

REVISIÓN

El espectro autista

R. Camino León, E. López Laso

Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba

RESUMEN

El autismo es un trastorno complejo de naturaleza biológica del desarrollo infantil, con manifestaciones, causas y grados de gravedad muy variables. La gran variabilidad clínica hace más aconsejable el empleo del término "trastornos del espectro autista". La presente revisión examina los aspectos de clasificación, etiológicos, clínicos, diagnósticos y terapéuticos de esta entidad, así como su epidemiología.

Palabras clave: Autismo. Espectro autista. Clínica. Diagnóstico. Medidas terapéuticas.

SUMMARY

The autistic spectrum. Autism is a complex disorder of infant development, of biologic nature and with quite varying manifestations, causes and degrees of severity. The very considerable clinical variability suggests the advisability of the term "autistic spectrum disorders". The present review examines the various aspects of classification, aetiology, clinical and diagnostic features and therapeutic approaches to this entity, as well as its epidemiology.

Key words: Autism. Autistic spectrum. Clinical features. Diagnosis. Therapeutic measures.

INTRODUCCIÓN

El autismo es un trastorno complejo del desarrollo infantil, de naturaleza biológica, con manifestaciones preferentemente cognitivas y comportamentales, múltiples causas y grados variados de gravedad. La gran variabilidad clínica hace más apropiado el uso del término "trastornos del espectro autista" (TEA) que incluye una serie de entidades con tres grupos de manifestaciones comunes a todas ellas: trastorno de la relación social; trastorno de la comunicación, incluyendo expresión y comprensión del lenguaje, y falta de flexibilidad mental, que condiciona un espectro restringido de conductas y una limitación en las actividades que requieren cierto grado de imaginación.

- **Alteración del desarrollo de la interacción social.** Se caracteriza por dificultades en el empleo del lenguaje no verbal, como el contacto ocular y la postura, problemas en el desarrollo de relaciones interpersonales, ausencia de la tendencia espontánea a mostrar y compartir intereses, y falta de reciprocidad social en las emociones. Sus manifestaciones son variables: en algunas personas se da un aislamiento social importante, mostrando un interés escaso hacia los demás; otras, sin embargo, pueden ser muy activas en establecer interacciones sociales, pero hacién-

dolo de manera extraña, sin considerar las reacciones de los demás.

- **Alteración de la comunicación verbal y no verbal.** Se puede manifestar como un retraso en el desarrollo del lenguaje, que no se compensa con el lenguaje no verbal, o por un lenguaje reiterativo y estereotipado. Algunas personas no desarrollan ningún tipo de lenguaje y otras muestran una fluidez engañosa. Es frecuente la dificultad para el inicio y mantenimiento de una conversación. Tanto la forma como el contenido del lenguaje es peculiar y puede incluir ecolalia, inversión pronominal e invención de palabras.

- **Repertorio restringido de intereses y comportamientos.** La gran mayoría de niños fracasan en el desarrollo del juego normal de simulación, ficción o fantasía, con escasa capacidad imaginativa, lo que limita su capacidad para entender las emociones y las intenciones de los demás. Los patrones de conducta son, a menudo, repetitivos, muestran gran resistencia a los cambios y tienen intereses específicos o preocupaciones sobre temas peculiares, con apego a objetos inusuales o extraños. Son habituales los movimientos repetitivos y estereotipados. Otros rasgos comunes asociados y no específicos incluyen: sensibilidad inusual hacia diferentes estímulos sensoriales, ansie-

dad, trastornos del sueño y de la alimentación, trastornos gastrointestinales y conductas disruptivas y autolesivas.

El autismo constituye una de las alteraciones más graves del desarrollo, la conducta y la comunicación. Se inicia antes de los 3 años, aunque en muchas ocasiones los niños llegan a la consulta mucho más tarde. Hasta 5 de cada 10.000 personas presentan un cuadro de autismo clásico y si tomamos en consideración todo el espectro del síndrome, éste afecta a 1 de cada 700 o 1.000 personas. Es más frecuente en niños que en niñas, en una proporción de 3-4:1, y se encuentra la misma proporción de casos de autismo en todas las clases sociales y en las diferentes culturas estudiadas.

En los últimos años se ha producido un gran incremento de la tasa de casos identificados, llegando a hablar de una verdadera “epidemia” de autismo. No está claro si este hecho se debe a un incremento real de la incidencia, a un efecto de las modificaciones en los criterios diagnósticos, a que los profesionales tengan una mayor conciencia del autismo, o a que se efectúen diagnósticos poco estrictos.

