



PREVALENCIA DEL AUTISMO Y DE LAS ALTERACIONES DEL ESPECTRO AUTISTA

Por Christopher Gillberg.

(1) DEFINICIÓN DE AUTISMO

El autismo es una alteración, o mejor una constelación de síntomas que llevan muchos años dando vueltas. La primera descripción que se conoce es de Itard (1801) Haslam(1809), Critchley y Earl (1932) Leo Kanner (1943) y Hans Asperger (1944) entre otras muchas.

Todas las definiciones de autismo se refieren de una forma implícita o explícita a la tríada de restricción social, comunicativa e imaginativa o conductual descrita por Wing y Gould en 1979. Para poder hacer el diagnóstico de autismo un niño debe mostrar signos de deterioro severo e inadecuado desde el punto de vista del desarrollo de: (1) la interacción social, (2) la comunicación recíproca y (3) una restricción severa del repertorio tanto de la imaginación como del comportamiento.

Se ha sugerido que el comportamiento autista, y de hecho el autismo, se podrían entender mejor en términos de tríada de comportamiento sintomático que estaría señalando el problemas subyacente: un daño cerebral o una disfunción cerebral, del mismo modo que la parálisis cerebral y la epilepsia sugieren conceptos administrativos y descriptivos de fenómenos que apuntan al daño cerebral subyacente Gillberg (1990).

Actualmente parece emerger la evidencia de que el autismo, aunque se defina por criterios muy estrictos mostrará una gran variación fenotípica dependiendo de si se asocia a esclerosis tuberosa, hipomelanosia de Ito, al síndrome del cromosoma X frágil , o al sdr de Williams(Gillberg y Rasmussen 1994)

AUTISMO

El autismo (autismo infantil, alteración autista, o Sdr de Kanner) incluye la tríada arriba mencionada. Algunos autores (Rutter 1985, Bolton y Rutter 1990 y Bayley 1993) sostienen que el autismo nuclear o más “estrechamente definido” como Sdr de Kanner, el definido especialmente por la presencia de la soledad autista en combinación con la elaboración de rutinas repetitivas, podría tener una mejor validez que el “autismo infantil” o el “trastorno autista” definido en el DSM-III-R quizás sea importante en determinados estudios. En los estudios familiares la conciencia de que el fenotipo autista puede existir en como un amplio espectro desde leve a severo con multitud de presentaciones clínicas puede ser crucial para llegar a conclusiones adecuadas. Cuando se hacen estudios sobre la prevalencia del autismo resulta especialmente difícil desenredar cuando se refieren al Sdr de Kanner o a las otras formas de autismo.



Parece ser que hay causas genéticas que determinan algunos casos de autismo (Bolton y Rutter 1990) y que determinadas condiciones médicas son responsables del desarrollo de otros casos (Gillberg y Coleman 1992).

Según el DSM-IV (APA 1994) se define por un deterioro de la interacción social que se manifiesta por al menos dos de las siguientes características:

- 1- Deterioro marcado de los múltiples comportamientos no verbales como las miradas o interacción visual, la expresión facial, la postura corporal, y los gestos que regulan el fallo de la interacción social para desarrollar relaciones con semejantes de forma adecuada al nivel de desarrollo, falta de búsqueda de espontánea para compartir los juegos, intereses o éxitos con otras personas. Falta de reciprocidad social o emocional.
- 2- Deterioro cualitativo en la comunicación manifestada por al menos una de los cuatro aspectos siguientes:
 - 2.1- Retraso, o ausencia total, del desarrollo del lenguaje hablado (que no se acompañe por intentos de compensación a través de modos alternativos de comunicación)
 - 2.2- Capacidad marcadamente deteriorada para iniciar o mantener una conversación con otros (si está presente el habla)
 - 2.3 - Lenguaje estereotipado y repetitivo, o lenguaje idiosincrásico.
 - 2.4 - Falta de juego simbólico o de juego de imitación social apropiado al nivel de desarrollo.
- 3- Restricción del patrón de comportamiento repetitivo y estereotipado, de los intereses y de las actividades manifestado por al menos uno de los cuatro aspectos siguientes:
 - 3.1 - Preocupación por efectuar uno o más de los patrones de interés estereotipados y restrictivos.
 - 3.2 - Fijación aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos y no funcionales.
 - 3.3 - Gestos motores repetitivos y estereotipados.
 - 3.4 – Preocupación persistente con objetos o partes de ellos.
- 4- Retraso o funcionamiento anormal en al menos una de las siguientes áreas antes de los tres años de edad:
 - 4.1 - interacción social.
 - 4-2 - lenguaje usado como comunicación social.
 - 4.3 - juego simbólico o imaginativo.

