

“Ningún hombre es una isla”, tal vez sólo los autistas. Comprendiendo los Trastornos del Espectro Autista

Lilian María Vargas*

Sociedad Universitaria de Neurociencias
Universidad Nacional Autónoma de Honduras

Introducción

Indiscutiblemente, somos seres sociales. Entablar y mantener las relaciones sociales es la base de la supervivencia del individuo y de la especie en su conjunto. Como seres gregarios, nuestra munición genética nos permite desenvolvernos en los diferentes grupos sociales, cuyo núcleo radica en la interacción con nuestros semejantes y con nuestro entorno. Parece difícil considerar que a menudo nacen personas incapaces de desarrollar las conductas, habilidades y razonamientos necesarios que les permitirán desenvolverse satisfactoriamente dentro de la sociedad. Los autistas pertenecen a este grupo de personas.

El autismo es uno de los trastornos más severos y conocidos del grupo denominado “trastornos del espectro autista” (TEA) o “trastornos generalizados del desarrollo” (TGD). Bajo esta categoría también se encuentra el trastorno generalizado del desarrollo no especificado, el Síndrome de Asperger, el trastorno desintegrativo de la infancia y el Síndrome de Rett. Para el año 2006 en Estados Unidos, la prevalencia de los TEA era del 1 de cada 110 niños (1%).

El autismo se caracteriza por una cognición social deficiente, el deterioro de la comunicación recíproca tanto verbal como no verbal, una capacidad limitada para cambiar el foco de atención y por un repertorio restringido, estereotipado y repetitivo de intereses y actividades.

Al ser los TEA condiciones con origen en el neurodesarrollo y de relevancia en el área pediátrica debido a que su detección precoz es el primer paso para favorecer el pronóstico y la evolución del niño, en el siguiente artículo se aborda su caracterización e identificación, y algunos conceptos importantes a conocer sobre el cerebro social normal y cómo la carencia de estas habilidades repercute en el perfil autista.

Los Trastornos del Espectro Autista

Cualquier persona cuyas habilidades sociales hayan sido severamente deficientes desde su niñez temprana, que comenzó a hablar tarde o cuyo uso del lenguaje es inadecuado y que carece de flexibilidad cognitiva y conductual reúne los criterios diagnósticos de un trastorno del espectro autista. Los TGD son más comunes en niños que en niñas y la constelación de síntomas usualmente se hace evidente antes de los 3 años de edad.

Aproximadamente 70% de estas personas tienen retraso mental, y un tercio ha tenido al menos dos convulsiones epilépticas no provocadas para cuando alcanzan la adolescencia. Alrededor de la mitad no tiene capacidades verbales o tiene dificultades del habla. La mayoría de las personas con autismo no son capaces de vivir independientemente en la edad adulta.^{1,2}

Durante el tiempo que se reconoció al trastorno autista como el único subtipo del espectro autista, el autismo se consideró raro, con 0.4 casos por cada 10,000 personas.¹ Sin embargo, según el Centro de Control y Prevención de Enfermedades (CDC, por sus siglas en inglés) de Estados Unidos, reportó para el año 2006 una prevalencia nacional de 1 caso de TEA por cada 110 personas, es decir de un 1%.³

La clasificación de la Asociación Americana de Psiquiatría en su DSM-IV-TR define los trastornos generalizados del desarrollo (TGD) e incluye en este concepto el trastorno autista, el trastorno de Asperger, el trastorno desintegrativo infantil, el trastorno generalizado del desarrollo no especificado y el trastorno de Rett. El término 'trastornos del espectro autista' es una denominación alternativa más precisa que TGD, que pretende mostrar la existencia de una gran variabilidad en la expresión de estos. Sin embargo, esta distinción terminológica no es universalmente compartida, y por ello los términos TEA y TGD suelen intercambiarse en la literatura científica con cierta frecuencia.⁴

Estos trastornos son basados en desórdenes biológicos del neurodesarrollo que son altamente heredables. A pesar de este hecho, la causa exacta es todavía desconocida. Estos desórdenes son complejos y hereditarios que involucran múltiples genes y una gran variación fenotípica. Los TEA pueden ser en algunos casos idiopáticos y en una minoría de casos pueden estar asociados a otra condición médica o síndrome reconocido.⁵ Algunos estudios revelan que un número considerable de casos de autismo, entre un 11-37%, están ligados a síndromes específicos que pueden ser determinados. A este subgrupo se le conoce como *autismo sindrómico*.^{4,6,7}