La expresión clínica puede variar mucho de una a otra persona y también en una misma persona en el transcurso de su desarrollo. Algunas características pueden ser muy intensas y dominantes en una edad y pueden fluctuar tanto en naturaleza como en intensidad en otra, y si bien conducen a perfiles clínicos muy diferentes, todos constituyen expresiones del espectro del mismo síndrome. Además de las variaciones de expresión conductual, se da una gran diversidad respecto al nivel de funcionamiento mental, que va desde una inteligencia normal o incluso superior hasta un profundo retraso mental, aunque en tres cuartas partes de los casos existe una deficiencia intelectual.

CLASIFICACIÓN

Los TEA incluyen el trastorno autista, el trastorno de Rett, el trastorno desintegrativo infantil, el trastorno de Asperger y el trastorno generalizado del desarrollo no especificado, siendo el nexo común de todos ellos las tres características citadas anteriormente.

- **Trastorno de Rett.** Por sus características clínicas y evolutivas, se aparta bastante del resto de trastornos. Es la segunda causa más común de retraso mental grave en el sexo femenino (después del sín-

drome de Down). Afecta casi exclusivamente a niñas cuyo desarrollo psicomotor durante los primeros 6 meses de vida es aparentemente normal. Posteriormente, se observa una pérdida de adquisiciones tales como la prensión propositiva, el lenguaje y el interés por el entorno. Más tarde, aparecen estereotipias manuales continuas que constituyen la señal más característica del síndrome.

- **Trastorno desintegrativo infantil.** Es una forma excepcional de TEA. Tienen un periodo de desarrollo normal hasta los dos años y a partir de ahí y antes de los diez años aparece una pérdida de las habilidades adquiridas previamente, tanto en el lenguaje como sociales, en el juego o motoras. A veces es difícil de diferenciar de la regresión observada con cierta frecuencia en el trastorno autista.

- **Trastorno de Asperger.** La diferencia con el trastorno autista estriba en las habilidades en el lenguaje, que están mejor desarrolladas en el trastorno de Asperger, destacando las alteraciones pragmáticas de la comunicación, con anomalías en la prosodia y con un lenguaje centrado en sus intereses y no en aspectos sociales. Tienen habitualmente un CI normal, por lo que se solapan con el denominado autismo de alto funcionamiento.

- **Trastorno generalizado del desarrollo no especificado (TGD-NE).** Incluye a los pacientes que no cumplen estrictamente todos los criterios del trastorno autista o del trastorno de Asperger. Es el grupo más frecuente y donde se plantean más problemas de diagnóstico diferencial con otros trastornos del desarrollo.

- **Trastorno autista.** Es el que cumple los criterios diagnósticos establecidos en el DSM-IV (**Tabla 1**).

ETIOLOGÍA

Sus causas no se han determinado con exactitud. En función de la etiología se suele diferenciar entre autismo primario y secundario o sindrómico (**Tabla 2**). Los casos de tipo secundario, asociados a un trastorno cerebral conocido, explican el 10-30% del total de pacientes y entre las posibles causas (**Tabla 3**) destacan la esclerosis tuberosa y el síndrome X frágil.

Con respecto al autismo primario los datos actuales apuntan hacia una etiología multifactorial, en la cual la influencia genética es fundamental, pero no la única. La incidencia de autismo aumenta entre hermanos, con un riesgo 100 veces mayor que en

Tabla 1. Trastornos generalizados del desarrollo. Criterios para el diagnóstico del síndrome autista. DSM-IV

Cumplir seis o más apartados de los criterios I, II y III

- I. Alteraciones cualitativas de la interacción social, manifestado al menos por dos de los siguientes puntos:
- Alteración importante de la comunicación no verbal: contacto ocular, expresión facial, posturas corporales y gestos reguladores de la interacción social
 - Incapacidad para desarrollar relaciones con sus compañeros adecuadas al nivel de desarrollo
 - Ausencia de la tendencia espontánea para compartir con otras personas disfrutes, intereses u objetivos (no mostrar, traer o señalar objetos de interés)
 - Falta de reciprocidad social o emocional
- II. Alteración cualitativa de la comunicación verbal o no verbal, manifestado al menos por dos de los siguientes puntos:
- Retraso o ausencia del desarrollo del lenguaje verbal, sin intentar compensarlo mediante medios alternativos de comunicación: gestos o mímica
 - En sujetos con un desarrollo del lenguaje adecuado, falta de capacidad para iniciar o mantener una conversación con otras personas
 - Utilización estereotipada o repetitiva del lenguaje o tener un lenguaje idiosincrásico
 - Ausencia de juego realista espontáneo, variado o de juego imitativo social adecuado a la edad de desarrollo
- III. Patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidas, repetitivas o estereotipadas, manifestado al menos por uno de los siguientes puntos:
- Preocupación absorbente por uno o más patrones estereotipados y restrictivos de intereses, que resulta anormal, sea por su intensidad o por su objetivo
 - Rutinas o rituales específicos aparentemente inflexibles, no funcionales
 - Estereotipias o movimientos repetitivos de las manos o del cuerpo
 - Preocupación persistente por ciertos objetos

