

## ¿Cuándo Sospechar (Tempranamente) El Trastorno Autista?

**Francisca Figueroa L.**

Residente de Medicina Familiar  
Mención Niño.  
Pontificia Universidad Católica  
de Chile

Correspondencia a:

Francisca Figueroa Leigh

E-mail: figueroa.francisca@gmail.com

Recibido: 2/2/2009

Aceptado: 11/5/2009

### RESUMEN

En nuestra práctica diaria nos enfrentaremos a niños con Trastorno Autista, y se ha visto que las intervenciones dirigidas a mejorar la socialización son más efectivas si se realizan a edades más tempranas. Es posible sospechar precozmente la presencia de un trastorno autista y la Atención Primaria de Salud es el escenario ideal para la sensibilización de los profesionales y donde debe realizarse la pesquisa precoz de este Trastorno. Para esto, los profesionales que atienden niños deben estar familiarizados con este trastorno, es necesario vigilar la evolución del DSM y estar atento a alteraciones tempranas que pudieran indicar un Trastorno Autista. El diagnóstico es complejo y debe realizarse por un equipo especializado en este tema, por lo que es necesario conocer los centros disponibles para la derivación según donde uno trabaje. Es importante no olvidar que no existen dos niños con Trastorno

### ¿WHEN SHOULD WE SUSPECT AUTISM EARLY IN LIFE?

*In our daily practice we will encounter children with Autistic Disorder, and it seems that interventions are more effective if done during younger years. It is possible to suspect this disorder early during a child's life and Primary Health Care Centers are the ideal scenery for making health care professionals more aware and diagnose during early stages of development. In order to do this, it is necessary to follow the child's development carefully during each well child visit and look for disturbances that may indicate Autism. The final diagnosis is complex and must be done by a multi professional team specialized in pervasive disorders, because of this, it is very important to know the according referral centers. It is important not to forget that there are no two children with autism alike, and every child is unique in their management.*

**Key words:** Autism, autistic disorder, primary health care, early diagnosis.

Autista iguales, y que cada niño es único en su enfrentamiento.

**Palabras clave:** autismo, trastorno autista, atención primaria, diagnóstico precoz.

### INTRODUCCIÓN

El término "Autista" fue acuñado por el psiquiatra austriaco americano, Leo Kanner (1894-1981) y se define como la constelación de síntomas conductuales que traduce una alteración en el neurodesarrollo; con fuerte base genética, cuya etiología exacta se desconoce<sup>1,2</sup>.

El autismo no se consideró una entidad patológica hasta su inclusión en el DSM en 1980 y hoy en día puede ser encontrado bajo múltiples clasificaciones como: Trastornos "Pervasivos" (traducido del inglés), Trastornos Generalizados del Desarrollo (DSM IV), Trastornos del Espectro Autista, Desordenes Penetrantes del desarrollo (CIE-10), Trastornos del comunicarse y relacionarse (Zero to Three diagnostic classification), etc.

Para fines prácticos en este artículo nos referiremos a la clasificación propuesta por el DSM IV, en el cual se definen 5 trastornos bajo la clasificación de "Trastornos Generalizados del Desarrollo"<sup>3</sup> y los 3 primeros son conocidos como los trastornos del espectro autista (Figura 1).

Los 3 ejes centrales de los Trastornos del Espectro Autista son:

- Alteración en la interacción social.
- Alteración de la comunicación.
- Repertorio conductual atípico.

En este artículo nos referiremos específicamente al Trastorno Autista. Es importante destacar que el cuadro clínico es diferente en cada caso, y existe la noción errónea que todos los niños con autismo son iguales. Además, no existen signos patognomónicos ni exámenes diagnósticos específicos, porque este trastorno tiene un amplio espectro de presentación<sup>2,3</sup>.

La causa del trastorno Autista no se conoce, se han postulado muchas teorías al respecto: a partir de observaciones de concordancia entre gemelos

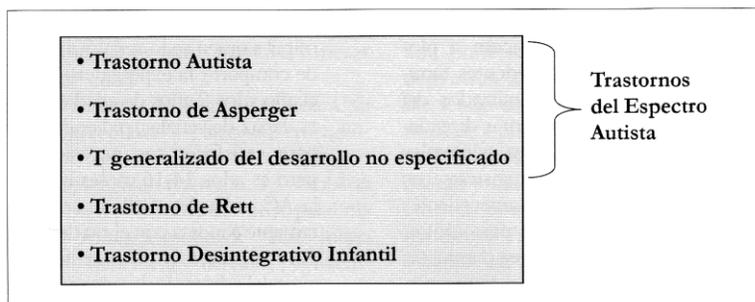


Figura 1. Trastornos Generalizados del desarrollo.

