

Autismo

Luis F. Morales

RESUMEN

El autismo abarca un grupo heterogéneo de niños con deficiencias conductuales, en la cognición, en lo social y en la comunicación, que presentan un abanico restringido de intereses y conductas estereotípicas. Es un trastorno biológico del neurodesarrollo, más común en varones (4:1), que se manifiesta clínicamente antes de los tres años. Su incidencia se estima en 4-5 por 10.000. El 70-75 por ciento tienen un IQ menor de 70 y del 25-35 por ciento sufren convulsiones. El desenlace clínico en el autismo es variable, pero con una tendencia significativa hacia un pronóstico desfavorable. Aunque hay diversos tipos de anomalías anatómicas en el sistema nervioso central de estos pacientes, se considera que el defecto subyacente es una anomalía difusa de la arquitectura dendrítica. La cognición y el lenguaje tienen la mayor significación pronóstica. La intervención pedagógica en estos niños debe ser temprana, enfocada a desarrollar nuevas habilidades y reducir problemas de comportamiento. Sólo un puñado de programas terapéuticos ha tenido resultados confiables. Tal programa debe ser integral y dirigido a las dificultades con el aprendizaje de habilidades ordinarias, comportamiento social apropiado y comunicación. Diversos tipos de medicamentos dirigidos a síntomas específicos ayudan en el manejo general. La familia del paciente debe estar bien informada de la naturaleza del trastorno y colaborar estrechamente en su manejo.

PALABRAS CLAVE: autismo, trastornos del aprendizaje (*Acta Neurol Colomb 2006;22:85-90*).

SUMMARY

Autistic disorder includes a heterogeneous group of children with behavioral, social, cognitive and communication deficiencies, they present a restricted fan of interests and repetitive activities. It is a biological development disorder, commonest in boys (4:1), who start clinically before three years old. The incidence considered in 4-5/10.000. The 70-75 percent has a smaller IQ of 70 and 25-35 percent undergoes convulsions. The clinical outcome in the autistic disorder is variable, but with a significant tendency towards an unfavorable prognosis. Although there are diverse types of anatomical abnormalities in the central nervous system of these patients, the underlying defect is a diffuse abnormality of the dendritic architecture. Cognition and language have the greater prognostic meaning. The pedagogical intervention in these children must be early, focused in develop new abilities and to reduce behavior problems. Only a handful of therapeutic programs have had reliable results. Such program must be integral and directed to the difficulties with the learning of diary abilities, appropriate social behavior and communication. Diverse drugs might help with specific symptoms. The family of the patient must be well informed about the nature of the upheaval and must collaborate closely in its handling.

KEY WORDS: autistic disorder, learning disorders (*Acta Neurol Colomb 2006;22:85-90*).

GENERALIDADES

En 1943 Leo Kanner publicó su artículo clásico sobre “Trastornos Autísticos del Contacto Afectivo” para referirse a niños con “extremo aislamiento autístico”, “inhabilidad para relacionarse”, “dificultades con la comunicación”, y “deseo en el mantenimiento de la monotonía”. Un año después Asperger escribió la “Psicopatía Autística” para describir pacientes con un problema similar pero con un comienzo más tardío de las alteraciones motoras y menor compromiso del lenguaje que en los pacientes de Kanner (1).

La terminología fue variando con el tiempo hasta que en los criterios del DSM IV el trastorno autístico es el prototipo de los trastornos generales del desarrollo, que no son únicamente una detención o retardo en el desarrollo sino un conjunto único de comportamientos alterados y funcionamiento aberrante a varios niveles. Más a menudo estas alteraciones son congénitas y todas comienzan ciertamente antes del tercer año de edad (1, 2).

El lactante menor es a menudo rígido, irritable y no responde al afecto físico. Cerca de un tercio de estos niños son casi normales hasta los 12 -

Recibido: 13/01/06. Revisado: 18/01/06. Aceptado: 20/04/06.

Luis Fernando Morales MD. Pediatra. Neurólogo Infantil. Universidad de Antioquia.