Retraso o funcionamiento anormal en al menos una de las siguientes áreas, que aparecen antes de los 3 años de edad

- Interacción social
- Lenguaje comunicativo o juego simbólico o imaginativo

Descartar un síndrome de Rett o un trastorno desintegrativo infantil

Tabla 2. Tipos de autismo. Tomado de Artigas *et al.*, 2005

<i>Idiopático</i>	<i>Sindrómico (11-37%)</i>
Causa desconocida	Causa conocida
Trastorno puro	Asociado a otras manifestaciones
Base genética poco esclarecida	En muchos casos base genética conocida
Pronóstico inicial incierto	Pronóstico determinado por la enfermedad de base
Ausencia de marcador biológico del trastorno de base	Puede haber marcadores biológicos
Predominio en sexo masculino	Predominio determinado por el trastorno primario
Retraso mental en el 70%	Retraso mental casi constante
Amplio espectro de gravedad	Predominan casos graves

la población general. Los estudios en gemelos mono-zigotos muestran una concordancia del 33%, lo que significa un riesgo 300 veces mayor que en la población general. Se han encontrado alteraciones en los cromosomas 2, 3, 7, 15, 16 y X.

SÍNTOMAS ASOCIADOS

Las manifestaciones clínico-neurológicas de los niños con trastorno autista son diversas, y existe un gran número de anomalías asociadas a los problemas conductuales.

Tabla 3. Causas de autismo

Trastornos genéticos	X frágil Complejo esclerosis tuberosa Síndrome de Rett Síndrome de Angelman y Prader-Willi Síndrome de Williams Síndrome de Down Síndrome HEADD (hipotonía + epilepsia + autismo + retraso mental)
Errores congénitos metabolismo	Fenilcetonuria Hipertiroidismo Histidinemia Lipidosis
Infecciones	Congénitas (rubeola, citomegalovirus, herpes) Adquiridas (encefalitis)
Otras	Exposición intrauterina a drogas Encefalopatía hipóxico-isquémica

Lenguaje

El lenguaje siempre se afecta y es la principal causa de consulta en la clínica diaria. Existe un trastorno semántico-pragmático en el que se altera la comprensión y la producción del lenguaje. La comprensión se afecta siempre más que la producción, con grandes dificultades para contestar preguntas (¿cómo?, ¿cuándo?, ¿por qué?). En algunos casos (formas mixtas), la comprensión se afecta igual o menos que la expresión. En los casos más graves de autismo existe una agnosia auditiva verbal, con incapacidad para decodificar el código fonológico del lenguaje, al igual que los pacientes con síndrome de Landau-Kleffner; en estos casos, los niños sólo son capaces de aprender el lenguaje visual (gestos, signos, escritura).

Retraso mental

Los niños con trastorno autista tienen unas habilidades cognitivas muy irregulares, que varían entre el retraso mental profundo hasta capacidades superiores. De todas formas, los niños autistas con capacidad intelectual intacta son incapaces de imaginar lo que una persona piensa o experimenta, y cómo su comportamiento lo percibe otra persona (teoría de la mente). El 65-88% de todos los casos de autismo tienen un cociente intelectual inferior a 70.

Epilepsia

Los pacientes con autismo tienen riesgo de padecer crisis epilépticas, que oscila entre el 30 y el 40%, pero

esta incidencia baja a la mitad, si se consideran sólo aquellas crisis que se inician en etapas precoces de la vida, mientras que la otra mitad comienza alrededor de la adolescencia. Los tipos más usuales son las crisis parciales complejas, con o sin generalización secundaria. Los niños autistas con retraso mental y déficit motor tienen más riesgo de padecer epilepsia. Además, el autismo puede aparecer como secuela de un síndrome de West o de un síndrome de Lennox-Gastaut. Otro problema es la detección de un síndrome de Landau-Kleffner (afasia-epilepsia adquirida) en pacientes autistas no verbales; sólo la práctica de un electrogastrograma (EEG) de sueño nos puede dar el diagnóstico.