SÍNDROME DE ASPERGER

Llamada psicopatía autista según el propio Asperger, apareció en los libros tras la revisión de Wing 1981



Se cree que el Sdr de Asperger está causado por factores genéticos, y que está genéticamente unido al autismo en algunos casos, pero esta evidencia se deriva de casos anecdóticos obtenidos de estudios familiares. También hay alguna evidencia preliminar de que el Sdr de Asperger puede estar causado por algún tipo de daño cerebral específico en algunos casos.

Según el DSM-IV (APA 1994):

Deterioro de la interacción social (ver criterios mencionados para el trastorno autista).

Patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidas, repetitivas y estereotipadas (ver trastorno autista).

El trastorno causa un deterioro clínicamente significativo en la esfera social, ocupacional, u otras áreas importantes del funcionamiento.

Falta de un retraso general clínicamente significativo en el desarrollo del lenguaje.

Falta de un retraso general clínicamente significativo en el desarrollo cognitivo manifestado por un desarrollo adecuado para la edad de las habilidades de autosuficiencia, comportamiento adaptativo y curiosidad hacia el entorno.

No reúne criterios para algún otro trastorno generalizado del comportamiento.

ALTERACIONES DESINTEGRATIVAS DE LA INFANCIA

Incluye aquellas alteraciones con sintomatología autista en las que se ha podido documentar un desarrollo normal o casi normal en los 2 a 4 primeros años de vida. Durante muchos años se conoció como la demencia infantil de Heller, quien la describió a principios de siglo. Para Heller no podía hacerse el diagnóstico si existía a la vez alguna alteración cerebral, este criterio no lo comparten los autores actuales que en la última versión del DSM mencionan determinadas situaciones médicas como posibles factores precipitantes de esta enfermedad (Volkmar 1992)

Según el DSM-IV (APA 1994) se define por un comportamiento aparentemente normal al menos hasta los dos primeros años de vida, que se manifiesta por la presencia de una comunicación verbal y no verbal, relaciones sociales, juego y comportamiento adaptativo adecuados para la edad.

Se produce una pérdida clínicamente significativa de las habilidades previamente adquiridas en al menos dos de las siguientes áreas: lenguaje expresivo o receptivo, habilidades sociales o comportamiento adaptativo, control de esfínteres, juego y capacidades motoras.

OTRAS ALTERACIONES SIMILARES AL AUTISMO (AUTISTA-LIKE)

Algunas alteraciones con síntomas autistas no reúnen todas las condiciones para ser clasificadas en los apartados anteriores, a las que los autores suelen referirse como alteraciones del desarrollo no generalizadas no especificadas de otra manera. Sin embargo estas otras alteraciones comparten muchos síntomas con ellas. Puede ser que sólo estén



afectados severamente una o dos de los tres dominios mencionados de la tríada definitoria, o que estén afectados los tres pero no en la extensión necesaria para el diagnóstico de los otros trastornos del espectro autista mencionados anteriormente, o que alguna característica domine la clínica por lo que los síntomas autistas queden difuminados.

TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA.

Se ha discutido este término como un término que envuelva a todas las condiciones de la sintomatología autista severa o como el que incluya aquellas condiciones con sintomatología autista severa que no reúnen los criterios para el diagnóstico de autismo infantil.

En este capítulo nos referiremos tanto a autismo como a alteraciones del espectro autista.

TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO

Este término no se usa ni en el DSM-IV ni en el CIE-10.

(2) DIAGNÓSTICO

El diagnóstico del autismo se basa en criterios operativos del comportamiento (APA 1987,1993, OMS 1992) A pesar de los instrumentos de screening y diagnósticos ninguno de ellos compensa la necesidad del trabajo individual de un neuropsiquiatra infantil experimentado.

Los mayores problemas en el diagnóstico del autismo infantil podrían resumirse en:

- 1) Los que se derivan del continuo cambio en los criterios diagnósticos empleados. Los criterios diagnósticos en los últimos 15 años han cambiado al menos 5 veces estando aun por fijar los últimos tanto de la APA como de la OMS. Aunque son similares no son suficientemente superponibles para permitir el consenso sobre la equivalencia de los diagnósticos.

Cohen et al. han sugerido que el uso de redes neuronales informatizadas podrían ayudar a conseguir un consenso internacional en el diagnóstico.