Aunque se cree que estos desórdenes son principalmente genéticos en su origen, los factores ambientales pueden modular su expresión fenotípica, lo que explica una amplia variedad de manifestaciones sociales del fenotipo autista.^{8,9} La edad paterna y materna avanzada han demostrado asociación con un riesgo elevado de procrear hijos con estos trastornos. También, exposiciones ambientales pueden actuar en

*Estudiante V año Medicina y Cirugía, Facultad de Ciencias Médicas

“Ningún hombre es una isla”, tal vez sólo los autistas.

Comprendiendo los Trastornos del Espectro Autista

pueden actuar en el sistema nervioso central en la vida gestacional.

Estudios de neuropatología y neuroimagen, encaminados en la búsqueda del origen de estas patologías, han demostrado que existen diferencias fundamentales en el crecimiento del cerebro y su organización en las personas con TEA que tienen origen en el período prenatal pero que se extienden a través de la niñez y la edad adulta. Los estudios neuropatológicos demuestran diversas anomalías en los tejidos cerebrales de autistas que incluyen: número reducido de células de Purkinje en el cerebelo; maduración anormal en el sistema límbico incluyendo tamaño neuronal reducido, aumento en la densidad del agrupamiento neuronal; anomalías en la corteza de los lóbulos frontal y temporal; cambios en el desarrollo del tamaño celular y del núcleo en la banda diagonal de Broca y núcleo olivar inferior; y anomalías del tallo cerebral y malformaciones neocorticales. Los hallazgos neuropatológicos más consistentes sugieren que la patología surge en el útero.^{4,5}

Aunque las deficiencias severas en las habilidades sociales y los comportamientos, intereses y actividades restringidas, repetitivas y estereotipadas son aspectos esenciales en todos los TEA, los retrasos significativos del lenguaje son característicos únicamente del trastorno autista y del trastorno generalizado del desarrollo no especificado.

El perfil del espectro autista

Uno de los aspectos más desafiantes en el reconocimiento del TEA es la amplia heterogeneidad de las manifestaciones en un solo niño. No hay características patognomónicas; sin embargo, algunas deficiencias sociales tempranas parecen ser confiables indicadores de estos trastornos aunque estas son difícilmente reconocidas por los padres.

Deficiencias en las habilidades sociales

Aunque más específicas que las deficiencias en el lenguaje, estas carencias sociales que aparecen antes de los 2 primeros años de vida usualmente no son detectadas por los padres. Los niños del espectro autista demuestran carencia en la relación social, que es el interés inherente en vincularse con otros y compartir diferentes estados emotivos. Usualmente parecen contentos estando solos, ignoran los intentos de los padres de buscar su atención, no los buscan cuando necesitan consuelo, y rara vez hacen contacto visual o buscan la atención de otros con gestos o vocalización. Parecen tener dificultades usando y comprendiendo el contacto visual, las expresiones faciales y la entonación, entre otros. En años posteriores, tienen dificultad compartiendo y comprendiendo los estados emocionales de otros niños en los juegos y otros grupos de personas, y tienen pocos o ningún amigo.⁶

La *atención conjunta* se refiere a la capacidad que demuestran los individuos para coordinar la atención con un interlocutor social con respecto a algún objeto o

acontecimiento.¹⁰ Es una conducta normal, espontánea donde el niño disfruta compartir un objeto o evento con otra persona al mirar a uno y a otro. La atención conjunta es una expresión de la capacidad humana de coordinar la atención con un par social, lo que es fundamental para nuestra aptitud de aprender el lenguaje y otras sofisticadas competencias sociales a través de la vida. El desarrollo de la atención conjunta conlleva a una nueva etapa de interacción entre el niño y el cuidador que facilita el aprendizaje social.¹¹ Las deficiencias en la atención conjunta, son de las más distintivas características de niños pequeños con autismo y los trastornos relacionados.

