

Trastorno del espectro del autismo

Giovany Rivera Ramírez ¹

Para poder explicar con claridad lo que hoy se denomina Trastorno del Espectro del Autismo (TEA), es importante entender el constructo teórico sobre el que subyace el diagnóstico siendo para ello importante hacer una revisión histórica del término que le da origen.

Autismo, Definición e Historia

La palabra autismo, proviene del griego autós, "propio, uno mismo" e ismos que hace referencia al "modo de estar". Fue Eugene Bleuler, psiquiatra suizo, quien en 1908 acuñó el término: "Autismo" para describir a sus pacientes esquizofrénicos en los que se encontraba un profundo aislamiento de la vida mental del sujeto volcándose sobre sí mismo, llegando a la construcción de un mundo paralelo separado de la realidad, lo que le generaba una gran dificultad e incluso imposibilidad de comunicarse con los demás, en su monografía "Dementia praecox oder Gruppe der Schizophrenien"⁽¹⁾, fue utilizada por primera vez en 1912, en una publicación por el propio Bleuler, en un tomo del American Journal of Insanity.

Sin embargo este término (Autismo) recién obtuvo la acepción actual cuando el psiquiatra Dr. Leo Kanner de origen Austriaco, del Hospital John Hopkins-EEUU, estudió a un grupo de once niños (8 varones y 3 mujeres) e introdujo el término "autismo infantil temprano"⁽²⁾, los niños estudiados, presentaban dificultades en la reciprocidad de las acciones sociales, problemas para adaptarse a cambios en sus rutinas, buena memoria, sensibilidad a los estímulos (especialmente sonido), resistencia y alergias a algunos alimentos, ecolalia y dificultades para la espontaneidad, además tres de los once niños estudiados, no hablaban y los otros 8, no utilizaban sus capacidades lingüísticas aun poseyéndolas, también observó un comportamiento de auto-estimulación, así como movimientos extraños y repetitivos, su trabajo se tituló "Autistic Disturbances of Affective Contact"⁽³⁾, y fue publicado en la revista Nervous Child en 1943.

Paralelamente en Austria, el pediatra Dr. Hans Asperger, realizó la observación de 4 niños con algunas características similares, publicando su trabajo en idioma alemán el año 1944; utilizando para describir la conducta de estos niños, el término "psicopatía autística"; a diferencia del Estudio de Kanner, todos los niños que él estudió, hablaban y no presentaban ecolalia como problema lingüístico, más bien hablaban según sus propias palabras como "pequeños profesores" usando lenguaje sofisticado, literal y pedante, sus intereses solían ser particulares e intensos, tenían un gran

repertorio de rutinas y conductas repetitivas, así como un gran apego a ciertos objetos, además de presentar torpeza motora.

Este último trabajo no fue conocido sino hasta 1981, gracias a Lorna Wing, psiquiatra inglesa, quien hizo público el trabajo del Dr. Asperger, y lo tradujo al idioma inglés, formulando para los síntomas descritos un nuevo Síndrome, al que bautizó como "Síndrome de Asperger"⁽⁴⁾.

Bruno Bettelheim, psicólogo infantil nacido en Austria logro exiliarse en EEUU en 1939, luego de su paso por los campos de concentración nazis, dirigió de 1944 a 1978 la "Orthogenic School", dependiente de la Universidad de Chicago, un programa para niños con problemas emocionales que eran apartados de sus padres. Escribió el libro "The Empty Fortress" (1967) en el que introdujo el concepto de "madres congeladoras" para describir lo que él creía, era el origen del autismo, madres que eran incapaces de relacionarse emocionalmente y expresarles afecto a sus hijos, mostrando más bien rechazó a la existencia de su hijo, añadiendo a ello la presencia de padres fríos, ausentes o de carácter débil, recomendó como medida curativa para los menores, separarlos de sus padres (parentectomía).

Bernard Rimland, psicólogo estadounidense y padre de un niño autista se opuso firmemente a la idea de que los padres pudieran ser los culpables de la condición autista de los hijos y en 1964, publicó: Infantile Autism: "The Syndrome and Its Implications for a Neural Theory of Behavior". Donde deja claro los fundamentos de una base biológica y no psicológica del autismo. Plantea que las reducidas destrezas de lenguaje y las dificultades en el área social son el resultado de un defecto bioquímico cerebral.