monocigotos (entre un 60% hasta 92%), se ha llegado a plantear que existe heredabilidad de hasta un 90% (Bailey et al). En los últimos años además se ha postulado un probable rol de la epigenética, esto es, cambios en la expresión genética por modificaciones proteicas posteriores a la transcripción; no explicadas directamente por el DNA<sup>1,2,4</sup>. Además, se han asociado ciertos factores ambientales a la aparición de caracteres autistas como la presencia de rubéola congénita, probable exposición a talidomida, y la controversial asociación con la vacuna Trivírica (MMR); que luego de numerosos estudios se ha concluido que no existe evidencia que sustente que esta vacuna tenga rol alguno en la etiología del Trastorno Autista<sup>1,4,6</sup>.

Se cree que de cada 1.000 niños vistos en Atención Primaria de Salud existirán 6 niños con Trastorno Autista<sup>8,9</sup>. Puesto de otra forma, 44% de los médicos generales ha atendido a 10 ó más niños autistas alguna vez en su práctica clínica. Sin embargo, se ha estudiado que sólo el 8% de estos médicos busca dirigidamente este Trastorno<sup>8</sup>. Se discute si en los últimos años existiría un aumento real en la prevalencia del trastorno Autista, no siendo tan fácil determinararlo debido a la mayor sensibilidad con respecto al diagnóstico, cambios en los criterios diagnósticos, etc.

### IMPRESIONES CLÍNICAS

El trastorno autista se presenta con más frecuencia en hombres (6-15:1). Puede asociarse o no a retardo mental (50% de los casos). La presentación puede ser "idiopática" o estar relacionada a alguna enfermedad como la presencia de<sup>1,2</sup>:

- **Síndrome de X frágil:** Es la causa heredable de retardo mental más frecuente, se caracterizan fenotípicamente por cara alargada, frente prominente, mentón pronunciado y orejas grandes. Hasta un 50% de estos niños pueden presentar Trastorno Autista.
- **Síndromes neurocutáneos:** Como por ejemplo la neurofibromatosis, enfermedad autosómica dominante que produce alteraciones características en la piel, y alteraciones del SNC. Asociación hasta el 20% con el Trastorno Autista.

Los criterios diagnósticos según el DSM IV son:

**A. Existe un total de 6 (o más) ítems de 1, 2 y 3 (con por lo menos dos ítems de 1, y un ítem de 2 y de 3):**

**1. Alteración cualitativa de la interacción social (al menos dos)**

- (a) Importante alteración del uso de múltiples comportamientos no verbales.

- (b) Incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros adecuadas al nivel de desarrollo.
- (c) Ausencia de la tendencia espontánea para compartir con otras personas disfrutes, intereses y objetivos.
- (d) Falta de reciprocidad social o emocional.

**2. Alteración cualitativa de la comunicación (al menos una de las siguientes):**

- (a) Retraso o ausencia total del desarrollo del lenguaje hablado (no acompañado de intentos para compensarlo mediante modos).
- (b) En sujetos con un habla adecuada, alteración importante de la capacidad para iniciar o mantener una conversación con otros.
- (c) Utilización estereotipada y repetitiva del lenguaje o lenguaje idiosincrásico.
- (d) Ausencia de juego realista espontáneo, variado, o de juego imitativo social propio del nivel de desarrollo.

**3. Patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos, repetitivos y estereotipados (al menos una):**

- (a) Preocupación absorbente por uno o más patrones estereotipados y restrictivos de interés que resulta anormal, sea en su intensidad, sea en su objetivo.
- (b) Adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales.
- (c) Manierismos motores estereotipados y repetitivos.
- (d) Preocupación persistente por partes de objetos.

**B. El trastorno no se explica mejor por la presencia de un trastorno de Rett o de un trastorno desintegrativo infantil.**

**C. Retraso o funcionamiento anormal en por lo menos una de las siguientes áreas, que aparece antes de los 3 años de edad.**

## ACTUALIZACIONES EN CLÍNICA

El pronóstico del Trastorno Autista depende de la presentación clínica, especialmente si se asocia o no a retardo mental importante. Tienen mejor pronóstico los niños con coeficiente intelectual normal, pero es muy difícil poder establecer un pronóstico certero antes de los 3 años de edad; sin embargo, está descrito que hasta el 70% de los niños con trastorno Autista tendrá alguna discapacidad o limitación funcional en sus actividades diarias<sup>1,7,8</sup>. No existe tratamiento específico, y, en general, los niños con Trastorno de Espectro autista tienen la misma expectativa de vida que la población general<sup>7,8</sup>.

