ambos sentidos,
- Disminución en intereses, emociones o afectos compartidos,
- Fracaso en iniciar o responder a interacciones sociales

A.2 Deficiencias en las conductas comunicativas no verbales utilizadas en la interacción social; por ejemplo:

- Comunicación verbal y no verbal poco integrada,
- Anormalidad en el contacto visual y del lenguaje corporal,
- Deficiencias en la comprensión y el uso de gestos,
- Falta total de expresión facial y de comunicación no verbal

A.3 Déficits en el desarrollo, mantenimiento y comprensión de relaciones; por ejemplo:

- Dificultad para ajustar el comportamiento a diversos contextos sociales,
- Dificultades para compartir el juego imaginativo o para hacer amigos,
- Ausencia de interés por las otras personas

B Patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades que se manifiestan en dos o más de los siguientes puntos, actualmente o por los antecedentes (los ejemplos son ilustrativos pero no exhaustivos)

B.1 Movimientos, uso de objetos o habla estereotipada o repetitiva; por ejemplo:

- Estereotipias motrices simples,
- Alineación de juguetes,
- Cambio de lugar de los objetos,
- Ecolalia,
- Frases idiosincráticas

B.2 Insistencia en la monotonía, excesiva inflexibilidad a rutinas, o patrones ritualizados de comportamiento verbal y no verbal; por ejemplo:

- Elevada angustia ante pequeños cambios,
- Dificultades con las transiciones,
- Patrones de pensamiento rígidos,
- Rituales de saludo,
- Necesidad de seguir siempre la misma ruta o de comer los mismos alimentos cada día

B.3 Intereses muy restrictivos y fijos que son anormales en cuanto a su intensidad y focos de interés se refiere; por ejemplo:

- Fuerte vínculo o elevada preocupación hacia objetos inusuales,
- Intereses excesivamente circunscritos y perseverantes

B.4 Híper o hiporreactividad a los estímulos sensoriales o interés inusual por los

aspectos sensoriales del entorno; por ejemplo:

- Aparente indiferencia al dolor/temperatura,
- Respuesta adversa a sonidos y texturas específicas,
- Oler o tocar excesivamente objetos,
- Fascinación visual con luces o movimientos

B Los síntomas tienen que manifestarse en el periodo de desarrollo temprano. No obstante, pueden no revelarse totalmente hasta que las demandas sociales sobrepasen sus limitadas capacidades. Estos síntomas pueden encontrarse enmascarados por estrategias aprendidas en fases posteriores de la vida.

C Los síntomas causan deterioro clínico significativo en el área social, laboral o en otras importantes para el funcionamiento habitual.

D Las alteraciones no se explican mejor por una discapacidad intelectual o por un retraso global del desarrollo.

La Discapacidad Intelectual (DI) y el **TEA** se encuentran frecuentemente unidas. Para poder realizar un diagnóstico del **TEA** y del DI con comodidad, la comunicación social debe situarse por debajo de lo esperado a nivel general del desarrollo.

Epidemiología

Estudios tempranos en autismo reporta tasas de prevalencia de 2-5 por 10.000 niños, posteriormente se han reportado tasas de 0,7-21,1 por 10.000 niños.

Otros datos de APA reportan tasas de 1-1,2 por 10.000 niños.

Varios estudios muestran que es 4 veces más frecuentes en varones

Etiología

En el enfrentamiento clínico del paciente con autismo encontramos 2 grandes grupos desde punto de vista etiológico:

1-. Autismo idiopático: en el autismo idiopático no es posible detectar una etiología específica (no existe marcador biológico), esto ocurre en la mayoría de los casos. A pesar de todos los avances en la neurociencia y de los métodos genéticos, no se ha podido establecer todavía un modelo que explique la etiología y fisiopatología del TEA.

2-. **Autismo secundario o sindrómico:** en el autismo sindrómico es cuando es posible determinar un nexo causal entre una enfermedad y autismo. Prevalencia entre 11 al 37% de los casos de autismo.

Causas de autismo secundario o sindrómico:

- Distintos factores se encuentran asociadas a autismo sindrómico, como factores ambientales, genéticos, metabólicos, infecciosos, inmunológicos, neurológicos; como parte de las manifestaciones clínicas en el contexto de una epilepsia, enfermedad metabólica, infecciones congénitas.
- De las causas genéticas existen reportes de frecuencia encontrándose entre 2 a 9% de hermanos y hasta 92% de concordancia entre mellizos monocigotos.

