

# Revista Mexicana de Pediatría

Volumen  
Volume **71**

Número  
Number **1**

Enero-Febrero  
January-February **2004**

*Artículo:*

## Trastorno autista. Una revisión

Derechos reservados, Copyright © 2004:  
Sociedad Mexicana de Pediatría, AC

## Otras secciones de este sitio:

- ☞ Índice de este número
- ☞ Más revistas
- ☞ Búsqueda

## *Others sections in this web site:*

- ☞ *Contents of this number*
- ☞ *More journals*
- ☞ *Search*



**Edigraphic.com**

## Trastorno autista. Una revisión

(Autistic disorder. A review)

Gerardo García Maldonado\*

### RESUMEN

En los pasados 20 años, y en particular en el último decenio, se ha identificado el autismo como uno de los trastornos generalizados del desarrollo que aquejan a los niños. Estudios genéticos y clínicos permiten afirmar que son varios genes los que están involucrados en este trastorno. En esta comunicación se revisan algunas de las contribuciones que han permitido caracterizar esta enfermedad y los avances en su diagnóstico y tratamiento.

**Palabras clave:** Trastorno autista, autismo, trastornos del desarrollo.

### SUMMARY

*In the past 20 years, and particularly in the last decade, the autism has been identified as one of the generalized disorders of the child development. Today, genetic and clinical studies allow to affirm that several genes are involved in the autism. In this communication are revised some of the contributions that characterize this illness and the advances in their diagnosis and treatment.*

**Key words:** Autistic disorder, autism, developmental disorders.

El trastorno autista se caracteriza por un retraso o desviación en el desarrollo de las habilidades sociales, cognitivas y de comunicación en los niños, estas desviaciones tienen su inicio en los primeros años de vida. Desde el punto de vista clínico, los consensos internacionales señalan que es indispensable que se haga el diagnóstico temprano de esta enfermedad por personal capacitado y confiable.<sup>1</sup> Segundo algunos autores<sup>2</sup> en los últimos 10 años se han publicado en revistas científicas más de 2,000 reportes acerca de este trastorno.

Entre los temas más abordados destaca lo referente a la evaluación clínica, ya que, como se sabe, por el momento no se cuenta con marcadores biológicos para el diagnóstico. También han sido relevantes las investigaciones orientadas al tratamiento, pero la búsqueda de las causas de este problema –en el terreno neurobiológico– continúa siendo el objetivo principal de muchos estudios, entre los que destacan las investigaciones genéticas,<sup>2</sup> por esta razón se consideró conveniente revisar este tema.

En cuanto a la descripción y los criterios de diagnóstico del trastorno autista están señalados en el Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales, en

su cuarta edición de 1994<sup>3</sup> (por sus siglas en inglés: DSM-IV). La publicación de este manual es auspiciado por la Asociación Psiquiátrica Americana (APA); en esta publicación el autismo es descrito entre los llamados trastornos generalizados del desarrollo, donde aparecen también trastornos como: el síndrome de Rett, el de Asperger y el síndrome desintegrativo infantil.

La investigación bibliográfica para este artículo se hizo en la base de datos Meadline. Aunque la búsqueda de publicaciones relevantes fue enfocada a los últimos 10 años, aunque, por su importancia, se incluyeron algunas publicaciones anteriores al último decenio. También se consultaron una decena de libros y en cuanto a los artículos de investigación, se concedió mayor importancia a aquellos que tenían mayor rigor metodológico. El objetivo central de esta revisión del trastorno autista fue destacar los conocimientos que por su significación pueden ser útiles en la práctica clínica diaria desde la perspectiva clínica, neurobiológica y de tratamiento de los niños afectados por este trastorno.

### ANTECEDENTES

El trabajo desarrollado por Leo Kanner en el área de psiquiatría infantil del Hospital Johns Hopkins, permitió re-

\* Psiquiatra infantil.

conocer una entidad que era motivo de discrepancias y confusiones en su diagnóstico. Sus investigaciones permitieron identificar a niños caracterizados por su incapacidad para relacionarse con otras personas, pero, en contraste, mostraban un aparente interés por relacionarse con objetos inanimados; además presentaban una conducta estereotipada y serios problemas en el desarrollo de su lenguaje. Este autor acuñó el término de autismo infantil para la enfermedad que presentaban niños con estas manifestaciones. A pesar de su contribución germinal, continuó prevaleciendo la idea de que esta enfermedad no era más que la presentación precoz de un trastorno esquizofrénico. Fue hasta 1980, en que apareció la tercera edición del Manual Diagnóstico y Estadístico de la APA (DSM-III), en que se reconoció el autismo en los niños.<sup>4</sup>