En 1979, Lorna Wing y Judy Gould⁽⁶⁾ propusieron la "triada de impedimentos"⁽⁵⁾ como criterios diagnósticos:

- trastorno de la reciprocidad social,
- trastorno de la comunicación verbal y no verbal y
- ausencia de capacidad simbólica y conducta imaginativa.

Ellas también sugirieron, ese mismo año, el uso del término "Trastornos del Espectro del Autismo", para referirse al autismo típico y otros Trastornos Generalizados del Desarrollo, la diferencia era sutil en apariencia, pero grande en el fondo, este cambio se originó en el estudio llevado a cabo en Londres por estas autoras, que permitió identificar pacientes que encajaban en el patrón típico de Kanner, pero también pacientes que sin ajustarse, mostraban una afectación mayor o

¹ Médico Psiquiatra de Niños y Adolescentes. Médico Asistente del Departamento de Psiquiatría Infantil del Hospital Víctor Larco Herrera. Magister en políticas y planificación en salud.

menor en la triada de problemas en la interacción social, comunicación e imaginación, estos hallazgos dejaban claro que no era factible establecer límites categóricos entre los distintos pacientes y que las manifestaciones del autismo se distribuían como un continuo.

En los 90, Lorna Wing (Inglaterra) y Christopher Gillberg (the Neuropsychiatric Clinic of Children - Suiza) agregaron otra característica a la triada:

- la limitada capacidad para planificar.

El "Autismo" fue incluido recién como diagnóstico específico en el Manual Diagnóstico Estadístico de Trastornos Mentales 3ra Edición (DSM III) en 1980 y contemplaba solo una entidad diagnóstica, denominada "autismo infantil" con 6 criterios diagnósticos.

En 1987, el DSM III-R sustituyó término "autismo infantil" por "trastorno autista" y consideraba autismo como categoría única, pero además admitía el diagnóstico de autismo atípico, para aquellos casos con características claras de autismo pero que no cumplían el criterio diagnóstico que debía ser tener 8 de los 16 criterios descritos.

En los años 1994 y 2000, en los DSM-IV7 y el DSM IV-TR8, se definieron 5 categorías de autismo: trastorno autista, trastorno de Asperger, trastorno de Rett, trastorno desintegrativo infantil y trastorno generalizado del desarrollo no especificado. Además, se incorporó el término trastornos generalizados del desarrollo, como denominación general para englobar los subtipos de autismo.

En el año 2013, fue aprobado el DSM V9 en el que se consigna por todo diagnóstico el "Trastorno de Espectro del Autismo".

Otro trastorno considerado dentro del Espectro del Trastorno del Autismo fue el Trastorno de Rett que presenta características similares a los otros trastornos, síndrome descrito en 1966 por el pediatra Andreas Rett, como "autismo de la niña", que aparece a partir del segundo año de vida y que afecta solo al sexo femenino, los síntomas y su evolución son clásicos y distintos a los de otros trastornos, recién en 1994 fue incluido en los manuales diagnósticos, sin embargo en 1999, dos años después de la muerte del Dr. Rett, se identificó su origen genético y las anomalías localizadas en el gene MECP2. Por tanto debe estar en la categoría de Enfermedades genéticas y no figurar en la CIE (Criterios Diagnósticos de Investigación) como una categoría del capítulo V (Trastornos mentales). Por lo pronto el 2013 ya fue retirado del DSM - V.

Mientras persiste la búsqueda de marcadores biológicos específicos, el diagnóstico se basa en el comportamiento observable. Las características conductuales se recogen en los manuales internacionales de diagnóstico y clasificación, como son el DSM V, de la Asociación Psiquiátrica Norteamericana, y el CIE 1010, elaborado por la Organización Mundial de la Salud.

