



Autismo: Mitos y realidades científicas

Eva M. Alvarez-López.¹; M en C. Paul Saft.²; José A. Barragán-Espinosa¹;
Iliana A. Calderón-Vazquez¹; Edgar J. Torres-Córdoba¹; Luis Beltran-Parrazal^{1,2};
Leonor Lopez-Meraz²; Jorge Manzo²; Consuelo Morgado-Valle^{1,2}

Recibido: 20-02-2014 Aceptado: 08-04-2014

RESUMEN

El autismo es un trastorno que se caracteriza por tres déficits básicos: el verbal, el comunicativo y el afectivo; está acompañado de conductas obsesivas y persiste toda la vida. En el pasado se le consideraba un trastorno raro pero actualmente su incidencia ha aumentado considerablemente, lo que ha dado lugar a muchas especulaciones y necesidad de información tanto de los padres como de los médicos. Se han logrado esclarecer aspectos como el diagnóstico y tratamiento psicológico; sin embargo, otros aspectos como la etiología, ya sea por alteraciones genéticas y/o neurológicas aún permanecen ambiguos y en estudio. Esta revisión bibliográfica hizo acopio de los principales mitos que han surgido alrededor del autismo infantil tales como: "son niños superdotados", "son retrasados mentales", "es por culpa de una vacuna", "cuando crezcan se les pasa", "con un buen medicamento se curará", "se hereda", "los autistas no se valen por sí mismos", entre otros. Basándonos en la información científica actual proporcionamos elementos para rechazar o confirmar dichos mitos.

Palabras clave: Autismo, desarrollo típico infantil, mito, deficiencia mental

ABSTRACT

Autism is a disorder characterized by three basic deficits: verbal, communicative and affective; it is accompanied by obsessive behaviors and persists throughout life. In the past it was considered a rare disorder but now its incidence has increased considerably; this has led to speculation and the need of information for both, parents and physicians. Aspects such as diagnosis and psychological treatment have been elucidated, but others such as etiology and genetic and neurological alterations remain ambiguous and are a matter of intensive research. The aim of this review is to explore the main myths around autistic children such as: "they are gifted kids", "they are mentally retarded", "it is because of a vaccine," "it will be relieved when they grow up", "prescription drugs are a good cure," "it is inherited", "the autistic cannot fend for themselves", among others, and based on the actual information reject or confirm such myths.

Key word: Autism, childhood typical development, myth, mental deficiency

¹ Facultad de Medicina Xalapa, Universidad Veracruzana, Veracruz, México

² Centro de Investigaciones Cerebrales, Universidad Veracruzana, Veracruz México

Correspondencia:

Dra. Consuelo Morgado Valle
Centro de Investigaciones Cerebrales
Universidad Veracruzana
Av. Luis Castelazo s/n, Col Industrial Animas, C.P. 91190
Email: comorgado@uv.mx

INTRODUCCIÓN

Este trabajo se enfoca en explicar aquello que se sabe acerca del autismo, partiendo del conocimiento empírico de la sociedad (mitos). Los mitos no siempre son mentiras ya que forman parte de las creencias de una comunidad o cultura, donde se consideran ciertos por contestar empíricamente preguntas básicas, en este caso, las razones del autismo. El objetivo de esta revisión es acreditar o refutar la veracidad de algunos mitos sobre el autismo, basándonos en artículos científicos. Además, se brinda información coherente, y comprensible tanto a personas especializadas como al público en general acerca de la investigación científica que se realiza a nivel genético, neurológico y psicológico del autismo.

A pesar de que en el pasado se consideraba un trastorno muy raro, su incidencia se ha elevado actualmente mostrándose en 2 a 6 por cada 1000 habitantes en los Estados Unidos. Los avances recientes en el conocimiento de este síndrome serán sin duda de gran ayuda en el manejo y atención de estos pacientes. Sin embargo el diagnóstico oportuno se complica por la ambigüedad de la información disponible, el conocimiento y reconocimiento oportuno de la sintomatología⁵.