### SU UBICACIÓN EN LA CLÍNICA

La definición del autismo, de acuerdo al DSM-IV, ha sido consecuencia de estudios multicéntricos y es conceptualmente idéntica a la que aparece en la décima edición de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) publicada en 1992 por la Organización Mundial de la Salud.<sup>5</sup>

A partir de las contribuciones al estudio del autismo, se han reconocido similitudes, pero sobre todo diferencias, entre esta enfermedad y otros trastornos generalizados del desarrollo: como el síndrome de Rett, descrito por Andreas Rett en 1966;<sup>6</sup> el trastorno desintegrativo infantil, referido por primera vez por Heller (que ha recibido varias denominaciones, como demencia infantil o psicosis desintegrativa<sup>7</sup> y el síndrome de Asperger, originalmente descrito en 1944 y es uno de los que mayor controversia ha suscitado su inclusión en el DSM-IV, ya que no fue reconocido sino hasta la década de los años ochenta.<sup>8</sup> Aunque no es el objetivo analizar estas entidades, se considera que es relevante tenerlas en cuenta dentro de los diagnósticos diferenciales al evaluar a un menor con probable diagnóstico de autismo.

### PARTICULARIDADES CLÍNICAS

**Trastorno autista.** De acuerdo al DSM-IV, para establecer el diagnóstico de esta enfermedad se requiere identificar alteraciones en áreas del desarrollo de los niños, que son parte importante en su vida de relación con el medio que los rodea. Por definición, el inicio de este trastorno ocurre antes de los tres años de edad;<sup>5</sup> en el *cuadro 1* se enmarcan los criterios para su diagnóstico.<sup>3</sup>

Hay en estos niños autistas, además, cambios súbitos en su estado de ánimo, insensibilidad al dolor, conducta

auto y heteroagresiva sin provocación, hiperactividad, inatención y crisis de exaltación. El cuadro clásico de autismo es frecuentemente identificado en niños preescolares o escolares que muestran una marcada falta de interés en otros compañeros, ausencia de empatía, retraso o ausencia del lenguaje y comunicación con otros. Sin embargo, la marcada resistencia al cambio, sus intereses restringidos y su conducta estereotipada, pueden ser más notorias hasta después de los tres años.<sup>9</sup> El momento en que los pacientes presentan todas las particularidades, que facilitan su diagnóstico, es variable, aunque queda claro que al ingresar el niño a la escuela su forma de socializar con sus compañeros debe empezar a ser más diferenciada y sus habilidades para comunicarse deben aumentar; al estar afectado un niño por un trastorno autista, y no poder desarrollar las capacidades propias de su edad y el hecho de que sus potencialidades para contender con cambios y transiciones son afectadas, las manifestaciones clínicas son más ostensibles.<sup>10</sup> En el caso de los adolescentes, se ha observado que pueden presentar mayor riesgo de desarrollar crisis convulsivas.<sup>11</sup>

En la actualidad se considera que con la detección oportuna de este trastorno y con programas de atención adecuados el pronóstico del autismo ha mejorado.<sup>12</sup>

**Cuadro 1.** Criterios de diagnósticos para el trastorno autista (DSM-IV).

- I. Alteraciones cualitativas de la interacción social
  - a. Una grave alteración en el uso de comportamientos no verbales como la mirada recíproca, las expresiones faciales, las posturas corporales y los gestos que regulan la interacción social.
  - b. La incapacidad de formar relaciones con los coetáneos de manera adecuada a su nivel mental.
  - c. La incapacidad de compartir intereses y momentos gozosos con los demás.
  - d. Una falta de reciprocidad social o emocional.
- II. Alteraciones cualitativas en la comunicación
  - a. Retardo o ausencia del lenguaje verbal (no compensados por mímica).
  - b. Grave alteración en la capacidad de iniciar o sostener una conversación (sujetos con lenguaje adecuado).
  - c. Uso repetitivo o estereotipado del lenguaje.
  - d. Falta de juegos imaginativos o simbólicos y falta de iniciativas en el juego social, de acuerdo con la edad mental.
- III. Comportamientos, intereses o actividades repetitivas, limitadas y estereotipadas
  - a. Focalización exagerada sobre uno o más esquemas de intereses limitados.
  - b. Insistencia en rituales o rutinas no funcionales.
  - c. Manerismos motores repetitivos y estereotipados.
  - d. Preocupación persistente por objetos.