Presentación clínica

Aun luego de los cambios realizados en el DSM V, la triada descrita originalmente por Lorna Wilg y Judith Gould no ha perdido vigencia, ni valor clínico pues todas las personas afectadas con estos trastornos presentan síntomas en las tres áreas:

1. Alteración del desarrollo de la interacción social recíproca

En algunas personas se da un aislamiento social marcado; otras son pasivas en su interacción social, presentando poco y esquivo interés hacia los demás. Algunas personas pueden ser muy activas para establecer interacciones sociales pero de manera extraña, unilateral, e incluso de manera intrusiva; sin considerar las reacciones de los demás. Todas presentan una capacidad limitada de empatía, sin embargo son capaces, a su modo, de expresar afecto.

2. Alteración de la comunicación verbal y no-verbal

Algunas personas afectadas no desarrollan ningún tipo de lenguaje, otras muestran pero esta no implica necesariamente comunicación eficaz. Todas presentan serias limitaciones en la habilidad de sostener una comunicación recíproca. Tanto la forma como el contenido de su lenguaje son peculiares y pueden incluir ecolalia, inversión pronominal, e invención de palabras. Las respuestas emocionales a las solicitudes verbales y no verbales de los otros suelen ser poco apropiadas, presentando falta de contacto visual, incapacidad para entender las expresiones faciales, posturas corporales o los gestos. En algunos casos el desarrollo del lenguaje parece haberse interrumpido o incluso haber retrocedido. En otros casos puede asociarse con trastornos del desarrollo del lenguaje receptivo y expresivo.

3. Repertorio restringido de intereses y comportamientos

La gran mayoría de personas incluidas en el espectro del autismo presentan falta de actividad imaginativa, por lo que no pueden participar adecuadamente en el juego de simulación, ficción o fantasía. Esta limitación por ende dificulta su comprensión de las emociones y las intenciones de los demás. Sin embargo en algunos de los casos la imaginación por el contrario es excesiva.

Su conducta es por lo general ritualista y repetitiva. Pueden apegarse a objetos inusuales o extraños. Los movimientos repetitivos y estereotipados son habituales. A menudo se da una gran resistencia al cambio y una perseverancia en la inmutabilidad.

Muchas niñas y niños afectados de autismo desarrollan intereses específicos o preocupaciones sobre temas peculiares.

Además, en muchos casos, se da una sensibilidad inusual hacia los estímulos sensoriales, táctiles, auditivos y visuales. Otros rasgos comunes asociados y no específicos incluyen: ansiedad, trastornos del sueño y de la alimentación, trastornos gastrointestinales y las rabietas violentas con, a veces, conductas auto-lesivas.

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 marcadas en una edad y pueden fluctuar tanto en naturaleza como en intensidad en otra, si bien conducen a perfiles clínicos muy diferentes, todos constituyen expresiones del espectro un mismo síndrome.

Además de las variaciones de expresión conductual, se da una enorme diversidad respecto al nivel de funcionamiento mental, que va desde una inteligencia normal o incluso superior, hasta un retraso mental profundo.

Etiología

La evidencia científica establece que los síntomas de los Trastornos del Espectro del Autismo, son el resultado de alteraciones generalizadas del desarrollo de diversas funciones del sistema nervioso central y su interacción con el medio ambiente⁽¹¹⁾. En la mayoría de los casos hay que tomar en cuenta el rol de los factores hereditarios, con una contribución genética compleja y pluridimensional, que dan como resultado una gran variedad en la expresión conductual. Por otro lado, la genética por sí sola no explica todas las variaciones que se observan. Debemos tener presente la interacción entre la genética y el entorno biológico a nivel pre y perinatal. En otros casos existe una gran relación entre los trastornos del espectro autista y algunas patologías genéticas como la fenilcetonuria, esclerosis tuberosa⁽¹²⁾, neurofibromatosis y X frágil, entre otras.

Pueden actuar como factores protectores: un coeficiente intelectual alto, el desarrollo del lenguaje y del habla, un temperamento fácil, intervenciones tempranas y exitosas en el desarrollo, y un entorno social protector. A la inversa, los factores de riesgo incluyen: un coeficiente intelectual bajo, ausencia de lenguaje o de habla, problemas neurológicos asociados, ausencia de programas de intervención, y un entorno social incapaz de prestar apoyo y afrontar las demandas que exige la presencia de un niño o niña afectada por un trastorno del espectro autista.