Correspondencia: fmoral@epm.net.co

18 meses de edad, a partir de entonces pueden perder los patrones de lenguaje y parecen volverse socialmente más distantes (3).

Los otros trastornos pervasivos del desarrollo incluyen el trastorno de Rett, el trastorno desintegrante de la niñez, el trastorno de Asperger y el trastorno pervasivo no especificado de otra manera (PDDNOS) (2).

Etiológicamente se acepta que el autismo es un trastorno biológico del neurodesarrollo, aunque no se ha identificado una etiología única o precisa. Se sabe que no es un “problema emocional”, el resultado de un mal manejo por parte de los padres, o la consecuencia de un trauma emocional (4).

Se considera entonces que el autismo es una entidad poligénica y multifactorial (genética y medioambiental) que afecta más frecuentemente a varones en razón aproximada de 4:1.

Estudios neuroanatómicos de necropsia que incluyen muestras de cerebro de pacientes autistas han mostrado alteraciones estructurales como pérdida de células de Purkinje en el hipocampo, la amígdala, y el cerebelo. También se han descrito anomalías corticales como malformaciones en los giros, lo que sugiere errores en la migración neuronal, anomalías en la citoarquitectura con aumento en la densidad del empaquetamiento celular en el hipocampo, la amígdala, la corteza entorhinal, los cuerpos mamilares y el septo (1, 2).

Así mismo se ha pensado que factores inmunológicos, prenatales, postnatales y genéticos pueden jugar algún papel en la fisiopatología de la entidad. No hay ningún sistema o estructura cerebral obvia y aislada que sea anormal en el autismo, se cree que el defecto subyacente puede ser una anomalía difusa de la arquitectura dendrítica, la que lleva a un déficit en el procesamiento de la información compleja (2).

Se han encontrado anomalías cerebelosas en un subgrupo de individuos con autismo, lo que da alguna evidencia que ellas pueden estar asociadas, o comprometidas en la patogenia del síndrome clínico. Estudios recientes han demostrado que el cerebelo puede tener un papel modulador sobre un amplio conjunto de funciones neurocomportamentales que incluyen: aprendizaje, comunicación, atención y

socialización, además del comportamiento motor. Es decir asume funciones que se consideraban dependientes de las regiones temporales y parietales (1, 3).

Algunos pacientes autistas (25 a 40%) tienen elevación en sangre de la concentración de serotonina, sugestivo de que tienen una disregulación en la función de esa sustancia y que podría tener que ver con la sintomatología obsesivo compulsiva, pero este hallazgo no es específico del autismo y espera clarificación adicional.

La prevalencia de la enfermedad se ha considerado que varía entre 4 - 5 por 10.000, pero cuando ya existe un autista en una familia el riesgo de recurrencia en los hermanos puede llegar al 8.6 por ciento. Un autor encontró en su momento que hay una verdadera epidemia y que la tasa de prevalencia se aproxima al 1 por ciento o mayor.

Entre el 25 y el 35 por ciento de los autistas desarrollan crisis convulsivas motoras mayores, más comunes en la edad temprana y con un segundo pico en la adolescencia. Las anomalías del EEG ocurren en el 65 por ciento de los pacientes autistas y son más comunes en los más retardados. El retardo mental en las personas que sufren de autismo, con un IQ por debajo de 70, es del orden del 70 al 75 por ciento. Menos del 5 por ciento tienen un IQ por encima de 100. Una minoría de individuos autistas pueden tener talentos y habilidades cognitivas especiales y al mismo tiempo deficiencias severas (3, 4, 6).

Los dos principales factores con influencia pronóstica son la cognición (IQ) y el lenguaje. Aunque considerado un trastorno de la niñez, el autismo dura toda la vida. Solo el 5-10 por ciento de quienes lo padecen serán independientes cuando adultos, el 25 por ciento hacen progresos pero requieren una supervisión estrecha, el resto están tan comprometidos que necesitarán cuidado e intervención intensivas.