Déficits sensoriales

Los pacientes con autismo suelen tener una incapacidad más o menos seria para responder a los estímulos sensoriales, pero este problema aparece como respuesta al déficit perceptual, es decir, es secundario a los defectos de atención, cognitivo o de motivación, más que al problema sensorial en sí. Un déficit auditivo de más de 25 dB aparece en el 20% de los niños con autismo típico y el 50% de los niños autistas presentan trastorno de la refracción ocular o estrabismo. En general, los niños autistas utilizan mejor sus habilidades visuales que las auditivas y pueden memorizar visualmente con exactitud itinerarios y lugares. Muchos niños autistas presentan la llamada defensa táctil, que se caracteriza por echarse hacia atrás

cuando una persona intenta abrazarlos; sin embargo, les gusta que les hagan caricias o cosquillas. Otros niños tienen respuestas anormales a los olores o a los sabores.

Problemas motores

Las anomalías del control motor no son usuales en el autismo y la mayoría de los niños tienen una maduración motora excelente, con habilidades a veces inapropiadas para la edad, a no ser que el trastorno aparezca concomitante con una parálisis cerebral con retraso mental. No obstante, en edades muy tempranas de la vida, se puede observar hipotonía y ataxia y algunos pacientes pueden desarrollar con la edad trastornos de la marcha, movimientos atáxicos y torpeza de movimientos.

DIAGNÓSTICO

En el año 2000, la Academia Americana de Neurología y la Sociedad Americana de Neurología Pediátrica publicaron en la revista *Neurology* un excelente trabajo donde se plasman una serie de actuaciones, en varios niveles, para establecer un diagnóstico correcto y precoz del autismo (**Figura 1**).

El nivel I correspondería a la asistencia primaria, donde se realiza la vigilancia del desarrollo del niño sano y donde es importante tener en cuenta una serie de síntomas de alarma, que también se denominan “banderas rojas”. En la **Figura 1** se recogen los indicadores absolutos para una evaluación inmediata, que se haría en este nivel con el test denominado M-CHAT. En nuestro medio se ha incorporado a la visita del niño sano su realización, a los dos años de vida. Por otro lado, interesa conocer las preocupaciones de los padres respecto a la comunicación, relación social y la conducta (**Tabla 4**), que nos ilustran claramente sobre los síntomas principales del trastorno.

En nuestro ámbito, el diagnóstico definitivo de los TEA lo realizan los miembros del equipo de Salud Mental Infanto-Juvenil, que cuentan con los instrumentos y la preparación necesaria para llevarlo a cabo. Corresponde al pediatra o neuropediatra hacer una evaluación clínica dirigida fundamentalmente a encontrar una etiología del TEA y a diferenciar el autismo idiopático del denominado autismo secundario o sindrómico, descartando una serie de problemas o enfermedades que puedan relacionarse con el espectro autista. Esto puede tener una importan-

te repercusión a la hora de establecer un pronóstico, un plan terapéutico y un consejo genético a la familia. Esta evaluación incluiría una historia clínica completa y detallada, incluyendo el análisis del motivo de consulta, la valoración de los antecedentes familiares, personales y madurativos del niño y una exhaustiva exploración física y neurológica. Por último, sobre la base de los hallazgos de la anamnesis y la exploración se realizarían los oportunos exámenes complementarios.

Anamnesis

- **Motivo de consulta.** El retraso en la adquisición del lenguaje es el motivo más frecuente de consulta de los niños que al final son diagnosticados de autismo. El trastorno del lenguaje va desde la ausencia del mismo en un niño de 2-3 años hasta la alteración en la comprensión y la pragmática del lenguaje, es decir en su uso social. Muchos de ellos tienen una jerga que imita el lenguaje del adulto, pero sin contenido semántico y son incluso capaces de decir palabras o frases sofisticadas, pero totalmente fuera de contexto. En otras ocasiones consultan por las alteraciones en la relación social o aislamiento, el comportamiento “raro” y el retraso escolar. Es importante obtener información del desarrollo evolutivo, motor, cognitivo, sensorial-afectivo, del lenguaje y de la conducta y personalidad del niño para llegar a una posible conclusión diagnóstica junto al resto de evaluaciones que se le realizarán posteriormente a través de test o pruebas cuantitativas. Hay que preguntar en todos los casos acerca de las tres grandes características de estos trastornos (relación social, lenguaje y conducta) para orientar más el diagnóstico. Muchas veces los padres consultan tardíamente, cuando han acudido antes a otros especialistas, como otorrinolaringólogos, oftalmólogos, psicólogos o logopedas.