Hipótesis neuropsicológicas.- explican la aparición de síntomas del Trastorno de Espectro del Autismo en las personas, a través de mecanismos psicológicos en algunos procesos mentales como:

- En la Habilidad para atribuir estados mentales (creencias, deseos, necesidades, sentimientos), con la finalidad de comprender y predecir la conducta de otros "teoría de la mente"⁽¹⁴⁾.

- En las Funciones ejecutivas⁽¹⁵⁾, funciones que permiten procesar la información y captar el sentido integral de un texto o una imagen más que el detalle.

- Coherencia central déficit memoria procedimental⁽¹⁶⁾, que incluye la Memoria procedimental que interviene en el aprendizaje nuevo y monitorización de lo aprendido anteriormente, fundamentalmente el procesamiento secuencial.

- La relación entre gramática y léxico⁽¹⁷⁾, que nos permite la comprensión de las palabras dentro de determinado contexto.

La evidencia científica por tanto deja claro que las personas incluidas dentro del Trastorno del Espectro del Autismo, muestran deficiencias para procesar la información. Este déficit neurocognitivo redundante en un déficit en la percepción, pues la persona no entiende lo que percibe y en la capacidad ejecutiva, pues no puede organizar ni planificar respuestas y actuaciones psicomotoras intencionales.

Por otro lado si bien los problemas de modulación frente a los estímulos sensoriales de las personas afectadas de autismo han sido descritos, las bases fisiológicas concretas de estos fenómenos no están claras.

El conocer estos mecanismos nos permite entender por qué dichas personas, eluden un entorno social incomprensible para ellos, mientras perseveran en actividades restringidas y repetitivas.

Genética y fenotipo del Trastorno del Espectro del Autismo⁽¹⁸⁾

La proporción hombres y mujeres es cercana a 4 a 1 en el autismo y de 8 a 1 en el síndrome de Asperger. En la quinta edición del Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales se propone usar un fenotipo más amplio y algunos cambios en los criterios diagnósticos. Hay una variación significativa en las estimaciones de la prevalencia de los TEA, que van de 0,7 a 1,8 en 1.000 personas, pero hay comunicaciones recientes en las que se sugiere que hasta el 2,64% de los niños de 712 años podría tener un TEA. En Estados Unidos, por medio de estimaciones retrospectivas del año 2006, se concluyó que el 1,2% de los niños de 8 años podría tener un TEA.

La tasa de recurrencia en hermanos de personas con autismo es del 2,2%, que puede llegar hasta el 8% cuando se incluyen todos los TEA, lo que significa unas 50-75 veces el riesgo de la población general.

Un estudio epidemiológico de gemelos autistas del mismo sexo mostró una concordancia de 60 % para los pares monocigóticos versus 0 % para los dicigóticos⁽¹⁹⁾.

Cuando se considera un fenotipo amplio (anormalidades cognitivas o sociales), el 92 % de los monocigóticos fue concordante versus el 10 % de los dicigóticos.

Otros hallazgos relacionados

- Retraso de crecimiento de origen prenatal
- Alteración del crecimiento postnatal
- Microcefalia, talla baja
- Macrocefalia, talla alta
- ≥ 2 dismorfias faciales
- Marcado hipertelorismo, anomalías nasales, anomalías auriculares
- Dismorfia no facial y/o una malformación congénita
- Clara anomalía en la mano, malformación cardíaca, hipospadia, criptorquidea.