Se ha establecido que algunas intervenciones tendrían mayor efecto en la socialización y tratar conductas disruptivas si son realizadas a edad más temprana, específicamente en menores de 3 años. Además la evaluación temprana tendría importancia en que pudiera establecer otras enfermedades asociadas y permitiría además consejería genética a los padres en caso de estar asociado a síndromes genéticos. Sin embargo, se ha observado que la evaluación y sospecha inicial en promedio ocurre a los 48 meses de edad y el diagnóstico a los 61 meses<sup>4,10</sup>. Los padres suelen reconocer que existe un problema, en promedio 3 meses previos al pediatra, y en general su preocupación es en torno al retraso del lenguaje<sup>11</sup>.

La dificultad de realizar el diagnóstico antes de los 3 años radica en que los criterios del DSM IV no son aplicables a esta edad y el criterio de sospecha recaería sobre el juicio cualitativo del médico. Es por esto que se ha propuesto una vigilancia activa durante todos los controles sanos y además una búsqueda dirigida en todos los hermanos de niños con Trastorno Autista<sup>1,10,11</sup>.

## ¿CUÁNDO SOSPECHAR?

En la anamnesis es importante detallar los antecedentes perinatales haciendo

hincapié en la presencia de rubéola o teratógenos (como exposición a plomo), preguntar por antecedentes familiares de Trastornos generalizados del desarrollo y además preguntar dirigida-mente por preocupaciones parentales específicas. Luego, debe registrarse en base a preguntas abiertas, antecedentes con respecto al desarrollo psicomotor, preferencias de alimentación, conductas repetitivas y tipo de juego predominante.

Lo primero que debe alertar al médico es la presencia del desarrollo psicomotor alterado: en general los niños con Trastorno Autista tienen adecuado desarrollo en el área motora gruesa y fina, sin embargo, presenta retraso en las áreas de coordinación, lenguaje y más importante en el área social<sup>11</sup>. Esto es relevante para el diagnóstico diferencial, ya que los niños sanos tienen un desarrollo paralelo de las distintas áreas del funcionamiento global y los niños con retrasos globales del desarrollo tienen un retraso paralelo de todas las áreas.

Se han establecido además áreas específicas a indagar durante la consulta, que pudieran orientar la sospecha temprana<sup>1,8,10,11</sup>:

a) Observar **habilidades sociales** tempranas: En general las alteraciones en esta área ya son aparentes al año de edad y evidentes a los 18-24 meses:

- Evaluación de la "atención conjunta": La atención conjunta (AC) consiste en el regocijo que se produce al compartir un objeto o evento con un otro. El dominio de esta habilidad es necesaria para el posterior desarrollo del lenguaje, y el desarrollo de ésta sigue una secuencia lógica observable en el tiempo. El primer signo de presencia de AC ocurre a los 8-10 meses en que el niño es capaz de cambiar el foco de su atención al señalarle un objeto. A los 10-12 meses no sólo cambia el foco de

atención sino que además vuelve a mirar a quien se lo señaló, a modo de compartir la experiencia. Entre el año y los 2 años de edad el niño es capaz de señalar, pidiendo algo para satisfacer sus necesidades, pero es a los 14-16 meses cuando la AC se ha desarrollado completamente e indica con el fin de compartir intereses y obtener la atención del adulto. Debieran alertar al médico cualquier alteración en el desarrollo de la AC: como indicar sin hacer contacto visual o indicaciones automáticas sin objetivo social.

- Evaluar la "Orientación social": Se refiere a la orientación a estímulos verbales de otro. Debe alertar al médico que a los 8-10 meses: el niño no responda a su nombre pero sí a sonidos ambientales y la falta de imitación de sonidos o gestos.

- Evaluación y observación del "juego": En general los niños con Trastorno autista se caracterizan por tener un juego solitario, disfrutan de juegos bruscos, pueden tener además el juego simbólico alterado, o un juego estereotipado y repetitivo y, además, presentar intereses y apego atípico. Pueden sobresalir en tareas aprendidas con ensayo y error (que no depende de la imitación de otros).

b) Observar desarrollo del **lenguaje**:

- Evaluar si existe retraso del lenguaje: En general desde lactante los niños con Trastorno Autista se caracterizan por ser callados y no tener vocalizaciones alternadas con un adulto, asociado a falta de gestos faciales.
- Presentación de regresión del lenguaje: Siempre es un signo de alarma y debe referirse al especialista neurólogo (idealmente con experiencia en trastornos del desarrollo); entre un 25-30% de los niños con trastorno Autista pueden pre-

sentar regresión de lenguaje, y en general es entre los 15-24 meses de edad.