MANEJO

Como los pacientes autistas requieren diversos tratamientos y servicios de manera simultánea, el papel principal del médico a cargo es coordinar tales servicios. El grupo incluye psiquiatras,

neurólogos, pediatras, psicólogos, educadores especiales, terapeutas de habla y lenguaje y trabajadores sociales entre otros (2).

Las principales metas del tratamiento son promover el aprendizaje cognitivo, social y del lenguaje, reducir la rigidez y las estereotipias, eliminar comportamientos maladaptativos inespecíficos y disminuir el estrés de la familia (7).

No se ha demostrado que los tratamientos conductuales, pedagógicos o farmacológicos modifiquen de manera directa ni significativa las deficiencias sociales que constituyen el núcleo del autismo. Ha existido una falta de cooperación entre la comunidad médica y la pedagógica en la realización de estudios de investigación de intervención conjunta sobre niños autistas. No se puede afirmar aún si una cura para el autismo es una meta razonable o alcanzable, sólo que hay cosas que ya se saben y otras que es necesario aprender sobre pronósticos y sobre intervenciones farmacológicas y no farmacológicas en niños con trastorno del espectro autista. En síntesis, todavía queda mucho por aprender sobre la evolución natural del autismo, los factores pronósticos del desenlace clínico y los tipos de intervención que pueden influir de manera positiva en el desempeño de estos pacientes (7).

Los métodos más socorridos son los de intervención “pedagógica”, hay varios de ellos pero pocos se han investigado y valorado bien. Se han apreciado grandes diferencias en la respuesta a los tratamientos de un individuo a otro y se sabe poco sobre qué métodos de intervención son los mejor adaptados a cada caso de TEA (trastorno del espectro autista). Hasta que no se disponga de un conocimiento más profundo de subgrupos clínicos concretos y de los factores etiológicos y biológicos subyacentes, es probable que esta pregunta permanezca sin respuesta (1, 7).

Aunque se han propuesto muchas estrategias de tratamiento, la mayoría pertenecen a uno de los tres principales enfoques terapéuticos: el análisis conductual aplicado, la teoría del desarrollo y la enseñanza estructurada.

El análisis conductual aplicado (ABA: *Applied Behavioral Analysis*) usa los principios fundamentales de la teoría del aprendizaje para mejorar conductas, habilidades o aptitudes

humanas socialmente significativas. Hace énfasis en las relaciones funcionales entre la conducta y los entornos, la medición y observación directas, los factores ambientales y los principios de consolación. Modificando estos elementos esenciales se espera obtener cambios de conducta que pueden ser positivos o negativos.

Diversos métodos terapéuticos caen en la órbita del análisis conductual aplicado, tales como la enseñanza de ensayos incrementales (DTT: *Discrete Trial Teaching*), el análisis de la conducta verbal (VB) y el entrenamiento en respuestas centrales (PRT: *Pivotal Response Training*). Con el primero de ellos, los progresos son bastante amplios y van dirigidos a todos los tipos de destrezas: de comunicación, de cognición, motoras, sociales, de autoayuda etc. Aunque ha habido críticas es un hecho que con frecuencia ejerce defectos correctivos significativos sobre deficiencias de habilidades y mejora el control de la conducta. En el segundo, se presta especial atención a los diversos elementos funcionales del lenguaje como objetivos para la intervención, la evaluación e instrucción verbal de los operantes verbales (ecoicas, mandos, tautos e intraverbales) y de aptitudes asociadas; se ha convertido en un componente de instrucción fundamental y ampliamente reconocido para niños.

El tercero, es una intervención naturalista basada en los principios del análisis conductual aplicado, e identifica ciertas conductas “centrales” como objetivos del tratamiento. Aspectos importantes del entrenamiento incluyen la toma de turnos, el refuerzo de los intentos de responder correctamente, variaciones frecuentes en las tareas, ofrecimiento al niño de una selección de actividades, intercalar tareas de mantenimiento y la utilización de consecuencias naturales. Ha demostrado ser eficaz en mejora de habilidades sociales, de comunicación y de juego (7).