El autismo no es un estado patológico, es un síndrome clínico, es decir, es un conjunto de signos y síntomas. A pesar de tener un trasfondo genético, su diagnóstico en el momento del nacimiento es difícil ya que, aunque hay manifestaciones desde los primeros meses de vida, estas son más notorias a partir de los 18 meses. Las alteraciones más evidentes son conductuales, en la comunicación verbal y no verbal así como en las relaciones sociales y emocionales. Existe retraso del habla, uso inadecuado de las palabras y pronombres, respuestas con monosílabo e incluso no hay comunicación o se manifiestan ecolalias¹. El autismo representa disfunciones cerebrales, aún no bien identificadas. La mayoría de los rasgos autistas permanecen toda la vida. El trastorno puede manifestarse de diferentes maneras, que van desde la presencia de un mínimo o nulo lenguaje y pobres capacidades para la vida diaria, hasta alcanzar grados universitarios y vida totalmente independiente. Mientras más oportuno sea el diagnóstico y, si las estrategias de tratamiento son enérgicas y organizadas, el pronóstico final será más prometedor².

La creencia más arraigada sobre el autismo es que se trata de niños superdotados ya que existen casos de niños autistas con habilidades muy desarrolladas, tales como la memoria eidética (fotográfica), la capacidad musical y de observación entre otras; sin embargo existen casos contrarios en los que no se desarrolla ninguna habilidad. Otro mito común es el referente a la existencia de una cura o tratamiento, considerándolo como una enfermedad transitoria; sin embargo los estudios que se han realizado al respecto apuntan a que

es un trastorno con etiología multifactorial por lo que no es fácilmente tratable y menos curable. Existen medicamentos que aminoran algunos de los signos y síntomas característicos del trastorno como la ansiedad, las conductas de tipo obsesivo-compulsivo, la agresión, la impulsividad y la hiperactividad³. En años anteriores la vacuna triple viral solía relacionarse con la incidencia de casos de autismo ya que se consideraba como factor teratógeno al timerosal, contenido en la vacuna. Sin embargo, estudios recientes concluyeron que esta vacuna y su contenido en etilmercurio no es un factor causante de las alteraciones genéticas, fisiológicas y neurológicas que se observan en el autismo⁴. Esta revisión recopila la información científica actual que proporciona elementos para rechazar o confirmar dichos mitos.

AUTISMO

Hoy llamado trastorno del espectro autista (TEA), es un trastorno del desarrollo neuropsiquiátrico cuyas manifestaciones aparecen desde antes de los 2 años de edad y persiste toda la vida. La etiología neurobiológica aún es desconocida y permanece en investigación. Algunos hallazgos sugieren que es un trastorno del desarrollo neuronal con afectación principal de la corteza bifrontotemporal, estructuras límbicas, cerebelo, tronco encefálico, hipocampo, áreas parietales y cuerpo calloso⁶. Así mismo, se ha observado alteración en la transmisión del neurotransmisor GABA⁷. Sin embargo, a la fecha no existe un marcador biológico que ayude en el diagnóstico exacto del autismo⁸.

MITOS Y REALIDADES

Diferentes tipos de mitos e ideas acerca de los niños autistas ha hecho necesaria la existencia de investigaciones de todo tipo para proveer una mejor calidad de vida a las personas que presentan TEA. A continuación analizaremos algunos de los mitos más frecuentes al respecto.

Son niños superdotados.

Este mito es tal vez uno de los más controvertidos y producto de estereotipos adquiridos de películas, novelas y series de televisión. De este modo se puede tener la falsa idea de que un niño autista es sinónimo de "niño genio", esto debido a que algunas personas autistas poseen habilidades y aptitudes excepcionales que otros individuos "normales" no podrían desarrollar fácilmente. Estos casos notables han sido la base para crear personajes de películas y programas. Sin embargo, el desarrollo de talentos especiales no forma parte de las características del síndrome, en realidad las estimaciones

sugieren que uno de cada 10 individuos con autismo poseen algún talento extraordinario⁹, es decir, que no es un factor presente en todos los individuos autistas. A pesar que al TEA se le relaciona con retraso mental (sólo el 30% de los pacientes autistas poseen un coeficiente intelectual (IQ) por arriba de 70), se ha revelado que algunos autistas poseen capacidades no verbales (las llamadas visuoespaciales) más desarrolladas que las verbales¹.