Ejemplos de la atención conjunta incluyen seguir la mirada del interlocutor para mirar en la misma dirección, identificar un objeto distante señalado por el padre y luego devolver la mirada a este en busca de aprobación, señalar un objeto deseado, responder a su nombre, entre otros. Un niño autista podría no seguir un punto, aún cuando uno llame su nombre repetidamente o inclusive utilice llamamientos físicos, como tocar su hombro antes de señalar el objeto en cuestión. Podrían mirar en la dirección deseada eventualmente, pero este acto no es seguido por la mirada compartida ni la búsqueda de la expresión facial en el cuidador.

Un niño de más de 12 meses, podría normalmente señalar el punto de atención y llamar la atención del cuidador para que este se interese en el objeto también. En el niño autista, se observarán intentos por señalar el objeto deseado, pero sin buscar la atención del cuidador con la mirada.^{5,11,12}

Posteriormente el niño normal será capaz de emitir un comentario sobre el objeto deseado. Los niños autistas no emitirán estas opiniones en las edades esperadas. Es por esto que se ha considerado que el desarrollo apropiado de la atención conjunta es indispensable para el desarrollo funcional normal del lenguaje. Algunos estudios demuestran que la frecuencia en la que un niño consolida atención conjunta se relaciona con la adquisición del lenguaje.^{11,15} En un estudio realizado en 125 niños entre los 18 y 24 meses de edad (50 con TEA, 25 con retraso del desarrollo y 25 con desarrollo normal) se concluyó que los niños con TEA muestran un perfil comunicativo único, con profundas deficiencias en las tasas de comunicación, atención conjunta y gestos comunicativos en comparación con los niños con retraso del desarrollo y con desarrollo normal. También se determinó que la tasa en que los niños demuestran comportamientos de atención conjunta es uno de los pronósticos más fuertes del resultado de las habilidades verbales para la edad de 3 años.¹⁵ La atención conjunta lleva indudablemente a la interacción social y el aprendizaje de múltiples expresiones emocionales, sonidos, palabras y otros gestos.

Cognición Social

Las funciones cognitivas básicas son el resultante funcional de la interacción entre la interconexión dinámica de diferentes estructuras cerebrales, genéticamente determinadas, con el entorno. La sociabilidad es la suma de los mecanismos nerviosos

que instrumentan nuestras interacciones, además de nuestros pensamientos sobre las personas y nuestras relaciones.¹⁴ La cognición social se refiere a las habilidades fundamentales para percibir, categorizar, recordar, analizar, razonar y comportarse hacia otros semejantes.¹⁵ Este procesamiento culmina en el análisis acertado de las disposiciones e interacciones de otros individuos. Estos mecanismos, tan básicos para el ser humano, están limitados o ausentes en los niños con TGD.

El desarrollo de la cognición social comienza entre los 9 y los 12 meses. El niño llega a comprender la condición que si sus intenciones conllevan a conductas orientadas a lo deseado, entonces en otras personas, las conductas relacionadas a lo deseado deben ser producto de sus intenciones.¹¹

Ciertas anomalías en la interacción entre regiones cerebrales funcionalmente ligadas se han sugerido estar asociadas con los impedimentos clínicos observados en los niños con TEA. Un estudio realizado para determinar la conectividad funcional con el sistema límbico durante la identificación de caras, un componente primario de la cognición social, reveló que el proceso de identificación de rostros sucede anormalmente en los individuos con TEA.²² Encontraron que las dificultades en el procesamiento de estos rostros emanan de una pobre integración entre las regiones involucradas con esta identificación, es decir con las demás áreas cerebrales que integran el circuito del cerebro social.¹⁶

Como un niño con trastorno del espectro autista carece de las piezas claves para las habilidades sociales, es menos probable que desarrolle relaciones apropiadas con otros de su edad ni las correctas habilidades del habla. Las personas autistas son incapaces de interpretar los estímulos en una forma global, más bien se concentran en las partes, hacen poco uso del contexto y no logran ver el “todo” de las situaciones. Esto vuelve las interacciones sociales un verdadero reto.¹⁷

Poseen también dificultades comprendiendo las perspectivas de otros o carecen habilidades sobre “teoría de la mente”. La teoría de la mente es el reconocer que los demás tienen pensamientos y emociones que son independientes de las propias; es la habilidad que le permite a un individuo inferir los estados de la mente basados en el comportamiento externo.^{10, 18, 19} Un niño con desarrollo normal puede comenzar a tener percepción de estos estados mentales de otras personas para la edad de 4 años. Por las dificultades en la teoría de la mente, los niños con TEA tienen problemas con la empatía, con el compartir y el consuelo.⁵ Aunque la falta de teoría de la mente en los pacientes con TEA pueda ser un indicador claro y obvio, vale señalar que se han reportado casos en los que los autistas pueden comprender las intenciones y pensamientos de los demás.^{19, 20, 21}

