

*Intervención
Educativa
en
Autismo
Infantil I*

TEMA uno
definición
y etiología



CENTRO NACIONAL de RECURSOS
PARA LA EDUCACIÓN ESPECIAL

H/ 7961

H/7961

0455685

Tema Uno
DEFINICION Y ETIOLOGIA

Serie: formación

R-69455



Angel Díez-Cuervo
Juan Martos



CENTRO NACIONAL DE RECURSOS
PARA LA EDUCACIÓN ESPECIAL



Indice

OBJETIVOS	5
CUESTIONES PREVIAS	5
INTRODUCCION	6
<hr/>	
I. DEFINICION	8
<hr/>	
II. DIAGNOSTICO DIFERENCIAL	19
Autismo y esquizofrenia	19
Autismo y retraso mental	20
Autismo y trastornos severos del lenguaje receptivo	21
Autismo y otros cuadros	22
Conclusiones	23
<hr/>	
III. EVOLUCION SINTOMATOLOGICA	24
<hr/>	

IV. ESTUDIOS EPIDEMIOLOGICOS	30
<hr/>	
V. ETIOLOGIA Y ETIOPATOGENIA	34
Anomalías genéticas	35
Alteraciones cromosómicas	37
Trastornos infecciosos	38
Deficiencias inmunológicas	40
Alteraciones metabólicas	42
Desequilibrio de los neurotransmisores	44
Anomalías estructurales cerebrales	48
Una hipótesis globalizadora	55
<hr/>	
RESUMEN	57
BIBLIOGRAFIA ESPECIFICA	61
ANEXO I: PUNTOS DE DISCUSION Y CUESTIONARIO DE AUTOEVALUACION: "LISTA DIAGNOSTICA DE AUTISMO"	63
ANEXO II: CLASIFICACION MEDICA ETIOLOGICA	73



- Presentar la aportación de Leo Kanner y los criterios de definición.
- Conocer la problemática planteada en torno al diagnóstico diferencial.
- Estudiar la evolución sintomatológica del cuadro.
- Conocer las aportaciones actuales a la definición y al diagnóstico.
- Analizar los datos que aportan los estudios epidemiológicos.
- Exponer los conocimientos actuales sobre la etiología, las causas subyacentes y los mecanismos patogénicos que conlleva el autismo infantil desde un enfoque neurobiológico.
- Facilitar la comprensión de que distintas causas clínicas pueden dar lugar a un mismo síndrome general.
- Comprender que la variedad de etiologías pueden proporcionar diferencias en la fenomenología, la evolución o las características cognitivas del sujeto autista afectado con distintas intensidades.
- Plantear la posibilidad de admitir en un futuro la existencia de subgrupos característicos dentro del autismo infantil.
- Dar a conocer los planteamientos actuales con el fin de poder compartir y participar en programas investigadores y terapéuticos multicentros.

Objetivos

- ¿Qué rasgos consideras que puede presentar un niño autista?
- ¿Los conceptos de “autista” y “psicótico” crees que son intercambiables?
- Describe un caso que conozcas y que, según tu opinión, pueda constituir un cuadro de autismo infantil.
- Puede una misma causa etiológica producir un cuadro de autismo con retraso mental grave y otro con “casi” normalidad mental?

Cuestiones Previas



- ¿Una misma causa puede originar un autismo con inicio desde el nacimiento, o facilitar que se instaure después de un período de dos años, o más, de desarrollo normal?
 - ¿Cuáles pueden ser las etiologías que conlleven la presentación de crisis epilépticas y cuáles no?
-

Introducción

En este tema se pretende proporcionar al lector una visión clara de los criterios experimentales y científicamente aceptados de la definición del autismo infantil. Partiendo de la definición inicial de Leo Kanner, psiquiatra de origen austríaco, nos adentraremos en profundidad en las dificultades y confusión en cuanto a los límites del síndrome, así como sobre su carácter y sus causas.