Algunas veces los pacientes con TEA son llamados “sabios idiotas” (idiot savants), por su relación con el síndrome del savant definido por Darold Treffert⁹ como un estado patológico en el que personas con trastornos como el autismo poseen increíbles habilidades, pese a sus discapacidades mentales, físicas o motrices. Las habilidades más frecuentes y documentadas en el autismo son: ejecución de operaciones matemáticas mentales en segundos; identificación con suma facilidad de números primos, notas musicales, diferentes instrumentos y patrones; cálculo de un día de la semana, de un día X en un año X en instantes; solución de rompecabezas; dibujo realista; oído absoluto; memoria eidética. Presentan y desarrollan estas habilidades a pesar de tener serias discapacidades en el aprendizaje y en el lenguaje.

Pero ¿a qué se debe que algunos niños autistas desarrollen talentos especiales? Existen varias propuestas interesantes. Una es la del Dr. N. Gordon, quien sugiere que estas personas muestran fallas en el desarrollo de su cerebro y que cuando el cerebro es liberado de algunas funciones se puede concentrar mejor en otras. En el caso del autismo señala que las discapacidades del lenguaje se deben a que, muchos de los altos niveles de control y función intelectual no están presentes por lo que se ven aumentadas las capacidades de procesamiento simple y rápido¹¹. Otra propuesta es la de O'Connor y Hermelin¹², fundadores del interés moderno en habilidades especiales en el autismo, quienes sugieren que los niños con talentos especiales también crean sus propias reglas y se ajustan a ellas. De esta forma pueden identificar patrones en su alrededor, es decir, extraer las características esenciales de su mundo visual, memorizarlas y a partir de ello lograr hazañas como el cálculo de un día en el calendario, partiendo de regularidades observadas en el calendario.

Si bien muchos niños autistas poseen talentos extraordinarios, no todos los autistas los poseen. Existe una relación de 1 por cada 10 autistas con habilidades asombrosas determinada por varios factores, uno de ellos es la práctica⁹ ya que los niños autistas al igual que los niños normales necesitan ser enseñados.

Es una fase, se cura cuando crecen.

Erróneamente puede creerse que el trastorno autista es una fase

del desarrollo cognitivo del niño y que conforme se desarrolle y sea capaz de pensar, sentir, razonar y relacionarse, la superará. Es cierto que el grado de desarrollo de los niños depende mucho de la estimulación temprana y la velocidad y calidad del desarrollo varía en cada niño como producto de su configuración biológica y del ambiente en el que se desenvuelve¹⁰, es decir que no todos los niños se desarrollan al mismo ritmo. En este sentido el diagnóstico puede ser complicado debido a lo amplio del espectro autista, siendo detectadas las formas más graves frecuentemente en los primeros años de vida y las moderadas alrededor de la etapa escolar. Las complicaciones en el diagnóstico temprano se deben principalmente a⁵:

- La clasificación en The Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Forth Edition (DSM- IV) describe criterios que se presentan a los 4 o 5 años de edad, dificultando su reconocimiento temprano en niños entre 18 meses y 3 años.
- La falta de especificidad de síntomas como los movimientos estereotipados que también se presentan en otros trastornos como el obsesivo compulsivo.
- La dificultad para evaluar el lenguaje y socialización en niños que están en proceso de adquirir estas habilidades.
- El escaso conocimiento de los síntomas del autismo por parte de maestros, médicos generales, psicólogos, educadores y padres.

Recibir terapia a temprana edad contribuye a un pronóstico favorable debido a que el crecimiento del cerebro humano es más intenso durante la infancia, posee un mayor número de neuronas que el cerebro adulto ya que las conexiones sinápticas que se utilizan menos se pierden y aquellas que se emplean más se refuerzan¹³.

El autismo se cura con tratamiento y medicamentos.

El autismo es un síndrome clínico y no una enfermedad curable. Los síntomas en el niño autista pueden tratarse y disminuirse con medicamentos neurolépticos, antidepresivos, y benzodiazepinas, los cuales ayudan a disminuir la sintomatología típica del autista. Los medicamentos también pueden y deben combinarse con terapia psicológica y psiquiátrica para ofrecerle una mejor calidad de vida tanto al paciente autista como a su familia. Los tratamientos terapéuticos más conocidos aplicados al autismo son:

- Tratamientos sensorio-motrices. Abarcan varios modelos de terapias que aún carecen de evidencia sobre su efectividad, como el entrenamiento de integración auditiva¹⁴.
- Sistemas alternativos/aumentativos de comunicación¹⁵. Son sistemas no verbales de comunicación, que se

emplean para fomentar, complementar o sustituir el lenguaje oral, utilizando en su lugar objetos, fotografías, dibujos, signos, símbolos y sistemas de sonido. A esta terapia se le han reconocido avances en las funciones comunicativas¹⁶.