- **Antecedentes familiares.** Hay que preguntar por problemas de desarrollo similares o que pudieran estar relacionados (autismo, retraso mental, trastornos afectivos y de ansiedad); presencia de ciertas enfermedades neurológicas hereditarias (X frágil, esclerosis tuberosa); buscar consanguinidad e indagar en el ambiente familiar.

- **Antecedentes personales.** Es importante buscar factores de riesgo, valorando los datos concernientes a la gestación, parto y periodos perinatal y posnatal: antecedentes como alcohol u otros tóxicos así como

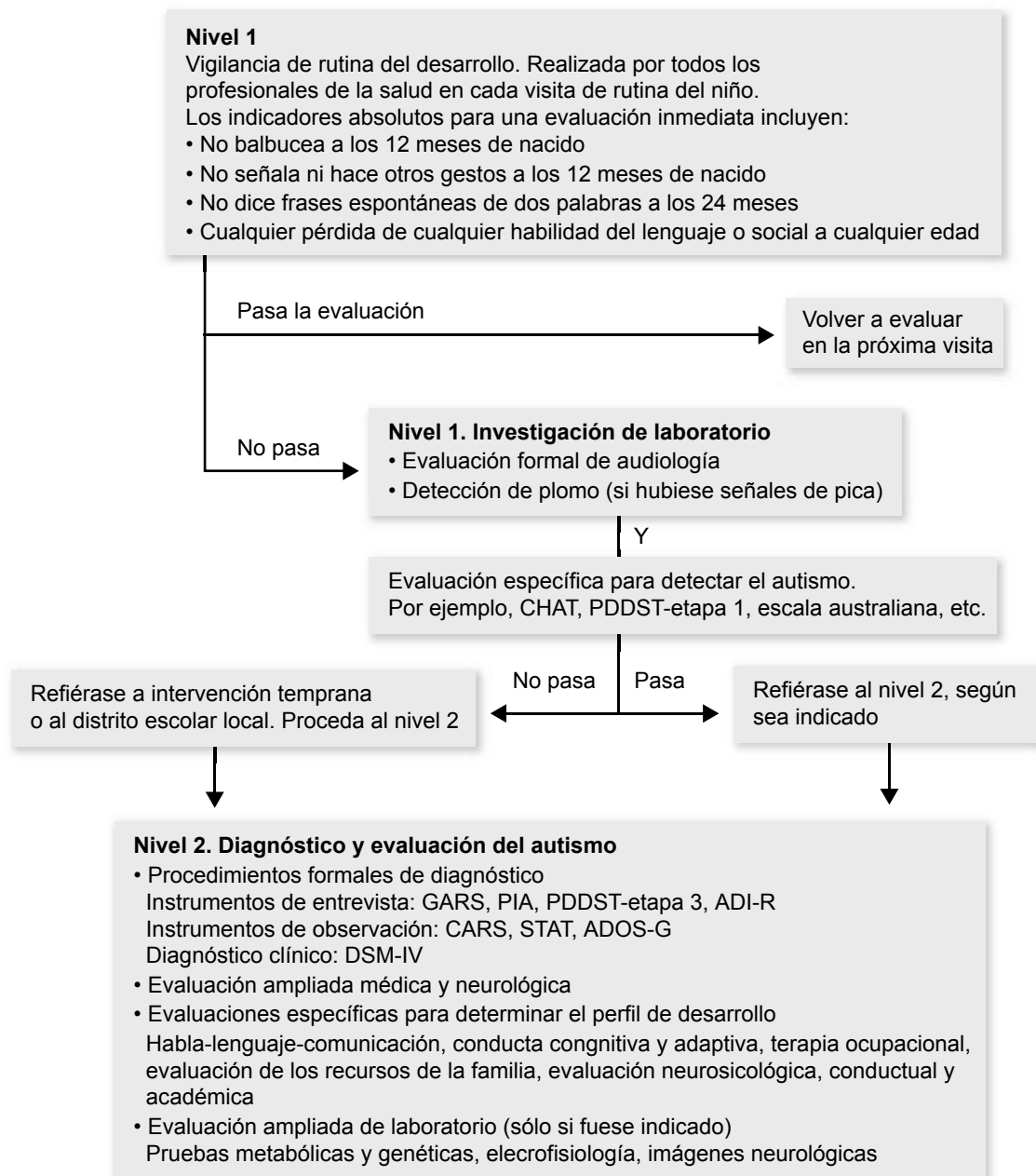


Figura 1. Niveles diagnósticos para el autismo.