Se analizarán posteriormente los variados intentos y diferentes vías de introducir alguna luz clarificadora en la confusión inicial. Entre ellas, cabe señalar la información que nos proporciona la investigación experimental, y especialmente los datos de Rutter, fuente básica y fundamental en autismo, que ciertamente vienen a delimitar con riguroso detalle aquellos síntomas que son universales en autistas, aclarando, al mismo tiempo, otras cuestiones de especial importancia; cuestiones que se refieren al cociente intelectual, la edad de comienzo y el estado neurológico. La investigación experimental va a sentar las bases de un relativo consenso interprofesional y que se ve reflejado en las definiciones de la National Society for Autistic Children (NSAC) y la clasificación de la Asociación Americana de Psiquiatría (DSM-III y DSM-III-R).

Una segunda vía de clarificación constituye la valoración de índices de diagnóstico diferencial con otras condiciones psiquiátricas de sintomatología similar.

Un tercer instrumento de gran ayuda es conocer las alteraciones del autismo desde una perspectiva evolutiva. Se recorre, así, la evolución sintomatológica desde el nacimiento (con manifestaciones aún poco claras) hasta la edad adulta.

También se analizarán los datos de los estudios epidemiológicos, tanto los clásicos como los más recientes, en los que se sugiere una reconsideración del índice de



incidencia, al menos desde el punto de vista educativo y terapéutico en relación con las necesidades de los autistas y alteraciones similares.

Por último, se abordarán distintas cuestiones relacionadas con la etiología y se aportará el estado actual de conocimientos. Si respecto del concepto de autismo Infantil, podemos afirmar que continúan vigentes los planteamientos básicos de Kanner, en cuanto a los rasgos patognomónicos y esenciales, no podemos concluir que exista esa misma aceptación general en lo referente a la etiología y etiopatogenia de este síndrome.

La ausencia de una demostración inequívoca de carácter biológico que aclarara, definitivamente, la etiología del autismo infantil ha hecho que, durante muchos años, numerosos autores se inclinaron por apoyar teorías de enfoque psicógeno, dando por sentado que el niño autista, al nacer, es potencialmente normal y que sólo unas defectuosas pautas de crianza por parte de los padres, principalmente de la madre, conducen al desarrollo de los síntomas. Como es fácil suponer, estas teorías de factores adversos en el entorno psicoafectivo familiar eran especulativas y carecían de fundamento sólido y objetivable, pero la ausencia de conclusiones biológicas del problema facilitaba su mantenimiento.

En los últimos años, el panorama etiológico ha variado radicalmente admitiéndose cada vez con más fundamento y consistencia, que los niños autistas adquieren, principalmente en su etapa fetal, o en los primeros meses de la vida, una anomalía biológica estructural o funcional que altera el desarrollo y la maduración del sistema nervioso central (SNC), y conduce a la instauración del síndrome, estando presente en el momento del nacimiento o surgiendo en los tres primeros años de la vida.

Según se avanza en los métodos diagnósticos instrumentales y complementarios, cada vez es mayor la evidencia, y está más ampliamente admitido que los sujetos con autismo infantil tienen dificultades en el funcionamiento de su cerebro y que, por lo tanto, el trastorno está en los niños y no en sus padres, aunque las anomalías de la función cerebral sean demasiado complejas y sutiles como para poder detectarlas todas y precozmente con los medios actuales.

Aunque sea alentador lo conseguido en los últimos años, todavía sigue sin conocerse una causa única determinante, pudiéndose comprobar que el autismo infantil es un síndrome general que puede encontrarse en una gran variedad de

trastornos clínicos, admitiéndose la existencia de un proceso causativo biológico común, polivalente, que va a dar lugar a un cuadro de gravedad, amplitud e intensidades variables, en el que pueden influir factores de predisposición genética, agentes infecciosos, procesos bioquímicos, anomalías metabólicas, etc.

En la última década, los esfuerzos investigadores han comenzado a dar sus frutos y han posibilitado la explicación de un pequeño porcentaje de los casos, al mismo tiempo que han planteado el convencimiento de la existencia de una heterogeneidad etiológica lo que, a su vez, ha estimulado el que, cada vez con más prodigalidad, se intente establecer subgrupos característicos dentro de un mismo síndrome de autismo infantil, aunque todavía el número de casos etiquetados en cada uno de los subgrupos sea reducido respecto de la totalidad.