Se debe a la vacuna triple viral.

Durante mucho tiempo se pensó que el autismo estaba íntimamente relacionado con la aplicación indiscriminada de vacunas. Esta idea llevó a muchas personas a demandar a algunas instituciones, porque consideraron que las vacunas eran las responsables de que sus hijos padecieran TEA. Actualmente algunos padres optan por no vacunar a sus hijos. El timerosal era el elemento asociado a la aparición de diferentes sintomatologías que llevaban a la conclusión de que las vacunas tenían efectos adversos, sobre todo el grave efecto de causar autismo. Sin embargo, el timerosal está compuesto por etilmercurio para el cual, a diferencia del metilmercurio, no se ha demostrado su neurotoxicidad⁴.

Es hereditario.

El TEA no tiene una etiología concreta; sin embargo diversos estudios han proporcionado información respecto a algunas anomalías genéticas que comparten individuos con TEA. Muchos de estos individuos muestran características comunes en la alteración de la secuencia de algunos genes. Sin embargo no son determinantes ya que sólo el 10% de los casos de autismo se deben a alteraciones de un único gen y anomalías citogenéticas¹⁷.

El descubrimiento de mutaciones en los genes que codifican las proteínas postsinápticas neuroliginas (*NL4* y *NL3*) y de anclaje (*SHANK2* y *SHANK3*), además de la neurexina presináptica (*NRXN1*), y en algunas proteínas relacionadas con el retraso mental existente en síndrome de X frágil (gen *FMR1*), sugieren que la disfunción en el mantenimiento de las sinapsis excitadoras, la plasticidad sináptica y la depresión a largo plazo participan en la neurobiología del autismo²³. Pero, al igual que otras posibles teorías respecto al origen neurobiológico del autismo esto no está claro.

En cuanto a alteraciones cromosómicas se cree que estas pueden estar dadas por deleciones en algunos cromosomas. En este caso Willemsen MH, refiere que hay microdeleciones en el cromosoma 1p21.3, dichas deleciones comprenden alteraciones para la dihidropirimidina deshidrogenasa, la cual se cree está involucrada con la aparición de TEA. Esta anomalía está catalogada como autosómica recesiva. La relación se hizo al observarse que la deficiencia de la dihidropirimidina deshidrogenasa resultaba en discapacidad intelectual y algunas otras características que son comunes en el autismo¹⁸.

Dependen de sus padres toda la vida.

Este es un mito sobre el autismo muy popular dentro de la sociedad. Para aclararlo debemos recordar que el autismo no es una enfermedad, sino un síndrome de disfunciones neurológicas que se manifiestan en el área de la conducta². Por tanto, el grado de afectación estará ligado al tipo de trastorno autista que presente el individuo. Depende de ello entonces el cuidado que debe recibir el niño por el resto de su vida, ya que existen casos en los cuales el individuo con este síndrome es capaz de ser autosuficiente como cualquier individuo "normal" neurológica y psicológicamente hablando, así como casos de personas con autismo tan severo que necesitan cuidado continuo para realizar adecuadamente su vida cotidiana. Es por ello que esta frase-mito es en algunos casos verdad, depende del grado de autismo del individuo.

Tienen problemas neurológicos.

Se dice que un niño con TEA tiene problemas de tipo neurológico y que estos pueden ser una limitante para su capacidad intelectual, su autoestima, relaciones sociales, entre otros. Bauman y Kemper¹⁹, realizaron estudios post mórtem en los cerebros de pacientes autistas, mostrando que tenían un aumento significativo en el peso de este órgano. Este crecimiento se pudo observar principalmente en la primera etapa de la infancia y se cree que se debía a una aceleración anormal del crecimiento cerebral.