infecciones durante el embarazo, meningitis, traumatismos craneoencefálicos, crisis epilépticas, otitis medias crónicas serosas o empleo de fármacos ototóxicos, entre otros. Hay que indagar también sobre el ambiente psicosocial del niño hasta ese momento, ya que niños con una gran deprivación afectiva, co-

mo los que han permanecido en orfanatos hasta que posteriormente han sido adoptados, pueden presentar problemas relacionados. Hay que incidir en los hitos del desarrollo psicomotor para valorar la existencia o no de retrasos o problemas en esta área, así como el desarrollo del lenguaje.

Tabla 4. Preocupaciones de los padres de niños con trastornos del espectro autista

<i>Comunicación</i>	<i>Relación social</i>	<i>Conducta</i>
<ul style="list-style-type: none"> • Tiene retraso del lenguaje • No dice lo que quiere • Solía decir algunas palabras que ahora no dice • Ausencia de respuesta a su nombre • A veces, parece sordo • Parece oír unas cosas y otras no • No sigue instrucciones • No señala ni dice adiós con la mano 	<ul style="list-style-type: none"> • No sonríe ante estímulos sociales • Tiene poco contacto ocular. Mirada inadecuada • Prefiere “jugar solo” o “estar solo” • Consigue los objetos por sí mismo • Es muy independiente • Está en su propio mundo. Ignora a los demás • No conecta con nadie • No está interesado en otros niños 	<ul style="list-style-type: none"> • Tiene muchas rabietas • Es hiperactivo-oposicionista o no coopera • No sabe cómo jugar con los juguetes • Pone los objetos en fila • Excesivamente apegado a un juguete u objeto • Repite las cosas una y otra vez • Es hipersensible a ciertos sonidos o texturas • Presenta movimientos raros o camina de puntillas

Exploración física

La exploración se inicia observando al niño cómo se desenvuelve en el entorno, alrededor de sus padres y con los juguetes que hay en la consulta. Se realiza una exploración clínica pediátrica general buscando posibles malformaciones o dismorfias que nos orienten hacia patología concreta, incluyendo una adecuada somatometría.

La exploración neurológica será detallada y se adaptará a la edad del niño. Hay que medir el perímetro cefálico, explorar los pares craneales, buscar asimetrías o signos clínicos focales neurológicos, valorando anomalías del tono, de la fuerza muscular, de los reflejos y de la marcha. También es importante la visualización del fondo de ojo. Por último, hay que valorar el lenguaje y la audición.

Pruebas complementarias

• **Laboratorio.** El examen de laboratorio casi nunca aporta datos para el diagnóstico, pero en muchas ocasiones se realizan para descartar las formas sintomáticas de autismo, sobre todo si se asocia historia de letargia, vómitos cíclicos, crisis epilépticas tempranas, rasgos dismórficos y retraso mental. Las determinaciones plasmáticas comprenden: hemograma, bioquímica (ácido úrico, creatinina, lactato, piruvato), cromatografía de aminoácidos y examen TORCH (si el niño es menor de 6 meses). En la orina se investigan mucopolisacáridos, calcio y ácidos orgánicos. Los estudios genéticos se realizan en función de los hallazgos clínicos, habitualmente cariotipo convencional y estudios moleculares para X frágil, Angelman y Rett.

• **Neurofisiología.** El EEG suele ser normal en los niños autistas que no tienen convulsiones, ni evidencias clínicas de patología cerebral concomitante, aunque es frecuente encontrar una lentificación de la actividad de base. En los pacientes que tienen crisis epilépticas se pueden encontrar diferentes anomalías paroxísticas intercríticas, en general anomalías focales, con o sin generalización secundaria. Los pacientes que padecen un síndrome de afasia-epilepsia sin convulsiones y con regresión del lenguaje presentan anomalías focales y generalizadas en el EEG de vigilia, y paroxismos de punta-onda lenta prácticamente continua durante el sueño NREM. En general, los potenciales evocados auditivos de los niños autistas suelen ser normales y sólo se practicarán cuando se sospeche una hipoacusia concomitante. Algunos autores han encontrado alteraciones en los potenciales evocados somestésicos. También se han hallado anomalías en los potenciales evocados corticales durante las pruebas de lenguaje y habilidades discriminativas.