## AUTISMO COMO UN ESPECTRO DE TRASTORNOS

Considerando el autismo como un modelo de trastornos del desarrollo, es posible visualizar esta alteración como una condición que se expresa en manifestaciones que pueden representar diversos trastornos genéticos de expresión fenotípica amplia y de variada severidad;<sup>13</sup> esta opinión deviene del hecho de que hay casos de personas con manifestaciones significativas, pero que no reúnen los criterios para establecer el diagnóstico de autismo.<sup>14</sup>

Según algunos autores los niños que presentan los tres grupos de características clínicas consideradas para el diagnóstico, de acuerdo al DSM-IV, serían portadores de "autismo infantil" o "síndrome autista completo". Cuando los síntomas se presentan en forma atípica, o en forma típica pero en sólo dos grupos de manifestaciones, se puede hacer el diagnóstico de "síndrome autista parcial"; en caso de que existan sólo algunos aspectos no típicos se hablaría de "rasgos autistas".<sup>15</sup>

## INCIDENCIA

Las estimaciones acerca de la frecuencia de autismo en la población general varían entre 0.7 y 5.6 en 10,000 habitantes, con una razón de género hombre/mujer ligeramente más elevada en los varones, aunque la información varía de uno a otro estudio.<sup>16-18</sup> Un estudio reciente de Bryson<sup>19</sup> estima una frecuencia de uno en 1,000 habitantes.

Es importante mencionar que aproximadamente la mitad de los casos exhiben un retraso mental profundo y sólo el 20% tiene un coeficiente intelectual, es normal.<sup>20</sup>

## ESTUDIOS NEUROBIOLÓGICOS

**Estudios genéticos.** Una de las dificultades para el estudio genético del autismo es la amplia gama de manifestaciones que define el fenotipo. Algunos estudios en grupos de familias<sup>21</sup> han encontrado que el riesgo para los hermanos de los probandos con autismo, variaba entre 2.5% y 8.6%, con un riesgo medio de 4.2%. Estudios en gemelos han reportado entre monocigotos una concordancia de 73% mientras en dicigotos es de 7%.

Los estudios de enlace génico se han centrado en el cromosoma X, debido a la coexistencia del autismo con el síndrome de X frágil.

Así, en un estudio de 38 familias con sujetos autistas se logró excluir de manera significativa el cromosoma X;<sup>22</sup> para algunos expertos, la posible coexistencia del síndrome de X frágil tiene mayor relación con el retraso mental presente en los autistas, que con las manifestaciones del autismo. Cook<sup>23</sup> señala que hay alteraciones relacionadas con delección y duplicación del cromosoma 15, especialmente en las regiones 15q11-q13. Los investigadores del proyecto internacional del estudio genético y molecular del autismo,<sup>24</sup> han conducido estudios para identificar posibles loci susceptibles de autismo; por el momento sobresalen las regiones del cromosoma 7q y 16p. Los resultados de estudio de los cromosomas 4, 10, 19 y 22 no han mostrado que sean significativos.

## ESTUDIOS NEUROFARMACOLÓGICOS

El hallazgo de la hiperserotoninemia en el autismo, es motivo de estudio. El interés se ha enfocado a sujetos que muestran elevadas tasas de recaptura de la serotoni-

**Cuadro 2.** Estructura general de las alternativas terapéuticas para la atención del autismo infantil.

Orgánico-médicas	Educacionales	Complementarias
1. Farmacológicas	1. Enfoques generales	1. Integración
a. Antipsicóticos	a. Análisis conductual (lovaas)	a. Auditiva
b. Antidepresivos	b. Enfoque del desarrollo (Greenspan)	b. Sensorial
c. Moduladores del estado de ánimo	c. Enfoque ambiental (Teach)	2. Neurodesarrollo
d. Naltrexona		
2. Metabólicas	2. Técnicas específicas	3. Musicoterapia
A. Vitaminas	a. Guías visuales	4. Delfinoterapia
B. Secretina	b. Comunicación	5. Abrazo forzado
C. Dieta	c. Enseñanza incidental	6. Hipoterapia
D. Magnesio	d. Compañero modelo	7. Ejercicio vigoroso
	e. Reforzamiento natural	
	f. Conducta alternativa	

na a nivel sináptico, pero también hay interés en individuos que muestran la unión deficiente de la serotonina a los receptores de 5-hidroxi-triptamina. Más recientemente los estudios se han centrado en los genes que codifican receptores serotoninérgicos.<sup>25</sup>

### DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

El diagnóstico diferencial del autismo incluye la consideración del retraso mental no asociado con el autismo, trastornos evolutivos específicos (por ejemplo: en el lenguaje) y otras enfermedades psiquiátricas, como el trastorno obsesivo compulsivo, la esquizofrenia infantil de inicio muy temprano, el mutismo electivo o el trastorno por movimientos estereotipados, por sólo citar algunos de ellos.<sup>1,2,26</sup>

### ALTERNATIVAS TERAPÉUTICAS

Se han empleado una amplia diversidad de recursos terapéuticos en las personas autistas, pero es pertinente señalar que algunas de ellas no se han sometido al escrutinio científico por lo que los resultados deben tomarse con reserva.