Algunos otros estudiosos del tema han detectado otras alteraciones en la densidad de células nerviosas de diferentes zonas como: el sistema límbico, el cerebelo, el tronco cerebral, la amígdala, el lóbulo pre frontal y temporal. En 3 de 6 cerebelos de pacientes autistas estudiados post mórtem se notó una disminución de la densidad de células de Purkinje²⁰. De forma paralela, un grupo de científicos observaron la estructura del cerebelo en cerebros post mórtem de personas autistas mayores de 20 años, y encontraron un número disminuido de neuronas que además eran pequeñas y pálidas en los núcleos globosos, emboliforme y fastigial del cerebelo. En cambio, en personas de 12 años de edad se observó un número normal de neuronas pero aumentadas en esos tres núcleos²¹. Algunos estudios mencionan que 7 de 11 autistas presentan macrocefalia¹; así mismo se ha relacionado el autismo con la pérdida de células de Purkinje, así como con anomalías en los 3 núcleos del cerebelo²¹. Estas conexiones pueden explicar muchos de los síntomas del TEA, si recordamos que el cerebelo tiene como funciones integrar los nervios sensitivos con los motores, y su alteración indica desordenes de los movimientos precisos, la postura y el aprendizaje motor de las actividades que se llevan a cabo con manos, pies o extremidades completas. En otras investigaciones, Raymond et al²² encontraron una disminución

en la complejidad de la arborización de células piramidales en regiones CA1 Y CA4 de hipocampo, así como un aumento de densidad celular en la región medial de la amígdala.

Otro aspecto muy comentado en el estudio del autismo es la hiperserotoninemia²⁴ en la sangre de niños con autismo. La serotonina es un importante neurotransmisor causante de la inhibición de algunos de los comportamientos más importantes que presenta el ser humano, como la ira, inhibición de la agresión, humor, sueño, sexualidad y apetito.

Por último cabe mencionar que las estructuras anatómicas que se mencionan son las principales zonas donde se podría presentar una alteración neurológica, ya que muchas de las estructuras arriba mencionadas son reguladoras, inhibitoras o componentes de un sistema nervioso que ha sido modificado antes de las 30 semanas de gestación.

CONCLUSIONES

El autismo es un síndrome multifactorial, por ello es complicado definir cuál es su etiología concreta; en los estudios que se han realizado a niños autistas se han encontrado diferentes patrones genéticos y neurológicos. Los genes alterados identificados con mayor frecuencia están presentes solo en 10% de los casos; entonces cabe hacer la pregunta ¿qué pasa con los genes del otro 90%? En cuanto a las alteraciones cerebrales, los patrones que se han identificado por resonancia magnética nuclear revelan alteraciones en cerebelo, amígdala, tronco encefálico e hipocampo, así como un aumento de volumen del lado derecho en pacientes autistas.

La creciente incidencia del autismo y el conocimiento insuficiente respecto a su etiología, sintomatología, diagnóstico y pronóstico dan pie a numerosas suposiciones que pueden no ser erradas y en cambio ofrecer una explicación empírica del síndrome. Por otro lado, los medios de comunicación, sobre todo internet, permiten la difusión de información tanto útil y bien estudiada como empírica y de carácter testimonial; siendo esta última la más consultada.

Independiente de si es hereditario, si existen alteraciones neurológicas o si se debe al etilmercurio, lo importante es saber diagnosticarlo oportunamente. Para ello debe difundirse y atenderse la sintomatología y los signos de tal forma que se pueda implementar un tratamiento oportuno que garantice un pronóstico favorable al desarrollo intelectual, funcional y social en el niño, que le permita en el futuro ser menos dependiente y tener mejor calidad de vida. La alta dependencia y la discapacidad social traen consigo otros problemas comórbidos tales como la ansiedad, depresión, estrés y soledad, que son frecuentes en el paciente autista tanto adulto como niño y en su núcleo familiar.

El autismo no es una fase del desarrollo que se superará, pero tampoco es determinante de una vida dependiente e inútil, no existe una cura pero si existen medicamentos que aminoran los síntomas y tratamientos terapéuticos dirigidos a mejorar las habilidades sociales, no verbales y comunicativas. Autismo no es sinónimo de talento extraordinario, si bien algunos niños autistas han destacado por alguna habilidad sobresaliente, esto no significa que en todos los casos de autismo sea igual, 1 de cada 10 autistas desarrollan aptitudes asombrosas.