• **Neuroimagen.** La neuroimagen puede poner en evidencia las anomalías propias de la enfermedad causal, en los casos en los que la conducta autista se asocie a un proceso determinado (hidrocefalia, esclerosis tuberosa). En las formas idiopáticas de autismo la neuroimagen suele ser normal; en algunos casos se ha observado hipoplasia del vermis posterior y de los hemisferios cerebelosos, reducción del volumen de los lóbulos parietales cerebrales y adelgazamiento del cuerpo calloso. Existen muchos estudios sobre la utilización de la resonancia magnética espectroscópi-

ca en el diagnóstico del autismo, de la tomografía por emisión de positrones (PET) o de la tomografía computarizada por emisión de fotón único (SPECT), que han mostrado disminución de la captación talámica y alteraciones hipometabólicas en lóbulos frontales y temporales. Quizá en el futuro, estas u otras pruebas puedan despejar dudas sobre la fisiopatología del autismo, pero en la actualidad no existe ningún patrón patognomónico para el diagnóstico.

Diagnóstico diferencial

Los principales trastornos con los que hay que realizar el diagnóstico diferencial son:

- **Retraso mental y trastorno por déficit de atención con hiperactividad.** Estos pacientes presentan síntomas que con frecuencia sobrepasan los límites del propio trastorno, sobre todo en lo que acontece a la interacción social, y cuyo diagnóstico limita con el de autismo. Para algunos autores existe una estrecha relación entre el autismo, el retraso mental grave con autismo y el trastorno de déficit de atención con hiperactividad. Se sabe que más del 70% de los pacientes diagnosticados de autismo presentan retraso mental y que esta proporción aumenta considerablemente cuando el grado de retraso mental es mayor. Por todo esto, es difícil delimitar, en muchas ocasiones, las barreras que existen entre el retraso mental y el autismo, sobre todo en los casos graves. Los niños con déficit de atención e hiperactividad pueden presentar muchos de los síntomas que aparecen en el autismo: estereotipias motoras (aleteo de las manos), lenguaje inapropiado, conductas obsesivas con escasa flexibilidad mental, ingenuidad y poca habilidad para la interacción social, lo que dificulta el diagnóstico.

- **Sordera.** Puede presentarse con retraso o ausencia de la adquisición del lenguaje. Las alteraciones conductuales y déficits sociales se relacionan con la adquisición tardía del lenguaje.

- **Disfasias mixtas.** Son trastornos específicos del lenguaje, donde no suelen asociarse déficit sociales cualitativos ni patrones de conductas repetitivas o restrictivas.

- **Mutismo selectivo.** El niño tiene una comunicación inapropiada en algunas situaciones sociales.

TRATAMIENTO

El manejo de los niños con TEA requiere una intervención multidisciplinar. Las bases del tratamien-

to incluyen técnicas de cambio de comportamiento, programas educativos o de trabajo y terapias de lenguaje y comunicación. Es esencial el apoyo familiar y trabajar con psicólogos o educadores bien entrenados en el análisis del comportamiento funcional y en técnicas de cambio de comportamiento.

Los problemas de comportamiento representan las dificultades que más frecuentemente interfieren en la integración de niños autistas dentro de la familia y de la escuela, y de adolescentes y adultos en la comunidad. Los neurolépticos, especialmente haloperidol, han sido los fármacos más usados, pues disminuyen significativamente la agresividad, las estereotipias y los comportamientos de automutilación en autistas. La risperidona, un bloqueador de receptores de serotonina-5₂ y de dopamina-D₂, también mostró resultados positivos en una serie de comportamientos (agresividad, impulsividad y, en menor grado, relaciones sociales) y menor incidencia de efectos colaterales extrapiramidales en estudios recientes. Los efectos colaterales más frecuentes fueron sedación y aumento de peso.

En los últimos años ha aumentado la investigación relativa al uso de otros agentes para el tratamiento de los comportamientos agresivos y de automutilación. Se han utilizado en experimentación clínica fármacos del tipo de los betabloqueantes (propranolol), litio, anticonvulsivantes (carbamacepina) y el antagonista de opioides, naltrexona, con resultados variables. La clomipramina –antidepresivo tricíclico y bloqueador no selectivo de la recaptación de serotonina– resultó eficaz en el tratamiento del comportamiento obsesivo-compulsivo y, más recientemente, en síntomas obsesivo-compulsivos, en la reducción de estereotipias y de comportamiento de automutilación en autistas. El riesgo de arritmias cardíacas, entre otros efectos, ha limitado su uso.