2.1) Diagnóstico en la infancia

Actualmente no existe un método diagnóstico fiable para el autismo por debajo del años de edad. Sin embargo se ha demostrado que el diagnóstico entre los 10 y los 30 meses suele presentar estabilidad a lo largo del tiempo, también se ha visto que una gran proporción de niños diagnosticados de autismo más adelante cambiarán de diagnóstico. (Gillberg *et al.* 1990)

2.2) Diagnóstico en pre-escolares

Existen al menos dos instrumentos para el diagnóstico temprano del autismo:

- SAB 0-2 (Schedule for Autistic Behaviour para niños de 0 a 2 años de edad)



- Tiene 22 preguntas (seleccionadas de los 130 ítems que contesta el profesional) para que los padres describan el comportamiento infantil durante los primeros años de vida.
- CHAT (Check-list for Autism i Toddlers). Contiene nueve preguntas para que el doctor pregunte a los padres sobre el comportamiento reciente del niño.

2.3) Diagnóstico en Escolares

A esta edad (entre 7 y 12 años) la mayoría de los casos ya han desarrollado todos los síntomas clásicos antes de esta edad y la mayoría seguirán presentándolos durante la edad escolar. La mayoría de los casos de Sdr. de Asperger emergen en esta edad.

- ABC (Autism Behavior Checklist. Es un cuestionario de screening, no es diagnóstico. Tiene 57 ítems.
- ADI (Autism Diagnostic Interview) Entrevista diagnóstica para investigadores que dispone de algoritmo diagnóstico.
- ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule) Es una escala de observación para usar junto con ADI.
- BSES (Behavior Summarized Evaluation Scale). Es una escala basada en la observación para la descripción y puntuación de la severidad del autismo y sintomatología asociada.
- CARS (Childhood Autism Rating Scale). Tiene 15 dominios basados en la observación y una entrevista diagnóstica. Diferencia el autismo leve/moderado del severo. Es el que presenta mejores propiedades psicométricas.
- PEP (Psycho-Educational Profile). Es un test para propuestas educativas. Proporciona un perfil detallado. Tiene muy buenas propiedades psicométricas.

2.4) Diagnóstico en la adolescencia.

La adolescencia es un período de cambios y estruendo en los individuos que sufren autismo. Más del 1/5 de una muestra basada en la población realmente deteriorada (es decir, sin mostrar mejoría durante muchos años) debutaron en la adolescencia. Ninguno de los sistemas de diagnóstico actuales tiene en cuenta este cambio.

2.5) Diagnóstico en la edad adulta.

Es un diagnóstico muy difícil salvo que alguien del entorno pueda facilitarnos una historia fidedigna y comprensiva de cómo era el individuo durante la infancia.

(3) PREVALENCIA

3.1) Estudios de la comunidad sobre el autismo y enfermedades del espectro autista.

Hay mucha controversia sobre los estudios clínicos sobre el autismo.

Hay que tener en cuenta la existencia de un sesgo incontrolable desde el momento en que se estudia una alteración del comportamiento sin que exista un marcador diagnóstico, y que se hará sobre una muestra no representativa.



Sólo se revisan aquí aquellos estudios en los que se incluye una muestra amplia de la población, se usaron criterios diagnósticos de autismo refiriéndose a cohortes de edades específicas y en poblaciones geográficamente definidas. Se han revisado 16 estudios que reunían estas condiciones y se publicaron antes del 1 de junio de 1993.

La prevalencia media de los 16 estudio fué del 6,5 por cada 10.000 niños nacidos. Se situaba alrededor del 8,4 (+/- 4,4 DS).

Wing (1993) en una cuidadosa revisión de la prevalencia del autismo concluyó que:

- Los estudios publicados no indican si las variaciones en las prevalencias se pueden atribuir a diferencias en los criterios diagnósticos.
- Hay una alta probabilidad de que las interpretaciones individuales de los criterios diagnósticos hayan afectados a os resultados de los distintos estudios.
- Probablemente existan variaciones reales en la prevalencia del autismo.
- Parece ser que la migración puede afectar a las tasa de autismo, se ha observado que los niños de las primeras generaciones de inmigrantes tienen tasas más altas de autismo (Wing 1980, 1993, Gillberg et al1987).
- Los individuos que están afectados de autismo y asociado a retaso mental leve o moderados en los que tienen mayor probabilidad de presentar la sintomatología típica de Kanner, con periodos en la infancia temprana de actitud distante y comportamientos rituales repetitivos elaborados.