BIBLIOGRAFÍA

1. Rogel-Ortiz, F. J. Autismo. *Gac Méd Méx.* 2005; 141:2
2. Limón, A. Síndrome del Espectro Autista. Importancia del diagnóstico temprano. *Gac Méd Méx.* 2007;1 43:1
3. Alessandri, M., Thorp, D., Mundy, P., Tuchman, R.F. [Can we cure autism? From outcome to intervention]. *Rev Neurol.* 2005; 40:131-6
4. Roque, A. Autismo y vacunas pediátricas. *VaccinMonitor.*2004; 13:2
5. Albores-Gallo, L. et al. Dificultades en la evaluación y diagnóstico del autismo. Una discusión. *Salud Mental.* 2008; 31:1
6. Anagnostou, E., Taylos, M.J. Review of neuroimaging in autism spectrum disorders: what have we learned and where we go from here. *Mol Autism.* 2011; 2:4.
7. Adrian, L., et al. Decreased GABAB Receptors in the Cingulate Cortex and Fusiform Gyrus in Autism. *J. Neurochem.*2010; 114(5):1414-1423
8. Fernandez Tovar J, Llano Rivas I. Las distintas formas del autismo y sus causas genéticas. *Boletín Pediátrico* 2010; 50: 113-121
9. Happé, F., Vital, P. What aspects of autism predispose to talent?. *Phil. Trans. R. Soc. B.* 2009; 364:1369-1375.
10. Treffert D.A. The savant syndrome: an extraordinary condition. A synopsis: past, present, future. *Phil. Trans. R. Soc. B.* 2009; 364:1351-1357.
11. Gordon, N. Unexpected development of artistic talents. *Postgrad Med J.* 2005; 81:753-755.
12. O'Connor N, Hermelin B. Low intelligence and special abilities. *J Child Psychol Psychiat* 1988; 29:391-6.
13. Torralva, T., et al. Desarrollo mental y motor en los primeros años de vida: su relación con la estimulación ambiental y el nivel socio-económico. *Arch. Argent. Pediatr.* 1999; 97(5):306
14. Sinha, Y., Silove, N., Wheeler, D., Williams, K. Auditory integration training and other sound therapies for autism spectrum disorders. *Cochrane Database Sys Rev.*2004; 1:CD003681
15. Tochel, C. Sensory or auditory integration therapy for children with autistic spectrum disorders. *London: Wessex Institute for Health Research and Development. Univerity of Southampton;*2003.
16. Roberts, J.M. A review of the research to identify the most effective models of best practice in the management of children with autism spectrum disorders. *Sidney: Centre for Developmental Disability Studies. Department of Ageing, Disability and Home Care;*2004.
17. Emin Ceylan, E., et al. Autism and Metabolic Cytopathy. *The Open Neuroimaging J.* 2011;5:49-50.
18. Willemsen MH et al. Chromosome 1p21.3 microdeletions comprising DPYD and MIR137 are associated with intellectual disability. *J Med Genet.* 2011; 48(12):810-8.
19. Bauman M y Kemper TL. Neuroanatomic observations of the brain in autism: a review and future directions. *International Journal of Development Neuroscience* 2005; 23: 183-187
20. Whitney, ER et al. Cerebellar Purkinje cells are reduced in a subpopulation of autistic brains: a stereological experiment using calbindin-D28k. *Cerebellum.* 2008; 7(3):406-16.

21. Bauman M y Kemper TL. Observations on the Purkinje cells in the cerebellar vermis in autism. *J. Neuropathol. Exp. Neurol.*, 55 (1996), p. 613
22. Raymond GV et al. Hippocampus in autism: a Golgi analysis. *Acta Neuropathol.* 1996; 91(1):117-9.
23. Yamakawa, H et al. Neuroligins 3 and 4X interact with syntrophin-gamma2, and the interactions are affected by autism-related mutations. *Biochem Biophys Res Commun.* 2007; 355(1):41-6.
24. Gabriele S et al. Blood serotonin levels in autism spectrum disorder: a systematic review and meta-analysis. *Eur Neuropsychopharmacol.* 2014; 24(6):919-29.