Una muestra que en la actualidad se están estudiando como Genes candidatos para explicar el autismo son:

- 2p16.3 Neurexina 1 NRXN1. Se une a neuroliginas para la neurotransmisión y formación de contactos sinápticos
- 2q24. Transportador mitocondrial de aspartato/glutamato
- SLC25A12. Transporte de aspartato de la mitocondria al citosol a cambio de glutamato
- 3p26.2. Receptor de oxitocina OXTR Receptor de hormona relevante en cognición social y conducta
- 7q22. Reelina RELN Activa las vías de señalización durante la migración neuronal
- 7q31. Protooncogén MET MET Protooncogén
- 7q31. Proteína con dominio similar a cabeza de tenedor P2 FoxP2 Factor de transcripción
- 7q31.3. Proteína 2 activadora para secreción dependiente de calcio CADPS2 Involucrada en la exocitosis de vesículas que contienen neurotransmisores y neuropéptidos
- 7q35-q36. Proteína 2 similar a la asociada a contractina CNTNAP2 Neurexina, interacciones entre células en el sistema nervioso
- 7q36. Proteína 2 con muesca (engrailed) EN2 Factor de transcripción
- 10q23.31. Homólogo de fosfatasa y tensina PTEN Supresor de tumores
- 11p13 Factor neurotrófico derivado del cerebro BDNF Factor de sobrevivencia necesario para las neuronas estriatales en el cerebro

- 12p13.3. Subunidad $\alpha 1C$ de canal de calcio tipo L dependiente de voltaje

- CACNA1C. Producción de canales de calcio

- 12q14-q15. Receptor 1A de arginina vasopresina AVPR1A Media la contracción celular y la proliferación

- 15q11-q13. Proteína ligasa E3A a ubiquitina UBE3A Ligasa E3 y coactivador transcripcional

- 15q11.2-q12. Receptor $\beta 3$ del ácido γ -aminobutírico (GABA) GABRB3 Neurotransmisión gabaérgica

- 17q11.1-q12. Transportador de serotonina SLC6A4 Recaptación de serotonina a las neuronas presinápticas

- Xp22.33. Neuroligina 4 NLGN4 Ligando para la familia de neurexinas de receptores de la superficie celular

- Xq13. Neuroligina 3 NLGN3 Ligando para la familia de neurexinas de receptores de la superficie celular

- Xq27.3. Proteína de síndrome X frágil y retraso mental FMR1 Posiblemente involucrada en la traducción

- Xq28. Proteína 2 de unión a Metil-CpG MECP2 Puede activar o reprimir la transcripción

Evaluación clínica

Se toman en cuenta los manuales diagnósticos como el DSM V

Criterios DSM-V:

A. Déficits persistentes en comunicación social e interacción social a lo largo de múltiples contextos, según se manifiestan en los siguientes síntomas, actuales o pasados (los ejemplos son ilustrativos, no exhaustivos, ver texto):

1. Déficits en reciprocidad socio-emocional; rango de comportamientos que, por ejemplo, van desde mostrar acercamientos sociales inusuales y problemas para mantener el flujo de ida y vuelta normal de las conversaciones; a una disposición reducida por compartir intereses, emociones y afecto; a un fallo para iniciar la interacción social o responder a ella.

2. Déficits en conductas comunicativas no verbales usadas en la interacción social; rango de comportamientos que, por ejemplo, van desde mostrar dificultad para integrar conductas comunicativas verbales y no verbales; a anomalías en el contacto visual y el lenguaje corporal o déficits en la comprensión y uso de gestos; a una falta total de expresividad emocional o de comunicación no verbal.

3. Déficit para desarrollar, mantener y comprender relaciones; rango de comportamientos que van, por ejemplo, desde dificultades para ajustar el comportamiento para encajar en diferentes contextos sociales; a dificultades para compartir juegos de ficción o hacer amigos; hasta una ausencia aparente de interés en la gente.

Especificar la severidad actual:

La severidad se basa en la alteración social y comunicativa y en la presencia de patrones de comportamientos repetitivos y restringidos.

B. Patrones repetitivos y restringidos de conductas, actividades e intereses, que se manifiestan en, al menos dos de los siguientes síntomas, actuales o pasados (los ejemplos son ilustrativos, no exhaustivos, ver texto):

1. Movimientos motores, uso de objetos o habla estereotipados o repetitivos (ejs., movimientos motores estereotipados simples, alinear objetos, dar vueltas a objetos, ecolalia, frases idiosincrásicas).

2. Insistencia en la igualdad, adherencia inflexible a rutinas o patrones de comportamiento verbal y no verbal ritualizado (ejs., malestar extremo ante pequeños cambios, dificultades con las transiciones, patrones de pensamiento rígidos, rituales para saludar, necesidad de seguir siempre el mismo camino o comer siempre lo mismo).