Lenguaje

En el área del lenguaje los autistas presentan alteraciones heterogéneas y complejas, que engloban tanto el lenguaje expresivo como el receptivo. La disfunción del lenguaje más característica en el autismo, aunque sin ser patognomónica, es la

que afecta al área semántica.²²

Generalmente, es el retraso en el habla o las alteraciones evidentes alrededor de los 18 meses de edad lo que despierta la inquietud del padre que algo podría estarle sucediendo a su hijo. Y probablemente sea por este motivo que los padres consulten al pediatra.

La falta del habla ha sido considerada característica clave del autismo, especialmente cuando está asociada a la falta del deseo de comunicación y la falta de esfuerzos compensatorios por comunicarse. Sin embargo, niños con sintomatología leve, especialmente aquellos con habilidades cognitivas normales, pueden desarrollar el habla; esta puede no ser funcional o fluida y puede carecer de intención de comunicarse con otros.⁴

Conclusión

La detección precoz del trastorno autista y los demás TEA es el primer paso para favorecer el pronóstico y la evolución del niño y para que la familia maneje adecuadamente las dificultades que se presentan por la condición. La observación temprana de los niños por parte de sus cuidadores durante el primer año de vida puede ser una herramienta clave para la identificación de signos de alarma relacionados con estos trastornos. Es por esta razón que los pediatras deben conocer la gran variabilidad de los caracteres de estas condiciones y ser prestos a la detección de estos niños para sugerirles el apropiado asesoramiento por un neurólogo pediatra o un especialista de la psiquiatría, para que esto resulte en una respuesta conjunta que posibilite mejoras sustanciales en las competencias que el niño puede adquirir y el bienestar y calidad de vida del niño y de su familia.¹²

En la actualidad, las maneras de enfocar el tratamiento de los TEA, y de las afectaciones del desarrollo de la comunicación relacionadas con ellas, consisten esencialmente en intervenciones pedagógicas y conductuales.²³

Mucho sobre el autismo permanece difícil de comprender en la teoría y en la práctica.¹⁵ El principal problema del autismo se centra en el desconocimiento de sus causas y, por lo tanto, en su abordaje terapéutico. Sin embargo, existen también otros problemas que es necesario abordar, como la detección del trastorno—determinada por la escasa formación de los pediatras y educadores—, y la escasa utilización de las clasificaciones diagnósticas internacionales, que impide tener datos sobre la incidencia real de los TEA en la actualidad, por lo que en nuestro entorno se hace difícil afirmar inclusive cifras contundentes de prevalencia de estos trastornos.⁴

Puesto que se desconoce todavía la causa de los trastornos generalizados del desarrollo y al ser condiciones muy limitantes para las personas que los sufren, es importante que se continúen las investigaciones encaminadas a desentrañar el misterio que radica en el cerebro autista.

Nota del autor: Parte del título es tomado de la cita de John Donne “Ningún hombre es una isla, algo completo en sí mismo; todo hombre es un fragmento del continente, una parte de un conjunto.”