Clase social:

- De los 16 estudios basados en la población encontraron, sólo 9 registraron la clase social, de los cuales sólo 2 encontraron algún sesgo respecto a la clase social. Los otros siete no encontraron diferencias respecto a la clase social.

Tasas por sexos:

- La relación varón:mujer fué de 3,2:1. En los estudios europeos se apreció una tendencia a presentar relaciones varón : mujer más bajas 2,2:1. En cambio en los estudios japoneses la ratio era particularmente alta 5,4:1. En los libros de texto se aceptan que la ratio está alrededor de 4:1, que parece ser más clara cuando se habla de los casos que presentan el sdr. de Kanner típico.

Alteración del SNC asociada

Los síntomas de trastornos del SNC asociados al autismo son muy comunes en todas las poblaciones de estudio del autismo. Se ha visto que el autismo está asociado con retraso mental ($CI < 70$) en el 66-88% de los casos en los estudios de población. La tasa de epilepsia registrada también es alta en todos los estudios del 18 al 29%.

(4) PRONÓSTICO

El pronóstico en el autismo es muy variable, oscilando desde la muerte temprana en casos asociados a alteraciones médicas severas, o como resultado de accidentes, hasta incapacidad social severa, hasta funcionamiento relativamente bueno en algunos casos.

En los estudios en la población general se ha encontrado que al menos 2/3 de los casos diagnosticados en la infancia dependerán completamente de otra persona en la edad adulta.



El predictor más fuerte de un resultado pobre es un coeficiente intelectual bajo en el diagnóstico inicial.

(5) PREVALENCIA DE LAS ALTERACIONES DEL ESPECTRO AUTISTA

Sólo el sdr. de Asperger ha sido objeto de un estudio en la población general, por lo que su epidemiología es relativamente desconocida. En el estudio de Gillberg (1989) la prevalencia fue del 10 a 26 niños de cada 10.000, En otro estudio (Ehlers y Gillberg (1993) las tasas eran algo más altas 36 de cada 10.000 niños en edad escolar si sólo se contaban los diagnosticados y 60 cada 10.000 si se incluían las sospechas diagnósticas. La tasa varón:mujer resultó muy alta en el Sdr de Asperger 10:1. La evolución del Sdr de Asperger varía desde la necesidad de tratamiento psiquiátrico crónico hasta una excelente adaptación psicosocial incluyendo autonomía completa.

Hay pocos estudios sobre las otras condiciones del espectro autista aunque no parecen ser tan frecuentes como el Sdr de Asperger.

El Sdr de Rett se presenta alrededor de 1 cada 10.000 niñas. Todos los casos presentan un deterioro intelectual, neurológico y motriz importante en la juventud.

No conocemos la prevalencia de las alteraciones desintegrativas de la infancia aunque Burd et al (1987) afirmaban que en niños se presentaba en 0,11 cada 10.000 niños., con una preponderancia masculina de 4:1. La evolución suele ser peor que en el autismo.

(6) CONCLUSIONES

- 1) El autismo y las alteraciones del espectro autista son mucho más frecuentes de lo que previamente se creía.
- 2) Aun no está claro que todas las alteraciones del espectro autista (incluyendo el SDR de Asperger) pertenezcan al mismo grupo neurobiológico., Se ha documentado que:
 - A través de todo el espectro podemos encontrar los mismos tipos generales de problemas sociales y del comportamiento.
 - Al menos en algunas familias hay un solapamiento del autismo con las alteraciones del espectro autista, de modo que apoya el concepto de espectro autista.

Los clínicos deben tener en cuenta en las poblaciones infantiles que:

- el autismo y las alteraciones del espectro autista no son infrecuentes.
- Si hay una alteración del aprendizaje, el riesgo de que el niño también presente un comportamiento autista es mucho mayor.
- Si hay una epilepsia de inicio temprano, la posibilidad de un diagnóstico adicional en el espectro autista tiene que tomarse en consideración.
- Las chicas pueden presentar leves diferencias fenotípicas con los chicos por lo que hay evaluarlas cuidadosamente.



- Comportamientos autistas severos, sin tener en cuenta los diagnósticos de alteración autista, situaciones similares al autismo, trastorno desintegrativo de la infancia o el Sdr de Asperger, SIEMPRE indican la necesidad de considerar una historia familiar cuidadosa y un trabajo médico comprensivo.

-

El uso de métodos diagnósticos estandarizados para el diagnóstico y para el trabajo médico y psicológico en poblaciones en que se hayan hecho screenings y hayan resultado positivos para una, dos o los tres componentes de la tríada sintomática permitirá una mejor comprensión de la interrelación entre los mencionados síndromes.