Genes asociados a autismo:

El autismo estaría vinculado a la interacción de al menos 10 genes. Se han estudiado diferentes genes asociados a autismo no sindrómico.

Factores ambientales y vacunas: estudios indican que no existe evidencia científica para asegurar una asociación causal entre vacunación y síntomas de trastorno del espectro autista.

Diagnóstico

El trastorno del espectro autista es un diagnóstico **eminente clínico**, por médico Neurológico o Psiquiatra que tenga experticia en el tema. Requiere un **Proceso diagnóstico** que permita una acabada evaluación del paciente dado que es necesario explorar todos los aspectos relacionados con la comunicación. Se debe realizar una historia clínica cuidadosa y observación directa de las conductas y del estilo de comunicación y juego del niño y criterios diagnósticos basados en el DSM-V.

1-. Impedimento cualitativo en la interacción social

- Marcado impedimento en el uso de múltiples conductas no verbales:
- mirada frente a frente, expresión facial, posturas corporales y gestos para regular interacciones sociales.
- Fallas para desarrollar relaciones con pares de acuerdo con el nivel de desarrollo.
- Marcado impedimento para expresar placer o felicidad a otra gente.
- Falta de reciprocidad social y emocional.

2-. Impedimentos cualitativos en la comunicación

- Retraso o falta total del desarrollo del lenguaje hablado (no acompañado por un intento de compensarlo a través de modos alternativos de comunicación, como gestos o mímica).

- En individuos con habla adecuada, marcado impedimento en la habilidad para iniciar o mantener una conversación con otros.
- Uso estereotipado y repetitivo del lenguaje idiosincrático.
- Falta de juego simbólico variado y espontáneo o de juego social imitativo apropiado para el nivel de desarrollo.

3-.Patrones de conducta, intereses y actividades restrictivas, repetitivas y estereotipadas

- Preocupación centrada en uno o más patrones estereotipados y restrictivos de interés anormal en intensidad o enfoque.
- Adherencia aparentemente compulsiva o rutinas o rituales específicos no funcionales.
- Manierismos motores estereotipados, repetitivos (por ejemplo, aleteos o movimientos peculiares de manos o dedos, o movimientos complejos de todo el cuerpo).
- Preocupación persistente por parte de objetos.

Historia natural y perfil clínico por áreas

Las características clínicas deben observarse en los ámbitos de:

- Sociabilidad.
- Juego.
- Impulsos y afectos.
- Lenguaje.
- Comunicación.
- Patrón de habilidades cognitivas.

En los antecedentes se encuentra que los síntomas ya están presentes antes de los 30 meses de edad (presente desde el nacimiento). Sabemos que los recién nacidos tienen un marcado interés en la interacción social, en los niños con autismo el rostro humano es un objeto de poco interés. Los trastornos se pueden ver tempranamente en relación al apego y atención conjunta.

El retraso en el *desarrollo del lenguaje* es la manifestación más común, muchos niños no llegan a hablar, manifiestan prosodia particular, dificultades en la comprensión, pragmática y ecolalia frecuente. La ausencia de lenguaje es preocupación principal de los padres en las consultas neurológicas. No comprenden bromas, ironías.

Presentan dificultades en el *juego* simbólico y dificultades en el cambio de rutina. Las características conductuales de un niño autista se ven claramente reflejadas en la pobreza de su juego, manipulan juguetes en vez de jugar con ellos, pueden llegar a ser capaces de realizar algún juego imaginativo, pero suele ser la repetición de un “escenario aprendido”.

En relación a la *sociabilidad* a algunos niños los irrita el contacto físico, otros se aproximan colgándose a los brazos de familiares o extraños. Prefieren a los adultos más que a niños de su edad, su sociabilidad es indiscriminada y tienen

ausencia de ansiedad de separación. Algunos niños pueden tener completo desinterés por otras personas.

hasta un modo intrusivo de repetición de preguntas en un intento de mantener la interacción social en movimiento.

Los niños pueden ser distantes y evadir las miradas.

O invadir el espacio de otros, acercándose demasiado, tocándolos inapropiadamente, besándolos u oliéndolos.