Por último, advertir que somos conscientes de que, en algunos momentos de la exposición, la utilización de determinada terminología puede plantear alguna dificultad en su comprensión. Por ello, hemos procurado reducir al máximo el uso de términos clínicos, manejando únicamente los imprescindibles para conseguir una exposición comprensible, sin dejar de ser precisas y sin perder rigurosidad.

I. Definición

Es difícil el rastreo histórico de los antecedentes del autismo infantil precoz, porque la Literatura aporta pocas o nulas evidencias experimentales de casos descritos con objetividad antes de las observaciones que ya hiciera Kanner.

copy
Los primeros dos casos de niños que presentaban alteraciones similares a las que muestran los autistas se publicaron en 1799. El primero de ellos fue descrito por John Haslam que nos informa de un niño de cinco años que fue ingresado en el Bethlem Royal Hospital en aquel año. El niño había pasado un sarampión muy fuerte cuando tenía un año. A los dos, según cuenta su madre se hizo difícil de controlar. Empezó a andar a los dos años y medio pero no habló ni una palabra hasta los cuatro años. Le gustaba observar a otros niños pero nunca se unió a ellos. Jugaba de manera absorta y solitaria. Recordaba melodías. Siempre hablaba de sí mismo en tercera persona (citado por Wing, 1982).



caso

El segundo caso es más conocido e instructivo. Se trata de Victor, el niño salvaje de los bosques de Aveyron en Francia. Este caso fue descrito por el célebre autor Jean Marc Gaspard Itard, que con sus métodos de tratamiento sentó las bases modernas de actuación terapéutica frente al retraso mental. Itard describe su peculiar y escasa utilización de la vista y el oído: Nunca jugaba con juguetes, pero reía encantado cuando le dejaban chapotear y salpicar el agua del baño, llevaba a las personas de la mano para mostrarles lo que quería. Cuando había visitantes que se quedaban demasiado tiempo, les daba sus sombreros, guantes y bastones, los empujaba fuera de la habitación y cerraba con fuerza la puerta. Se resistía al menor cambio que se produjera en su entorno y tenía una excelente memoria para recordar la posición de los objetos de su habitación, que siempre le gustaba mantener exactamente en el mismo orden. Le encantaba palpar las cosas y tocaba y acariciaba la ropa, las manos y la cara de las personas que conocía, pero, en un principio, parecía completamente insensible al frío y al calor (Itard, 1964).



Desde hace más de cien años se han venido describiendo casos de niños con trastorno mental severo que implicaban una profunda distorsión del proceso de desarrollo, aunque el reconocimiento general de estas condiciones es un fenómeno mucho más reciente. La gran variedad de descripciones de síndromes de este tipo que incluían términos como la demencia precoz, la esquizofrenia infantil y la demencia infantil reflejaban la consideración general de que estos síndromes representaban psicosis de tipo adulto, pero que comenzaban muy tempranamente. La aguda descripción de Kanner, en su conocido artículo: *Perturbaciones autistas del contacto afectivo* del año 1943, fue algo excepcional puesto que hizo avanzar los criterios diagnósticos al definir el síndrome, más en términos de conducta infantil específica —tal y como observaba— que en términos de modificación de criterios adultos. Por ello, toda exposición de la definición del autismo debe partir de esas minuciosas y sistemáticas observaciones realizadas por Kanner, que con un cuidadoso lenguaje describió un conjunto de rasgos comportamentales que parecían ser característicos de los niños que presentaban otros trastornos psiquiátricos. Entre esos rasgos figuraban:

- Incapacidad para establecer relaciones con las personas.
- Retraso y alteraciones en la adquisición y el uso del habla y el lenguaje. Tendencia al empleo de un lenguaje no comunicativo y con alteraciones peculiares, como la ecolalia y la propensión a invertir los pronombres personales.
- Insistencia obsesiva en mantener el ambiente sin cambios, a repetir una gama limitada de actividades ritualizadas, actividades de juego repetitivas y estereotipadas, escasamente flexibles y poco imaginativas.
- Aparición en ocasiones de "*habilidades especiales*", especialmente de buena memoria mecánica.
Buen "*potencial cognitivo*".
- Aspecto físico normal y fisonomía inteligente.
- Aparición de los primeros síntomas de la alteración desde el nacimiento (Kanner hablaba del carácter "*innato*" de las alteraciones autistas).