Con frecuencia los defensores de las terapias del desarrollo critican el carácter demasiado estructurado y mecánico de algunas estrategias conductuales, que podrían aumentar antes que disminuir las dificultades del niño para desarrollar habilidades sociales, afectivas y cognitivas de manera espontánea y flexible.

Dos de las terapias de desarrollo más populares son la terapia de juego conocida como tiempo de suelo (*Floor Time*) y la intervención para

el desarrollo de relaciones (RDI: *Relationship Development Intervention*).

El tiempo de suelo es un modelo orientado por el niño y llevado a cabo por los padres en el que se moviliza la expresión y la intervención de los niños para facilitarles el progreso a través de seis etapas distintas: la autorregulación, la intimidad, la comunicación bidireccional, la comunicación compleja, las ideas afectivas y el pensamiento afectivo. Se trata de que los padres jueguen con su niño autista con énfasis en promover el intercambio social recíproco útil a través de todas las formas de comunicación y no exclusivamente del lenguaje *per se*. Se estimula entonces a los padres para que sean muy activos y se involucren hondamente en su interacción con el niño (1, 7).

La intervención para el desarrollo de relaciones se basa en que estos pacientes tienen una alteración de la vía prefrontal-límbica que altera su capacidad de compartir experiencias y el pensamiento flexible. La terapia consiste en actividades semiestructuradas que hacen énfasis en el lenguaje declarativo, flexibilidad cognitiva, la previsión y la retrospección, la coordinación social y las aptitudes para la referenciación afectiva. Estas dos terapias de desarrollo no tienen aún suficientes datos empíricos que las respalden, pero como se centran en las habilidades sociales, comunicativas y cognitivas flexibles y espontáneas, pueden servir de complemento provechoso a la terapia conductual tradicional. Además, permiten planear objetivos de tratamiento adecuados y asequibles debido a que se encuentran en el nivel actual de funcionamiento del niño (7).

Los principios de la enseñanza estructurada se basan principalmente en la aplicación del sistema TEACCH (de Schopler, Mesibov) empleado en Carolina del Norte que es un programa ambientalmente estructurado muy estricto de ayuda, servicios especiales de asistencia pública, evaluación y servicios de intervención. Tiene predilección clara por la teoría del aprendizaje y los procesos implicados en el desarrollo y sus defensores sostienen que se debe tener una “estructura” dentro de la “cultura” del autismo. En general se hace énfasis en la elaboración de una estrategia terapéutica que pretende la corrección de aptitudes deficientes al mismo tiempo que refuerza los puntos fuertes del autista,

es decir la creación de un entorno de aprendizaje físico muy organizado. No obstante, comparado con otras metodologías, los beneficios relativos de los principios y las prácticas del TEACCH no se han analizado con detenimiento (7).

Tratamiento familiar: es importante aliviar el estrés de la familia haciendo que ella comprenda el porqué de los comportamientos del niño. Los mitos que existen alrededor de la etiología del autismo pueden aumentar esa tensión en el grupo familiar, por eso necesitan ayuda profesional y del personal de soporte para superar los sentimientos de culpa y frustración al enfrentarse a un niño que hace progresos muy lentos o aparentemente ninguno. Por ello la familia se debe involucrar como coterapeuta y participar en los procesos de educación, lenguaje, socialización y manejo del comportamiento, pero reservando el tiempo suficiente para la atención y bienestar de los demás miembros del hogar (1).

Consejo genético: a pesar de la carencia de una anomalía cromosómica o genética específica identificada, es importante el consejo genético. Trastornos que se asocian con autismo como el X frágil y la esclerosis tuberosa tienen un mayor riesgo de autismo en los hermanos. El autismo no asociado a trastornos específicos tiene un riesgo de recurrencia de 3-7 por ciento en los hermanos (5). Tal consejo puede ayudar a las parejas en temas como planificación familiar, riesgo de recurrencia, riesgo de otros trastornos (1).