- Presencia de lenguaje atípico: Uso de ecolalias y palabras “emergentes” pueden dar la falsa impresión de lenguaje avanzado. Las ecolalias son repeticiones de varias palabras o frases a modo de “eco” luego de haberlas escuchado; por ejemplo las frases de un programa en la TV; lo característico es que son mencionadas sin intención de contacto social ni finalidad de comunicar algo específico. Las palabras emergentes o “pop-up words” se refieren a aquellas palabras que el niño repite de manera espontánea, y que las ha escuchado en otras oportunidades.

- c) Evaluar conductas atípicas: En general tienen habilidades motoras avanzadas, pudiendo ser hiperactivos o hipoactivos. Pueden presentar conductas repetitivas y pataletas desproporcionadas al estímulo, incluso asociadas a episodios de agresión y auto-agresión. Y además tener movimientos estereotipados, que suelen presentarse después de los 2 años de edad.

En el examen físico debe buscarse dirigidamente estigmas genéticos, realizar examen exhaustivo de la piel y examen neurológico completo.

Cuando surge la sospecha clínica de Trastorno Autista debe confirmarse el diagnóstico lo antes posible, para lo cual el niño debe ser referido a un equipo multidisciplinario idealmente especializado en realizar diagnóstico de los

Trastornos Generalizados del Desarrollo. En el sector público, en general la derivación se realiza a neurología, estableciendo claramente la sospecha diagnóstica, y pueden ser útiles también las evaluaciones por fonoaudiólogo, psicólogo infantil y terapeuta ocupacional. Además es importante referir a un centro donde se puede realizar una intervención adecuada como colegios especializados o de integración donde puedan apoyar al niño en el aprendizaje tanto intelectual como social<sup>1,4,11</sup>. Una alternativa dentro del área Metropolitana es ASPAUT (Asociación de padres y Amigos de los autistas) que es una corporación de derecho privado sin fondos de lucro que además de realizar evaluaciones diagnósticas; brinda servicios educacionales y terapéuticos a las familias que tienen un hijo con Trastorno del desarrollo.

Con respecto al estudio, no es recomendable hacer una “batería de estudios”; pareciera ser necesario evaluar el lenguaje y la audición en estos niños y además (aunque a veces difícil) tener una evaluación formal del coeficiente intelectual. Luego, en base a sospecha clínica de otras enfermedades asociadas debe plantearse la necesidad de estudio cromosómico, eventual EEG en casos de convulsiones asociadas<sup>1,4,11</sup>.

## REFERENCIAS

- 1.- Identification and Evaluation of children with Autism Spectrum Disorders. Pediatrics 2007; 120 (5).
- 2.- ALMONTE C. Psicopatología Infantil y de la Adolescencia. 2003. Ed Mediterráneo.
- 3.- DSMIV: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders-American Psychiatric Association.
- 4.- Technical Report: The pediatricians role in diagnosis and management of Autistic Spectrum Disorder in children. Pediatrics. 2001; 107.
- 5.- DEMICHELI V, JEFFERSON T, RIVETTI A, PRICE D. Vaccines for measles, mumps and rubella in children. Cochrane Database of Systematic Reviews, Issue 4, 2008.
- 6.- MUÑOZ A, ABARCA K, JIMÉNEZ J, LUCHSLINGER V, O'RYAN M, RIPOLL E, VALENZUELA M, VERGARA R. Seguridad de las vacunas que contienen timorosal: Declaración del Comité Consultivo de Inmunizaciones (CCI) de la Sociedad Chilena de Infectología. Rev Chil Infect 2007; 24 (5): 372-6.
- 7.- JOHNSON C. National Research Council, Committee on Interventions for Children with Autism. Educating children with autism. Recognition of Autism Before Age 2 Years. Pediatrics in Review 2008; 29 (3): 86-96.
- 8.- National Research Council, Committee on Interventions for Children with Autism. Educating children with autism. Recognition of...
- 9.- JOHNSON C. Recognition of Autism Before Age 2 Years. Pediatrics in Review 2008; 29 (3): 86-96.
- 10.- LANDA R. Early communication development and intervention for children with autism. Ment retard Devel Dis Res Rev 2007; 13: 16.
- 11.- Committee on Children with disabilities. The pediatrician's role in the diagnosis and management of autistic spectrum disorder in children. Pediatrics 2001; 107 (5): 1221.