La evidencia de síntomas en la primera infancia hacía que este trastorno fuera distinto de todas las variedades que se habían descrito anteriormente de esquizofrenia o de psicosis infantil.

Durante el siguiente decenio, diversos autores, americanos y europeos, describieron observaciones de niños con características semejantes. No cabía duda de que



existían, pero también había una considerable confusión en cuanto a los límites del síndrome, así como sobre su naturaleza y sus causas.

Entre los **elementos que, según Rutter (1984), contribuyeron a la confusión**, se encuentran los siguientes:

- a) *La propia elección del término "autismo"*. Este nombre ya había sido usado en psiquiatría por Bleuler en la dirección de indicar la retirada activa al terreno de la fantasía que presentaban los pacientes esquizofrénicos (Bleuler, 1911). Kanner no habló de una retirada, sino que describió *una incapacidad para establecer relaciones*. Ello constituye una diferencia fundamental con el sentido dado anteriormente al término por Bleuler; por otro lado, podría postularse una rica fantasía presente en los autistas, mientras que las observaciones de Kanner indicaban una falta de imaginación. Por último, la confusión podría mantenerse y complicarse si se postulaba una relación con la esquizofrenia que se observa en los adultos, dando lugar a la utilización de términos como esquizofrenia infantil, autismo y psicosis infantil como diagnósticos intercambiables.
- b) Otro problema estuvo relacionado con *la tendencia a no considerar la edad de comienzo* como criterio necesario para el diagnóstico, lo que tuvo por resultado que los trastornos que comienzan en la primera infancia se agruparan con las psicosis que no surgen hasta la infancia avanzada o la adolescencia.
- c) *Las reducciones posteriores de síntomas* realizadas por Eisenberg y Kanner (1956) a *sólo dos esenciales*, la soledad extrema y el deseo intenso de preservar la identidad (junto con el comienzo en los dos primeros años) dieron lugar — en un efecto de malinterpretación — a que diversos autores cambiaran los criterios y omitieran hacer referencia a los fenómenos clínicos minuciosamente recogidos en la descripción original de Kanner y obras posteriores. Por ejemplo, Ornitz y Ritvo (1968) enfatizaron los trastornos de percepción, elevándolos a la categoría de síntoma primario. Tinbergen y Rinbergen (1972) fueron más lejos, al realzar la evitación de la mirada cara a cara y prescindir de todas las demás características clínicas descritas por Kanner. Un mejor ejemplo de la existencia de distintos conjuntos de criterios de diagnóstico lo constituye la lista de catorce manifestaciones preparada por Rendle-Short (1969), quien sostenía que, para el diagnóstico deben presentarse siete de ellas. Pero esas siete manifestaciones podían ser falta de miedo al peligro, fuerte resistencia al aprendizaje, utilización de gestos, risas y risoteos, hiperac-

tividad, dificultad para jugar con otros niños y actuación como los sordos: es decir, una lista que no incluye ninguno de los criterios de Kanner.

- d) *El clima global del pensamiento psiquiátrico* junto con el estado de conocimientos de la época, favoreció la interpretación de que el autismo era también una forma inusual de esquizofrenia que acontecía en edades muy tempranas.

En las décadas siguientes hubo una confusa proliferación de términos diagnósticos y subclasificaciones bajo el amplio epígrafe de "esquizofrenia infantil", dando lugar a que la bibliografía esté llena de descripciones clínicas y trabajos de investigación que se refieren a tipos muy distintos de problemas con la denominación común de "autismo". ¿Cómo clarificar, entonces, la confusión? Ha habido varios intentos y vías diferentes. Una de ellas es la información que nos proporciona *la investigación experimental*, llegándose en la década de los setenta a la aceptación de que era necesario diferenciar entre trastornos mentales severos que surgen durante la primera infancia, de los que es prototípico *el autismo*, y las psicosis que surgen en la infancia tardía o adolescencia, de los que es prototípica la esquizofrenia. Este último grupo implica una pérdida del sentido de la realidad en individuos que previamente han funcionado normalmente o casi normalmente, y podría ser denominado "psicosis". El primer grupo, en cambio, implica una anormalidad seria en el proceso del desarrollo mismo, y está presente desde edades tempranas (Rutter y Schopler, 1987).