FARMACOTERAPIA

La intervención farmacológica para reducir o eliminar comportamientos maladaptativos o injuriosos tienen un papel importante en el manejo del autismo, pero es imperativo que sea administrada sólo en conjunto con un programa de tratamiento integral individualizado y terapia familiar. Es importante recalcar que los medicamentos no son específicos para el autismo y no tratan los aspectos centrales del problema. En general se enfocan hacia determinados síntomas: agresión, ritualismo, estereotipia, comportamiento autolesivo y convulsiones. Estas drogas se usan entonces empíricamente en estos pacientes, y no son el sustituto de otro tipo de manejo: educativo, comportamen-

tal, psicoterapéutico, vocacional y recreativo adecuados (1, 3).

Como estos pacientes por lo general carecen de lenguaje, es menester observar muy cuidadosamente la respuesta y las reacciones secundarias a la medicación, y como el trastorno es de por vida, no hay tampoco una precisa definición del tiempo de tratamiento con drogas, pero por lo general es prolongado (5).

Neurolépticos: los antagonistas de la dopamina han sido los psicofármacos más comúnmente usados en el tratamiento del autismo. Los estudios más recientes se han realizado con risperidona, un antipsicótico atípico que es un potente antagonista monoaminérgico selectivo, con elevada afinidad por los receptores 5-HT₂ serotoninérgicos y los D₂ dopaminérgicos. En diversos estudios se ha visto que resulta útil en el control, en más de la mitad de los casos, de pacientes con problemas de agresión, impulsividad, algunos elementos de relación social alterada, comportamiento repetitivo, autolesivo y explosividad. La reacción secundaria más frecuente fue la ganancia de peso, algunos experimentaron sedación. En general fue bien tolerada y las dosis óptimas fluctuaron entre 1 y 4 mg/día. No hubo problemas significativos con la presión arterial, las frecuencias cardíaca o respiratoria, síntomas extrapiramidales agudos, convulsiones o eventos cardíacos. Ha habido casos reportados de discinesia tardía y síndrome neuroléptico maligno, pero a bajas dosis esto es muy raro (3, 7).

Se han ensayado otros antipsicóticos atípicos como olanzapina, quetiapina y clozapina pero en muy pocos pacientes y sus efectos secundarios potenciales han limitado su uso en niños con autismo.

Antagonistas D₂: el haloperidol a dosis de 0.25 - 4 mgr /día y el pimozide disminuyen el aislamiento, la hiperactividad, la agitación, el negativismo y el temperamento airado. El haloperidol fue en el pasado la medicación potencialmente más útil. Infortunadamente en los estudios a largo plazo la incidencia de discinesia fue alta. Aunque raro, el riesgo potencial de discinesia tardía irreversible es preocupante y amerita evaluación periódica de la medicación (1, 3).

Inhibidores selectivos de la retoma de serotonina: la clomipramina, la fluoxetina, la fluvoxamina y la sertralina, también se han ensayado en estos pacientes. Unos estudios han mostrado mejoría en comportamiento, lenguaje, cognición, afecto y sociabilidad, pero otros autores anotan que la eficacia es parcial e irregular, y que los efectos adversos de los medicamentos que modulan la transmisión de serotonina reducen significativamente su uso en niños con autismo. Los más notables son inestabilidad motora, insomnio, elación, irritabilidad y pérdida del apetito (2, 7).

Litio: con la utilización de esta sustancia como estabilizador del ánimo en esta clase de pacientes la experiencia es mínima. Se podría considerar su uso en caso de existir comorbilidad con el trastorno bipolar o si hay irritabilidad cíclica y explosividad con o sin agresión. Otras drogas que actúan en la estabilización del ánimo son los anticonvulsivantes carbamacepina y ácido valproico, pero su uso amerita monitoreo sanguíneo periódico (1, 4).