Los inhibidores selectivos de la captación de serotonina, como fluoxetina, fluvoxamina y paroxetina, han sido utilizados en autistas con la tentativa de disminuir comportamientos obsesivos, rituales y estereotipias, con eficacia variable; por lo general, se toleran bien. La bupropiona, un agonista de receptores 5-HT, puede tener un efecto positivo al disminuir la ansiedad y, secundariamente, comportamientos estereotipados o de automutilación. La clonidina parece ser útil en el tratamiento de la hiperactividad, impulsividad y comportamiento agresivo, aunque se han

realizado muy pocos estudios. Se ha notificado que la piridoxina (vitamina B₆) y el magnesio podrían aumentar el nivel de alerta y reducir comportamientos de automutilación. La mayoría de esos estudios tenían problemas metodológicos y sus resultados no se han confirmado en estudios comparativos.

PRONÓSTICO

El pronóstico del autismo es variable, dependiendo sobre todo de la gravedad de las etiologías subyacentes, pero hay una tendencia, en general, hacia un pronóstico pobre, con un 66% de los individuos con deficiencias graves, sin progreso social alguno o con incapacidad de llevar cualquier tipo de vida independiente. Factores asociados a un mejor pronóstico son el desarrollo de algún lenguaje comunicativo a los 6 años, la presencia de retraso mental y la intervención psicoterapéutica temprana e intensiva.

Estudios de seguimiento a largo plazo de niños autistas hasta la edad adulta revelaron que el pronóstico se relaciona con su nivel de habilidades, demostradas en pruebas cognitivas y de lenguaje. Aproximadamente un 5-10% de los niños estudiados se tornaron adultos independientes (1-2% con test cognitivos y de lenguaje normales) y en torno a un 25% alcanzaron un progreso considerable, con algún grado de independencia. Los restantes (65-70%) mostraron deficiencias muy significativas, requiriendo un nivel elevado de cuidados. Los programas de intervención temprana pueden favorecer una diferencia importante y producir mejorías significativas y duraderas.

BIBLIOGRAFÍA

American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. 4ª ed. (DSM-IV). Washington DC: American Psychiatric Association; 1994.

- Artigas Pallarés J. Las fronteras del autismo. *Rev Neurol Clin* 2001; 2: 211-24.
- Artigas-Pallarés J, Gabau-Vila E, Guitart-Feliubadaló M. El autismo síndrome: I. Aspectos generales. *Rev Neurol* 2005; 40 (Supl 1): S143-S149.
- Cabanyes J, García-Villamizar D. Identificación y diagnóstico precoz de los trastornos del espectro autista. *Rev Neurol* 2004; 39: 81-90.
- Diez Cuervo A, Muñoz Yunta JA, Fuentes Biggi J, et al. Guía de buena práctica para el diagnóstico de los trastornos del espectro autista. *Rev Neurol* 2005; 41: 299-310.
- Filipek PA, Accardo PJ, Ashwal MD, Baranek GT, Cook EH, et al. Practice screening and diagnosis of autism. Report of the quality standards subcommittee of the American Academy of Neurology and the Child Neurology Society. *Neurology* 2000; 55: 468-79.
- Fuentes Biggi J, Ferrari Arroyo MJ, Boada Muñoz L, et al. Guía de buena práctica para el tratamiento de los trastornos del espectro autista. *Rev Neurol* 2006; 43: 425-38.
- Gadia CA, Tuchman RF. Manejo de los niños con trastornos del espectro autista. *Rev Neurol* 2003; 36: 166-173.
- Gilliam Baird G, Cass H, Slonims V. Diagnosis of autism. *BMJ* 2003; 327: 488-93.
- Hernández JM, Artigas-Pallarés J, Martos Pérez J, et al. Guía de buena práctica para la detección temprana de los trastornos del espectro autista. *Rev Neurol* 2005; 41: 237-45.
- Morant A, Mulas F, Hernández S. Bases neurobiológicas del autismo. En: Mulas Delgado F (ed). Actualizaciones en neuropediatría y neuropsicología infantil. *Rev Neurol Clin* 2001; 2: 163-71.
- Rodríguez Barrionuevo AC, Rodríguez Vives MA. Diagnóstico clínico del autismo. *Rev Neurol* 2002; 34 Suppl 1: S72-9.
- Spence SJ, Sharifi P, Wiznitzer M. Autism Spectrum Disorder: Screening, Diagnosis and Medical Evaluation. *Semin Pediatr Neurol* 2004; 11: 186-95.