La investigación experimental se desarrolla en un planteamiento en el que hay que diferenciar las conductas que pueden ocurrir en el autismo (pero que también ocurren en otras condiciones) y las conductas que son específicamente características del autismo. Es necesario determinar qué síntomas son universales y cuáles son específicos, es decir, los que están presentes en todos o casi todos los niños autistas y también los que son relativamente infrecuentes en los niños que no tienen ese síndrome. Rutter (1984) define el autismo como un "síndrome de conducta" y destaca tres grandes grupos de síntomas que se observan en la mayoría de los niños diagnosticados de autismo:

- Incapacidad profunda y general para establecer relaciones sociales.
- Alteraciones del lenguaje y las pautas prelingüísticas.
- Fenómenos ritualistas o compulsivos, es decir, "insistencia en la identidad".

Además, los movimientos repetitivos y estereotipados (especialmente, manierismos en las manos y los dedos), la poca capacidad de atención, las conductas



auto-lesivas y el retraso en el control esfinteriano son también comunes a los niños autistas, pero estos síntomas no ocurren en todos los casos. Rutter considera también que la edad de comienzo de la alteración es anterior a los treinta meses (últimamente —1987— se ha propuesto una elevación del límite de edad de los treinta meses a los tres años). Estas observaciones confirman, en general, los criterios originales de Kanner y proporcionan una definición operativa del síndrome en términos de síntomas universales y específicos.

Sin embargo, otros aspectos de la definición han tenido que ser revisados posteriormente, teniendo en cuenta los resultados de las investigaciones realizadas desde que Kanner (1943) definiera el síndrome, por ejemplo, hoy sabemos que en la mayor parte de los casos, los autistas no poseen “un buen potencial cognitivo”, sino que el autismo se asocia en un alto porcentaje con deficiencia mental. También sabemos que, a pesar del aspecto físico normal y la fisonomía inteligente en la infancia, pueden reconocerse “estigmas físicos menores” ya en este período en bastantes casos, y sobre todo es frecuente que, desde la adolescencia, el aspecto físico y la fisonomía sean menos “normales”. Finalmente, la idea de Kanner de que el autismo se manifiesta siempre desde el comienzo de la vida ha tenido que ser revisada a la vista de los casos en los que se desarrolla el síndrome, después de unos meses de evolución normal.

Antes de proceder a contrastar la validez del síndrome es necesario aclarar otras cuestiones; las más importantes se refieren al cociente intelectual, la edad de comienzo y el estado neurológico (Rutter, 1984):