Estimulantes: el uso de estos compuestos en autistas es frecuente a pesar de que pocos estudios avalan su eficacia. El metilfenidato que ha sido el más usado ha demostrado ser superior al placebo. Actúa favorablemente sobre atención, hiperactividad e impulsividad en algunos de estos enfermos; hay pocos efectos colaterales pero se debe vigilar que no empeoren las estereotipias y el comportamiento. Su dosis es de 0.4 a 1mg/kg en tres dosis diarias (1-3).

Agonistas de los receptores alfa adrenérgicos: el más exitoso es la clonidina, especialmente en casos de movimientos corporales estereotipados, autoestimulación, hipervigilancia e hiperactividad. Se puede observar sedación, fatiga y desarrollo de tolerancia a sus efectos terapéuticos (1).

Bloqueadores beta adrenérgicos: el propranolol puede ser considerado en el manejo de la agresión, especialmente si coexisten agitación y ansiedad. Como reacciones secundarias puede producir hipotensión y bradicardia y no se debe usar en pacientes asmáticos (1).

Agentes bloqueadores de los opiáceos: se ha postulado que reducen el comportamiento autolesivo, estereotipado y agresivo. El más

mencionado ha sido la naltrexona. A dosis de 1 mg/kg. se ha apreciado reducción en la irritabilidad e hiperactividad, sin mejoría en el comportamiento social. Sus efectos colaterales han sido discretos (1).

Tratamientos alternativos: a través del tiempo casi cualquier tratamiento concebible ha sido usado en el autismo, por ejemplo la dietilamida del ácido lisérgico, altas dosis de esteroides, psicocirugía, inyecciones de sustancias extrañas como extracto de cerebro de oveja, entrenamiento integrativo auditivo, inmunoglobulinas, terapia antimicótica, secretina y terapia de soporte, pero tienen ellas mínima evidencia empírica de efectividad. Los estudios terapéuticos futuros deben incorporar muestras más grandes de pacientes, un diseño sensato de estudio y duración adecuada del tratamiento. Los padres deben ser informados detalladamente por si deben decidir sobre el uso de un tratamiento potencialmente costoso pero no probado, lo hagan con pleno conocimiento.

A pesar de la mejoría en la detección, manejo y servicios, el autismo es una pesada carga para los niños y sus familias. Los padres a menudo se sienten abrumados y devastados con el diagnóstico, por ello son propensos a usar cualquier alternativa terapéutica para su hijo. La búsqueda de una “cura” puede agotar los recursos tanto económicos como emocionales de

una familia. Por eso es importante informarlos sobre las terapias que han demostrado ser útiles y efectivas, que incluyen intervención educativa intensa y prestar atención al comportamiento para mejorar la comunicación, lenguaje y otras habilidades. Los profesionales a cargo necesitan evaluar cuidadosamente las terapias disponibles para ayudar a los padres a tomar la mejor decisión en relación con el tratamiento (1).

REFERENCIAS

1. **Spratt GE, Michelle M, Macias MM, Lee DO.** ICD Autistic Spectrum Disorders Code 299.0- 299.1 McKusick 209850.
2. **Leventhal B, Crotts M, Cook E.** Autistic Disorder and other Pervasive Developmental Disorders, Child and Adolescent Psychiatry Rutter M, Taylor E, Hersov L. Cambridge Massachussets. Blackwell Science Limited 1994; 35: 650- 664
3. **Joyce E.** Autism and Pervasive Developmental Disorders Mauk *The Pediatric Clinics of North America* 1993;140:567-576.
4. **Rapin I.** Disorders of Higher Cerebral Function in Preeschool Children. *AJDC* 1988: 142.
5. **Holguín J.** Autismo 1 *Rev Neurol* 2002; 34 *Revista de Neurología* 2003.
6. **Accardo P.** Zebras in the living room: The changing faces of autism. *J Pediatr* 1999; 135: 533-5.
7. **Alessandri M, Thorp D, Mundy P, Tuchman RF.** “Podemos curar el Autismo?” Del desenlace Clínico a la Intervención *Rev Neurol* 2005; 40 (supl I): S 131- 136.
8. Diccionario de Especialidades Farmacéuticas PLM Edición 33 Pag. 918.