3. Intereses altamente restringidos, obsesivos, que son anormales por su intensidad o su foco (ejs., apego excesivo o preocupación excesiva con objetos inusuales, intereses excesivamente circunscritos o perseverantes). DSM5.

4. Hiper- o hipo-reactividad sensorial o interés inusual en aspectos sensoriales del entorno (ejs., indiferencia aparente al dolor/temperatura, respuesta adversa a sonidos o texturas específicas, oler o tocar objetos en exceso, fascinación por las luces u objetos que giran).

Especificar la severidad actual:

La severidad se basa en la alteración social y comunicativa y en la presencia de patrones de comportamientos repetitivos y restringidos.

C. Los síntomas deben estar presentes en el período de desarrollo temprano (aunque pueden no manifestarse plenamente hasta que las demandas del entorno excedan las capacidades del niño, o pueden verse enmascaradas en momentos posteriores de la vida por habilidades aprendidas).

D. Los síntomas causan alteraciones clínicamente significativas a nivel social, ocupacional o en otras áreas importantes del funcionamiento actual.

E. Estas alteraciones no se explican mejor por la presencia de una discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual) o un retraso global del desarrollo. La discapacidad intelectual y el trastorno del espectro de autismo con frecuencia coocurren; para hacer un diagnóstico de comorbilidad de trastorno del espectro de autismo y discapacidad intelectual, la comunicación social debe estar por debajo de lo esperado en función del nivel general de desarrollo.

Nota: Los individuos con un diagnóstico DSM-IV bien establecido de trastorno autista, síndrome de Asperger o trastorno generalizado del desarrollo no especificado, deben recibir el diagnóstico de trastorno del espectro de autismo. Los individuos que tienen marcados déficits en comunicación social, pero cuyos síntomas no cumplen los criterios para el trastorno de espectro de autismo, deberán ser evaluados para el trastorno de comunicación social (pragmática).

Especificar si:

- Se acompaña o no de discapacidad intelectual.
- Se acompaña o no de un trastorno del lenguaje.
- Se asocia con una condición médica o genética o con un factor ambiental conocido.

(Nota de codificación: use un código adicional para identificar la condición médica o genética).

Si se asocia con otro trastorno del neurodesarrollo, mental o del comportamiento (Nota de codificación: use otro(s) código(s) adicional(es) para identificar el trastorno del neurodesarrollo, mental o del comportamiento asociado).

Con catatonia (hacer referencia a los criterios de catatonia asociada con otro trastorno mental) (Nota de codificación: use el código adicional 293.89 [F06.1] catatonia asociada con trastorno del espectro de autismo para indicar la presencia de catatonia comórbida).

Estas últimas referencias son para el caso en que existan comorbilidades presentes.

Es ampliamente conocido que la intervención temprana en función a las necesidades individuales constituye un paso fundamental para la integración social.

Cualquier persona en la que se sospeche la presencia de este trastorno autismo debe recibir una evaluación clínica completa, tener revisión médica, y las pruebas complementarias que se requieran. Esta evaluación es de gran importancia a fin de lograr un diagnóstico preciso y precoz⁽²⁰⁾.

Cada evaluación clínica debe empezar por una historia clínica detallada que contemple todos los signos que preocupen a los familiares, los detalles del desarrollo global del mismo, así como un inventario de enfermedades anteriores. Prestando atención a todos los signos asociados que puedan resultar importantes para la realización del diagnóstico