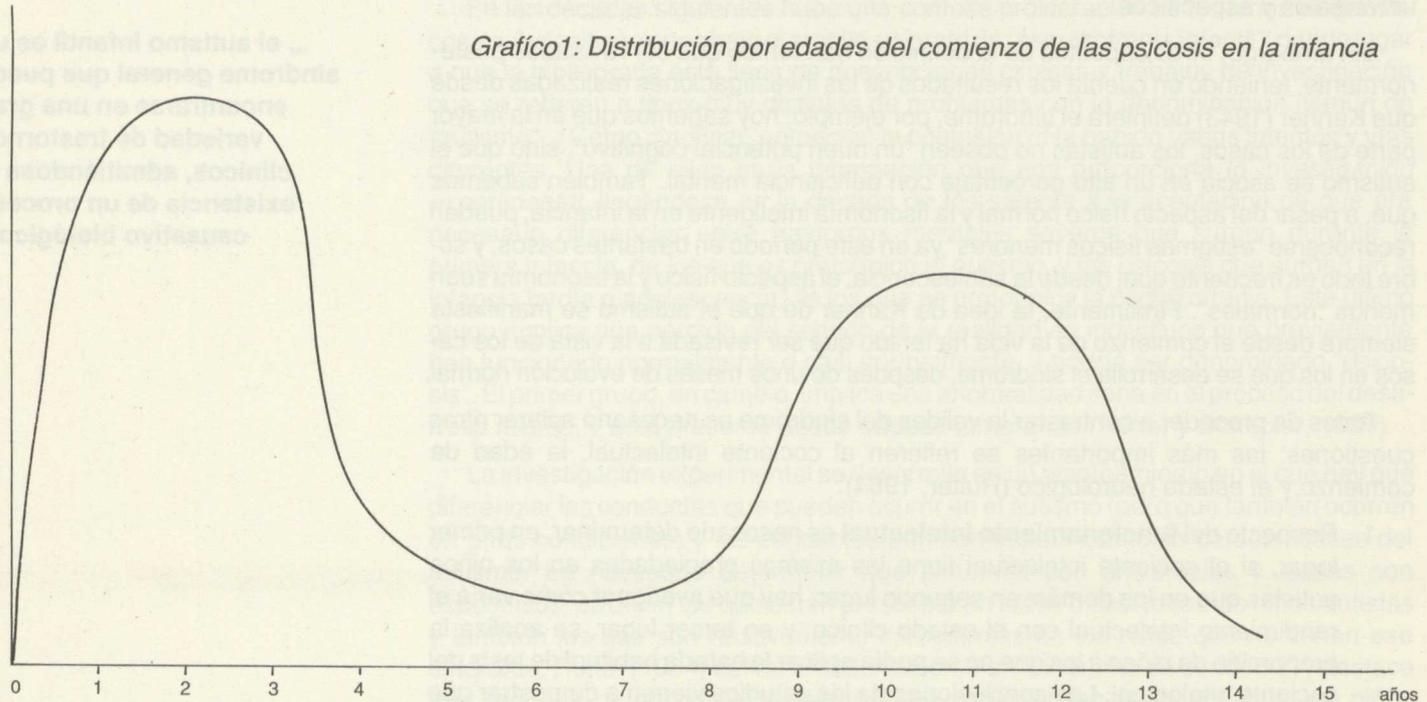
1. Respecto del **funcionamiento intelectual** es necesario determinar, en primer lugar, si el cociente intelectual tiene las mismas propiedades en los niños autistas que en los demás; en segundo lugar, hay que averiguar cómo varía el rendimiento intelectual con el estado clínico; y en tercer lugar, se analiza la proporción de niños a los que no se podía aplicar la batería habitual de tests del cociente intelectual. Las conclusiones de los estudios vienen a demostrar que el cociente intelectual en los niños autistas funciona de un modo muy semejante a como lo hace en cualquier otro grupo de individuos. Los niños autistas con cociente intelectual bajo están tan retrasados como cualquier otro con cociente intelectual bajo y la puntuación tiene un significado muy semejante. Esto significa que el autismo y el retraso mental coexisten con frecuencia.
2. Otra cuestión que interviene en la definición del autismo infantil es la relacionada con la **edad de comienzo**. Los minuciosos estudios de Kolvin (1971)

... el autismo infantil es un síndrome general que puede encontrarse en una gran variedad de trastornos clínicos, admitiéndose la existencia de un proceso causativo biológico...



realizados en Gran Bretaña, los estudios de Makita (1966) en Japón y los estudios de Vrono (1974) en la Unión Soviética coinciden en presentar una distribución bipolar. Como se observa en el gráfico 1, hay un valor muy alto para los niños cuyos trastornos comienzan antes de los tres años de edad y otro valor muy alto para los niños cuya psicosis se manifiesta por primera vez en el principio de la adolescencia o poco antes.

Gráfico 1: Distribución por edades del comienzo de las psicosis en la infancia



Uno de los polos representa a los niños cuyos trastornos comienzan antes de los tres años, de los que es prototípico el autismo. El otro polo representa los casos de comienzo tardío, antes de la adolescencia, de los que es prototípico la esquizofrenia. Ambos polos difieren sustancialmente.

Las psicosis que comienzan en la infancia intermedia son menos frecuentes, pero plantean mayores dificultades, en cuanto a la diferenciación del autismo y algunas psicosis desintegrativas, y al también denominado Síndrome de Asperger, en el que la inteligencia no se ve alterada, pero sí la coordinación y la percepción visoespacial, así como el desarrollo social.