En el área de *afectividad*, la ansiedad puede llegar a impedirles enfrentar experiencias inesperadas, labilidad afectiva: llanto, risa o agresión sin causa.

Baja tolerancia a frustraciones, gritos, pataletas o comportamientos autoagresivos

Síntomas motores frecuentes son las *estereotipias* son casi universales a toda edad como mecer el cuerpo, aleteo de las manos. Con frecuencia aplauden, giran o corren en círculos, caminan en puntas de pie. Autoestimulación.

Teoría de la mente

La teoría de la mente es la capacidad de comprender y reconocer en uno mismo y en los demás ciertos “atributos mentales” como pensamientos, deseos, creencias e intenciones. Permite predecir e hipotetizar cómo se comporta el otro, poder persuadir, reconocer el engaño, lograr empatizar y poder enseñar.

El desarrollo normal de la teoría de la mente es entre los 18 y 24 meses.

Alrededor de los 4 años son capaces de resolver una situación de “falsa creencia”. Los niños con trastorno del espectro autista tienen dificultades en la teoría de la mente y no son capaces de resolver una situación de falsa creencia.

Las dificultades de los niños autistas en la teoría de la mente explica las deficientes capacidades sociales de los niños autistas:

- ✓ Incapacidad de imaginar lo que una persona está pensando.
- ✓ Como su propio comportamiento está siendo percibido por otros.
- ✓ Déficits de flexibilidad cognitiva, juicio y sentido común.

Signos de alarma en referencia a la edad

Es muy importante la sospecha y pesquisa precoz, lo que va a permitir derivar oportunamente para un diagnóstico e intervención oportuna.

Primeros 6 meses de vida:

No muestra postura anticipatoria al levantarlo en brazos.
No balbucea.
Ausencia de sonrisa social.
Contacto visual ausente.
Fija la vista ante estímulos luminosos.
Irritabilidad.
Tiene prensión palmar pero no mira el objeto.
Trastorno del sueño

De 6 a 12 meses de vida:

Indiferencia por los padres.
No interviene en juegos de interacción social.
No responde ni anticipa.
No imita sonidos ni gestos.
No se interesa por juguetes ofrecidos.
Muestra fascinación por sus manos y pies.
Huele o chupa objetos.
Trastorno de sueño

Segundo año de vida:

Puede iniciar la marcha tardíamente.
No se interesa por niños de su edad.
No señala con intención de enseñar o compartir.
No comparte atención ni interés con los demás.
No desarrolla juego simbólico.
Irritable, difícil de consolar.
Posturas raras y movtos extraños de manos y pies.
Reacciones emocionales inapropiadas.
Trastorno del sueño.

Tercer año de vida:

Interes interpersonal limitado.
Contacto visual escaso.
Mira fijo al vacío o de forma inusual.
No desarrolla habla o es escaso, ecolalia.
No le gustan los cambios, se irrita con facilidad.
Rabietas y agresiones.
Autoestimulación.
Destreza manipulativa.
Hipo o hiperactividad.
Trastorno del sueño.

Evaluaciones:

1-Screening específico: CHAT

CHAT (The Checklist for Autism in Toddlers)

Desarrollada por Baron-Cohen (Br. J Psychiat 1992; 161:839-43)

Diseñado para aplicarse a los 18m de edad

Útil en la detección precoz de síntomas de autismo

Ítem para padres y otro de observación

Tiempo de aplicación: 5 minutos

2-.Evaluación ADOS-2 y Evaluación Psicométrica

- **Evaluación ADOS-2:** la Escala de Observación para el Diagnóstico del Autismo-2 (ADOS-2) es una evaluación estandarizada y semiestructurada de la comunicación, la interacción social y el juego o el uso imaginativo de materiales para personas con sospecha de tener un trastorno del espectro autista.

La escala está estructurada en cinco módulos (T, 1, 2, 3 y 4), cada uno destinado a personas con una edad cronológica y un nivel de lenguaje determinado. El ADOS-2 se puede aplicar a personas de edades, niveles de desarrollo y comunicación verbal muy diferentes, desde niños a partir de los 12 meses a adultos y desde aquellos sin habla a aquellos con un habla fluida.