Las alternativas de tratamiento se han estructurado en el *cuadro 2*.<sup>27</sup> Se ha hecho énfasis en la importancia de que los tratamientos sean congruentes con las necesidades y las particularidades clínicas de cada paciente. Algunos autores reportan resultados aceptables si se toman en cuenta los siguientes lineamientos: 1. Si el tratamiento se establece en los primeros cuatro años de vida del niño; 2. Dos años de intervención intensiva e individual con 40 horas semanales; 3. Protocolos de tratamiento en donde predominen las intervenciones educacionales, vocacionales y conductuales; 4. Psicoeducación familiar; y, 5. En casos específicos, farmacoterapia.<sup>2,28,29</sup>

### CONCLUSIONES

En las últimas dos décadas se ha acumulado abundante información sobre este trastorno; si bien aún hay aspectos que requieren de mayor estudio e investigación, sobre todo en el aspecto genético-moleculares y diagnóstico, los avances logrados en el tratamiento han permitido mejorar la calidad de vida de muchos niños autistas. Aunque se puede abordar el estudio de este problema en varias perspectivas, es interesante, en otra oportunidad, abordar aspectos relacionados con las escalas de valoración diagnóstica, así como los aspectos farmacológicos en el manejo de estos niños, pues la comorbilidad en niños autistas es más la regla que la excepción.

### Referencias

1. AACAP official action. Practice parameters for the assessment and treatment of children, adolescents and adults with autism and other pervasive developmental disorders. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1999; 38(Suppl 12): 32s-54s.
2. Tanguay PE. Pervasive developmental disorders: A 10-year review. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2000; 39: 1079-1093.
3. American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. 4<sup>th</sup> edition (DSM-IV). Washington, DC: APA; 1994.
4. Tanguay PE, Robertson J, Derrick A. A dimensional classification of autism spectrum disorder by social communication domains. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1998; 37: 271-277.
5. Volkmar FR, Klin A, Siegel B. Field trial for autistic disorder in DSM-IV. *Am J Psychiatry* 1994; 151: 1361-1367.
6. Van Acker R. Rett's syndrome. In: Cohen DJ, Volkmar FR, editors. *Handbook of autism and pervasive developmental disorders*. 2<sup>nd</sup> Ed. New York: Willey; 1997: 60-93.
7. Volkmar FR, Klin A, Marans W, Cohen DJ. Childhood disintegrative disorder. In: Cohen DJ, Volkmar FR, editors. *Handbook of autism and pervasive developmental disorders*. 2<sup>nd</sup> Ed. New York: Willey; 1997: 47-59.
8. Klin A, Volkmar FR. Asperger Syndrome. In: Cohen J, Volkmar FR, editors. *Handbook of autism and pervasive developmental disorders*. 2<sup>nd</sup> Ed. New York: Willey; 1997: 94-122.
9. Lord C. Follow-up of two-years-old referred for possible autism. *J Child Psychol Psychiatry* 1996; 36: 1065-76.
10. Loveland KA, Tunali-Kotoski B. The school-age child with autism. In: Cohen DJ, Volkmar FR, Editors. *Handbook of autism and pervasive developmental disorders*. 2<sup>nd</sup> Ed. New York: Willey; 1997: 283-308.
11. Mesibov GB. Facilitated communication: A warning for pediatric psychologists. *J Pediatr Psychol* 1995; 20: 127-30.
12. Howlin P. Outcome in autism and related conditions. In: Volkmar FR, editor. *Autism and pervasive developmental disorders*. Cambridge England: Cambridge University Press, 1998: 249-61.
13. Piven J. Psychiatric disorder and the broad autism phenotype: Evidence from a family study of multiple incidence autism families. *Am J Psychiatry* 1999; 156: 557-63.
14. Rutter M, Schopler E. Classification of pervasive developmental disorders: Some concepts and practical considerations. *J Autism Dev Disord* 1992; 22: 459-82.
15. Zappella M. El autismo infantil definición y preponderancia. En: *Autismo infantil: Estudios sobre la afectividad y las emociones*. 1<sup>a</sup> Ed. México: Fondo de Cultura Económica, 1998: 11-29.
16. Mc Carthy P, Fitzgerald M, Smith MA. Prevalence of childhood autism in Ireland. *Irish Med Journal* 1984; 77: 129-30.
17. Steffenburg S, Gillberg C. Autism and autistic-like conditions in Swedish rural and urban areas: A population study. *Br J Psychiatry* 1986; 149: 81-7.
18. Bryson S, Clark B, Smith T. First report of a Canadian epidemiological study of autistic syndromes. *J Child Psychol Psychiatry* 1988; 29: 433-45.
19. Bryson S. Epidemiology of autism. Overview and issues outstanding. In: Cohen DJ, Volkmar FR, editors. *Handbook of autism and pervasive developmental disorders*. 2<sup>nd</sup> Ed. New York: Willey; 1997: 41-6.
20. Fombonne E. Epidemiology of autism and related conditions. In: Volkmar FR, editor. *Autism and Pervasive developmental disorders*. Cambridge, England: Cambridge University Press; 1998: 32-63.
21. Bolton P, Macdonald H, Pickles A, Rios P, Goode S, Rutter M. A case-control family history study of autism. *J Child Psychol Psychiatry* 1994; 35: 877-900.