3. Con respecto a la presencia o no de un **trastorno neurológico**, los estudios de seguimiento a largo plazo han indicado claramente que una proporción considerable de niños autistas, que no presentan pruebas de trastorno neurológico, sufren accesos epilépticos en la adolescencia (Rutter, 1970; Creak, 1963; Lotter, 1974; Diez-Cuervo, 1982).

Los estudios experimentales que se realizan en la década de los setenta sientan las bases de un consenso interprofesional, que de alguna manera recoge la propuesta de definición de la National Society for Autistic Children (NSAC), elaborada en una reunión del comité técnico en Orlando (Florida) en 1977. Para la NSAC, el autismo es un síndrome que se define conductualmente. Los rasgos esenciales suelen presentarse antes de los treinta meses de edad, e incluyen:

Alteraciones de las secuencias y ritmos de desarrollo

Hay una perturbación de la coordinación normal de las tres vías de desarrollo (motora, social-adaptativa y cognitiva). Se dan retrasos, interrupciones o regresiones en una o varias de esas vías:

- *En la vía motora:* por ejemplo, puede ocurrir que los hitos del desarrollo de la motricidad gruesa se hayan adquirido normalmente y, por el contrario, se retrase el desarrollo de la motricidad fina.
- *Entre vías:* por ejemplo, puede ocurrir que sean normales las respuestas motoras y haya un retraso social-adaptativo y cognoscitivo.
- *Detenciones, retrasos y regresiones:* por ejemplo, el desarrollo motor puede ser normal hasta los dos años, en que se detiene la ambulación; algunas capacidades cognoscitivas pueden desarrollarse con arreglo al ritmo normal, mientras que otras se demoran o no aparecen; la conducta imitativa y/o el habla pueden retrasarse hasta los tres años, seguido de una adquisición rápida hasta alcanzar el nivel evolutivo esperado.

Perturbaciones de las respuestas a los estímulos sensoriales

Puede haber una hiperactividad o hipoactividad generalizada, así como una alternancia de estos dos estados en períodos que oscilan entre horas y meses. Por ejemplo:

Definición de la NSAC

- *Síntomas visuales:* escudriñamiento cuidadoso de detalles visuales, aparente desvío del contacto ocular, mirar con fijeza, mirar prolongadamente las manos o determinados objetos, atención a los cambios de iluminación.
- *Síntomas auditivos:* atención cuidadosa a los sonidos auto-inducidos, no-respuesta o "hiper-respuesta" a diversos niveles de sonidos...
- *Síntomas táctiles:* que pueden consistir en respuestas excesivas o muy pobres al ser tocados, al dolor, temperaturas, el "sobar" superficies repetidamente, y sensibilidad a la textura de los alimentos.
- *Síntomas vestibulares:* reacciones hiper o infra a estímulos de gravedad, girar sobre sí mismos sin sufrir vértigos y preocupación por objetos que giran...
- *Síntomas olfatorios y gustativos:* pueden ser olisquear repetidamente algo, preferencias alimenticias específicas, chupar objetos.
- *Síntomas propioceptivos:* aleteos de manos, gesticulaciones, etc.

Perturbaciones de habla, lenguaje-cognición y comunicación no verbal

Entre los síntomas pueden incluirse:

- *Habla:* por ejemplo, mutismo, retraso en la aparición, sintaxis y articulación inmaduras, inflexiones moduladas pero inmaduras.
- *Lenguaje-cognición:* por ejemplo, capacidad simbólica ausente o limitada, buen desarrollo de capacidades cognitivas específicas como la memoria mecánica y las relaciones viso-espaciales sin que se desarrollen, en cambio, los términos abstractos, los conceptos ni el razonamiento; ecolalia inmediata o demorada con intención comunicativa o sin ella, empleo ilógico de conceptos, neologismos.
- *Comunicación no verbal:* por ejemplo, ausencia o desarrollo retrasado de gestos apropiados, disociación entre los gestos y el lenguaje, y no dotación de significado simbólico a los gestos.