Cada uno de los módulos está compuesto por un conjunto de actividades que proporcionan contextos estandarizados donde el evaluador puede observar o no la presencia de ciertos comportamientos sociales y comunicativos relevantes para el diagnóstico del TEA.

- **Evaluación Psicométrica:** el test de Wechsler es la más utilizada, consiste en un test para medir inteligencia o determinar el CI (Coeficiente Intelectual)

Existen Escala de Inteligencia de Wechsler para Niños (Wechsler Intelligence Scale for Children, **WISC**), con un rango de aplicación entre los 5 ½ y 15 años. Escala de Inteligencia para Adultos de Wechsler (Wechsler Adult Intelligence Scale, **WAIS**), utilizable entre los 16 y 75 años y el **WIPPSI**, destinada a ser usada en niños pre-escolares.

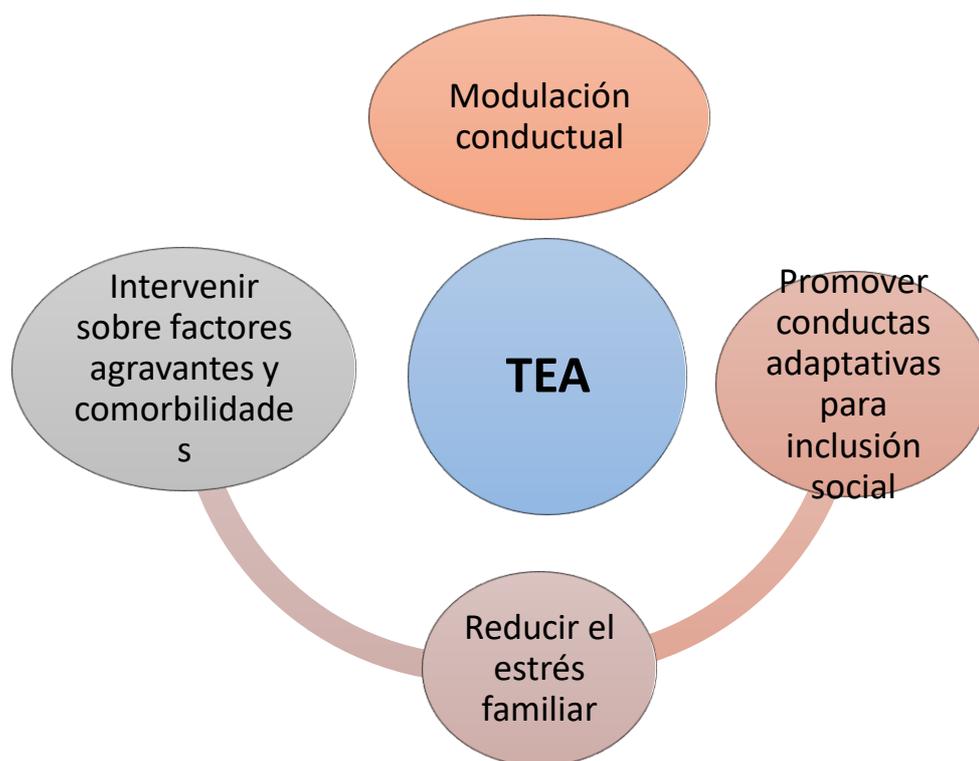
3-. Evaluación Médica

- Evaluación clínica inicial anamnesis. Presencia de patologías asociadas Examen neurológico, búsqueda de fenotipo sugerente de autismo síndrómico
- Evaluación audiológica
- Estudios específicos según el caso: genéticos (X frágil, estudios genéticos específicos), metabólicos, tóxicos ambientales(Pb)
- Estudio de diagnóstico diferencial o patología asociada: neuroimagen-resonancia nuclear magnética encefálica, estudio neurofisiológico: electroencefalografía(epilepsia)

Manejo

Requiere manejo multidisciplinario e intersectorial.

Fundamental realizar diagnóstico correcto y tener equipos capacitados tanto a nivel de educación como de salud para realizar una intervención efectiva. Esto va directamente relacionado al pronóstico individual del paciente como de su entorno familiar.



Dra. Joanna Borax . Neuróloga Infancia y Adolescencia
Dra. Veronica Buron . Neuróloga Infancia y Adolescencia

jborax@gmail.com
vero_buron@hotmail.com