Nivel de severidad	Comunicación social	Intereses restringidos y conducta repetitiva
Nivel 3: requiere un apoyo muy substancial	Déficits severos en habilidades de comunicación social verbal y no verbal que causan alteraciones severas en el funcionamiento, inicia muy pocas interacciones y responde minimamente a los intentos de relación de otros. Por ejemplo, una persona con muy pocas palabras inteligibles que raramente inicia interacciones sociales, y que cuando lo hace, realiza aproximaciones inusuales únicamente para satisfacer sus necesidades y sólo responde a acercamientos sociales muy directos.	La inflexibilidad del comportamiento, la extrema dificultad afrontando cambios u otros comportamiento restringidos/repetitivos, interfieren marcadamente en el funcionamiento en todas las esferas. Gran malestar o dificultad al cambiar el foco de interés o la conducta.
Nivel 2: requiere un apoyo substancial	Déficits marcados en habilidades de comunicación social verbal y no verbal; los déficit sociales son aparentes incluso con apoyos; inician un número limitado de interacciones sociales; y responden de manera atípica o reducida a los intentos de relación de otros. Por ejemplo, una persona que habla con frases sencillas, cuya capacidad para interactuar se limita a intereses restringidos y que manifiesta comportamientos atípicos a nivel no verbal.	El comportamiento inflexible, las dificultades para afrontar el cambio, u otras conductas restringidas/repetitivas, aparecen con la frecuencia suficiente como para ser obvios a un observador no entrenado e interfieren con el funcionamiento en una variedad de contextos. Gran malestar o dificultad al cambiar el foco de interés o la conducta.
Nivel 1: requiere apoyo	Sin apoyos, las dificultades de comunicación social causan alteraciones evidentes. Muestra dificultades iniciando interacciones sociales y ofrece ejemplos claros de respuestas atípicas o fallidas a las aperturas sociales de otros.	La inflexibilidad del comportamiento causa una interferencia significativa en el funcionamiento en uno o más contextos. Los problemas de organización y planificación obstaculizan la independencia.

diferencial. Al anotar cuidadosamente la historia familiar, se debe de indagar una serie de factores en los familiares de primer grado y en los demás familiares - autismo, retraso mental, X Frágil, esclerosis tuberosa, por su implicación y la necesidad de una exploración genética o cromosómica.

Debe realizarse una exploración médica completa, que incluya agudeza visual y auditiva, así como evaluación pediátrica y neurológica. Hasta el momento, no existen pruebas de laboratorio específicas para los trastornos del espectro autista. La evaluación genética estará guiada por signos específicos generados por el examen clínico o por la historia familiar.

Es importante también valorar también las fortalezas y debilidades de cada familia, para poder realizar un plan de intervención adecuado.

La evaluación específica debe llevarse a cabo a través de un equipo multidisciplinario con experiencia en el campo del autismo y los trastornos generalizados del desarrollo, es importante también el uso de cuestionarios, entrevistas, escalas de observación: como por ejemplo:

- Compromiso multisistémico.
- Malnutrición no explicada.
- Retraso del crecimiento.
- Hipotonía grave.
- Antecedente familiar de trastorno similar, no explicado.
- Consanguinidad de los padres.
- Rasgos dismórficos/facies tosca.
- Evidencia de retraso mental.
- Hepatoesplenomegalia.
- Acidosis metabólica, hiperlactacidemia, hiperuricemia, hiperamonemia.
- Hipocolesterolinemia.
- Pérdida de habilidades motoras.
- Distonía.
- Espasticidad.
- Ataxia.
- Megacefalia progresiva.
- Alteraciones oculares (cataratas, oftalmoplejía, alteraciones retinianas).
- Alteraciones esqueléticas.
- Alteraciones equilibrio ácido-base
- Alopecia.
- Alteraciones cutáneas no explicables.

Tratamiento

La intervención debe ser multidisciplinaria y estar dirigida, a la adquisición de habilidades sociales en el más amplio sentido de la palabra, que permitan al niño con Trastorno del Espectro del Autismo, desenvolverse de manera exitosa en su medio social, modificando aquellas conductas que socialmente "no están bien vistas" o que generan una gran disfuncionalidad en su portador.

El tratamiento farmacológico está dirigido a aplacar los síntomas observables y que generen disfunción, se puede usar medicación psicotrópica para mejorar los problemas de

conducta, la molécula de elección es la Risperidona ⁽²¹⁾, que puede mejorar la conducta y con ello incrementar el nivel de funcionamiento de los afectados ⁽²²⁾, su efecto secundario principal es la ganancia de peso.

Son útiles también los Inhibidores Selectivos de la Receptación de Serotonina como Fluoxetina y Fluvoxetina, para el alivio de los problemas de estado de ánimo y la conducta repetitiva.