Bibliografía

1. Rapin I. The Autism Spectrum Disorders. *N Engl J Med* 2002; 347(5): 302-303
2. Tuchmana R, Moshé SL, Rapin I. Convulsing toward the pathophysiology of autism. *Brain Dev.* Author manuscript; available in PMC 2009 August 29. Published in final edited form as: *Brain Dev.* 2009 February ; 31(2): 95–103. doi:10.1016/j.braindev.2008.09.009
3. Rice C. Prevalence of Autism Spectrum Disorders --- Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, United States, 2006. Centers for Disease Control and Prevention (CDC): *MMWR: Surveillance Summaries* 2009; 58(SS10);1-20
4. Posada-De la Paz M., Ferrari-Arroyo M.J., Touriño E., Boada L. Investigación epidemiológica en el autismo: una visión integradora. *REV NEUROL* 2005; 40 (Supl 1): S191-S198.
5. Plauche ´ Johnson C, Myers S y el Consejo sobre Niños con Discapacidades. Identification and Evaluation of Children With Autism Spectrum Disorders. *PEDIATRICS* 2007; 120(5):1183-1215
6. Artigas-Pallarés J, Gabau-Vila E, Guitart-Feliubadaló M. El autismo sindrómico: I. Aspectos generales. *REV NEUROL* 2005; 40 (Supl 1): S143-S149
7. Artigas-Pallarés J, Gabau-Vila E, Guitart-Feliubadaló M. El autismo sindrómico: II. Síndromes de base genética asociados a autismo. *REV NEUROL* 2005; 40 (Supl 1): S151-S162
8. Dover CJ y Le Couteur A. How to diagnose autism. *Arch Dis Child* 2007;92:540–545.
9. Losh M et al. The Neuropsychological Profile of Autism and The Broad Autism Phenotype. *Arch Gen Psychiatry.* Author manuscript; available in PMC 2009 June 22. Published in final edited form as: *Arch Gen Psychiatry.* 2009 May ; 66(5): 518–526. doi:10.1001/archgenpsychiatry.2009.34.
10. Alessandri M, Mundy P, Tuchman RF. Déficit social en el autismo: un enfoque en la atención conjunta. *REV NEUROL* 2005; 40 (Supl 1): S137-S14.
11. Mundy P, Newell L. Attention, Joint Attention, and Social Cognition. *Curr Dir Psychol Sci.* Author manuscript; available in PMC 2009 April 1. Published in final edited form as: *Curr Dir Psychol Sci.* 2007 October 1; 16(5): 269–274. doi:10.1111/j.1467-8721.2007.00518.x.
12. Millá MG, Mulas F. Atención temprana y programas de intervención específica en el trastorno del espectro autista. *REV NEUROL* 2009; 48 (Supl 2): S47-S52
13. Shumway S, Wetherby AM. Communicative Acts of Children with Autism Spectrum Disorders in the Second Year of Life. *J Speech Lang Hear Res.* Author manuscript; available in PMC 2009 October 3. Published in final edited form as: *J Speech Lang Hear Res.* 2009 October; 52(5): 1139–1156. doi:10.1044/1092-4388(2009/07-0280).
14. Valdizán JR. Funciones cognitivas y redes neuronales del cerebro social. *REV NEUROL* 2008; 46 (Supl 1): S65-S68
15. Pelphrey KA, Carter EJ. Brain Mechanisms for Social Perception: Lessons from Autism and Typical Development. *Ann N Y Acad Sci.* Author manuscript; available in PMC 2010 January 10. Published in final edited form as : *Ann N Y Acad Sci.* 2008 December ; 1145: 283–299. doi:10.1196/annals.1416.007.
16. Kleinhans NM et al. Abnormal functional connectivity in autism spectrum disorders during face processing. *Brain* 2008. 131, 1000-1012; doi:10.1093/brain/awm334
17. Pelphrey KA, Morris JP, McCarthy G. Neural basis of eye gaze processing deficits in autism. *Brain* (2005), 128, 1038–1048; doi:10.1093/brain/awh404
18. Tirapu-Ustárroz J. ¿Qué es la teoría de la mente? *REV NEUROL* 2007; 44 (8): 479-489.
19. Ayuda-Pascual R, Martos-Pérez J. Influencia de la percepción social de las emociones en el lenguaje formal en niños con síndrome de Asperger o autismo de alto funcionamiento. *REV NEUROL* 2007; 44 (Supl 2): S57-S59
20. Etchepareborda MC. Funciones ejecutivas y autismo. *REV NEUROL* 2005; 41 (Supl 1): S155-S162
21. Markiewicz K, Duncan MacQueen B. The autistic mind: A case study. *Med Sci Monit*, 2009; 15(1): CS5-13
22. Idiazábal-Aletxa MA, Boque-Hermida E. Procesamiento cognitivo en los trastornos del espectro autista. *REV NEUROL* 2007; 44 (Supl 2): S49-S51.
23. Alessandri M, Thorp D, Mundy P, Tuchman R.F. ¿Podemos curar el autismo? Del desenlace clínico a la intervención. *REV NEUROL* 2005; 40 (Supl 1): S131-S136.