22. Petite M, Herault J, Raynaud M, Cherpi C, Perrot A, Barthélémy C et al. X chromosome and infantile autism. *Biol Psychiatry* 1996; 40: 457-64.
23. Cook EH. Genetics of autism. *Ment Retard Dev Disabil* 1998; 4: 113-20.
24. International Molecular Genetic Study of Autism Consortium. A full genome screen for autism with evidence for linkage to a region on chromosome 7q. *Hum Mol Genet* 1998; 7: 571-8.
25. Cook EH, Courchesne R, Lord C, Cox NJ, Yan S, Lincoln A et al. Evidence of linkage between the serotonin transporter and autistic disorder. *Mol Psychiatry* 1997; 2: 247-50.
26. Volkmar FR, Klin A, Marans W, Cohen DJ. The pervasive developmental disorders: Diagnosis and assessment. *Child Adolesc Psychiatr Clin North Am* 1996; 5: 967-78.
27. Corso RM. Alternativas terapéuticas en el autismo. Seminario de autismo III Congreso Internacional y VI Congreso Nacional de Autismo; la discapacidad en el Año 2000. *Méjico D.F. 2000.*
28. Cambell M, Cueva JE. Psychopharmacology in child and adolescent psychiatry. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1995; 34: 1124-32.
29. Howlin P. Behavioral techniques to reduce self-injurious behaviour in children with autism. *Acta Paedopsychiatr* 1993; 56: 75-84.

Correspondencia:  
 Dr. Gerardo García Maldonado  
 Médica Universidad Unidad de  
 Atención en Psiquiatría Infantil (UNAPI)  
 Privada de Avenida Universidad 102  
 Col. Hospital Regional  
 CP. 89109 Tampico, Tamaulipas  
 Teléfono-fax: 213-70-15 213-70-30

**SÍNDROME DEL OLOR A PESCADO RELACIONADO CON UNA FÓRMULA PARA LACTANTES.** La trimetilaminuria es un error congénito del metabolismo que origina un fuerte olor corporal a pescado. Esto resulta de una oxidación inadecuada de la aminotrimetilamina (TMA) por parte de la enzima contenedora de flavina monooxigenasa 3 (FMO3). Los individuos afectados pueden tener problemas sociales y psicológicos debido a su olor corporal persistente y ofensivo. El tratamiento es dietético y psicosocial, y puede comprender antibióticos para reducir la flora intestinal productora de TMA a partir de la colina, la carnitina y algunos pescados.

Los autores señalan que la trimetilaminuria puede heredarse (como un carácter autosómico dominante) y también puede ser adquirida (p. ej., vía hepatitis). Puede incluso darse de forma transitoria durante la infancia, tal vez como consecuencia secundaria de la maduración del sistema FMO3 o en asociación con la menstruación. También puede darse tras la ingestión de cantidades excesivas de precursores de la TMA. En un caso concreto, los autores subrayan que los padres habían cambiado recientemente la fórmula que tomaba el niño de una que contenía un 12% de colina a otra con un 15%. Los autores hacen hincapié en el hecho de que la historia dietética proporciona información clave para el diagnóstico. (R.S. Pardini y R.E. Sapien, *Pediatr Emerg Care* 2003; 19: 101-103). Tomado de: *MTA -Pediatría*, Vol. XXIII, N° 8 (2003).