Según cada presentación pueden usarse además fármacos para disminuir impulsividad, o síntomas de hiperactividad y déficit de atención.

Referencias bibliográficas

- Bleuler E.** Dementia praecox oder der gruppe der schizophrenien. Leipzig y Wien: Franz Deuticke; 1991.
- Kanner L.** Autistic disturbance of affective contact. *Ner Child* 1943;32:217-253.
- Kanner L, Eissler L.** Early infantile autism. *A J Orthopsych* 1943;26(3):217-250.
- Asperger.** Die Autistische psychopathen in kindersalter. *Archiv Psychiatrie Nervenkrankheiten* 1944;117:76-136.
- Wing, L.** Asperger's Syndrome: a Clinical Account (en inglés). *Psychological Medicine* 1981;11(1):115-130.
- Wing, L. & Gould, J.** (1979), "Severe Impairments of Social Interaction and Associated Abnormalities in Children: Epidemiology and Classification", *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1999;11-29.
- American Psychiatric Association DSM IV.** Manuel diagnostic et statistique des troubles mentaux. París: Masson; 1995.
- American Psychiatric Association DSM IV-R.** Manuel diagnostic et statistique des troubles mentaux. París: Masson; 2001.
- International Classification of Diseases 10 ICD-10;** WHO, 1993.
- OMS Classification Internationale des Maladies Mentales.** Dixième révision. Chapitre V (F): Troubles Mentaux et Troubles du Comportement. Ginebra; 1993.
- Folstein SE, Rosen-Shidley B.** Genetics of autism: complex aetiology for a heterogeneous disorder. *Nat Rev Genet.* 2001;2:943-955.
- Calderón González R, Treviño Welsh J, Calderón Sepúlveda, A.** Autismo en la esclerosis tuberosa / Autism in tuberous sclerosis *Gac. Méd. Méx.* 1994;130(5):374-379.
- Artigas-Pallarés J. a, Gabau-Vila E. b, Guitart-Feliubadaló M. c.** El autismo síndromico: II. Síndromes de base genética asociados a autismo *REV NEUROL* 2005;40 (Supl 1):S151-S162.
- Baron-Cohen S, Tager-Flusberg, H, Cohen DJ. (Eds.).** (2000). *Understanding other minds: Perspectives from developmental cognitive neuroscience* Oxford: Oxford University Press.
- Pennington BF, Rogers SJ, Bennetto L, Griffith, et al.** Validity tests of the executive dysfunction hypothesis of autism. In J. Russell (Ed.), *Autism as an executive disorder* Oxford: Oxford University Press. 1997;143-178.
- Happé F.** Autism: cognitive deficit or cognitive style? *Trends Cogn Sci.* 1999;3(6):216-222.
- Mostofsky SH, Goldberg MC, Landa RJ, Denckla MB.** Evidence for a deficit in procedural learning in children and adolescents with autism: implications for cerebellar contribution. *J. Int Neuropsychol Soc.* 2000;6(7):752-759.
- Díaz-Anzaldúa A, Díaz-Martínez A.** Contribución genética, ambiental y epigenética en la susceptibilidad a los trastornos del espectro autista. *Rev Neurol* 2013;57:556-568.
- Bailey A, Palferman S, Heavey L, et al.** Autism: The phenotype in relatives. *J Autism Dev Disord.* 1998;28:369-392.
- Sampedro-Tobón ME, González-González M, Vélez Vieira S, y col.** Detección temprana en trastornos del espectro autista: una decisión responsable para un mejor pronóstico *Bol Med Hosp Infant Mex* 2013;70(6):456-466.
- McCracken JT1, McGough J, Shah B, Cronin P, et al.** Risperidone in children with autism and serious behavioral problems. *N Engl J Med.* 2002;347(5):314-321.
- McDougle CJ1, Scahill L, Aman MG, McCracken JT, et al.** Risperidone for the core symptom domains of autism: results from the study by the autism network of the research units on pediatric psychopharmacology. *Am J Psychiatry.* 2005;162(6):1142-1148.