Alteraciones de la capacidad de relacionarse adecuadamente con objetos, situaciones y personas

Se manifiesta en la *no diferenciación* de las respuestas apropiadas a las personas y *no dotación de significado simbólico* a objetos. Por ejemplo, en relación con las personas encontramos ausencia, deterioro y/o retraso de la respuesta de sonrisa, de la ansiedad ante los extraños, de las respuestas anticipatorias (ante los gestos de los juegos de "palmitas", decir "adiós", etc.), ausencia, deterioro o retraso del uso del contacto ocular y responsividad facial y de las respuestas adecuadas a las personas que cuidan al niño, o bien el niño se basa excesivamente en ellas. Así, estas personas pueden ser tratadas con indiferencia, de forma intercambiable, sólo con una vinculación mecánica o con pánico a la separación. No se desarrolla el juego cooperativo ni las amistades (que suelen desarrollarse entre los dos y cuatro años). Las respuestas esperadas a los adultos y compañeros (que suelen aparecer entre los cinco y siete años) pueden desarrollarse, pero son inmaduras, superficiales.



II. Diagnóstico Diferencial

Autismo y esquizofrenia

La definición de la Asociación Americana de Psiquiatría DSM-III (1980) elimina el concepto de "psicosis infantil" e incluye al autismo en la categoría de los "trastornos profundos del desarrollo". Se señala que la sintomatología primordial del autismo consiste en una falta de respuesta a los demás, un deterioro importante en las habilidades de comunicación y la existencia de respuestas "raras" a diversos aspectos del medio, todo ello desarrollado en los primeros treinta meses de vida. También se destaca el carácter "extraordinariamente incapacitante" del trastorno, como en la definición de la NSAC. Finalmente, se especifican en esta definición algunas causas orgánicas conocidas, que pueden asociarse con el autismo infantil, (ver apartado de Etiología). A continuación señalamos algunos aspectos que la DSM-III recoge:

- Inicio antes de los treinta meses.
- Clara falta de respuesta ante los demás.
- Déficits graves en el desarrollo del lenguaje.
- Si hay lenguaje, sigue un patrón peculiar, como ecolalia inmediata o demorada, lenguaje metafórico o inversión de pronombres.
- Respuestas absurdas a diferentes aspectos del ambiente, resistencia al cambio, interés peculiar o vínculos con objetos animados o inanimados.
- Ausencia de ideas delirantes, alucinaciones, pérdida de la capacidad asociativa e incoherencia como en la esquizofrenia.

La adopción de esta denominación "**trastornos profundos del desarrollo**" fue importante, porque ponía el énfasis en los aspectos del desarrollo o en las características del déficit y con ello establecía una diferencia de las enfermedades mentales que acaecen en la edad adulta. El adjetivo "**profundo**" supuso que se dirigió la atención a la distorsión general del proceso de desarrollo (implicando los procesos de comunicación, socialización y pensamiento) y a la amplitud de la anormalidad que hace que el autismo sea diferente de los trastornos específicos de desarrollo del habla o lenguaje, en los que el alcance de los problemas es mucho más restringido.



Sin embargo, no todo el mundo se mostró satisfecho con esta denominación porque, a pesar de que el trastorno afecta a muchos procesos del desarrollo, algunos permanecen intactos. Los trastornos son profundos, pero no todos lo son. Realmente es un hecho comprobado que la inteligencia general puede estar relativamente conservada (alrededor de una quinta parte de los autistas tienen un cociente normal), subrayando con ello la necesidad de separar el autismo del déficit mental global.

En el Vídeo Uno encontrarás una descripción gráfica de las alteraciones que presentan los niños autistas. Míralo ahora y observa en qué conductas se manifiestan dichas alteraciones.



La segunda vía de clarificación acerca de los límites y la subdivisión de los trastornos profundos del desarrollo es la que nos proporciona la investigación en relación con el diagnóstico diferencial. Es importante valorar si el autismo constituye un síndrome significativamente diferente de las condiciones psiquiátricas agudas (ejemplo: trastorno conductual y emocional), de la psicosis de infancia tardía (ejemplo: esquizofrenia), del retraso mental general y de los trastornos específicos del desarrollo del habla y lenguaje.

Como se ve en la ficha 1, entre autismo y esquizofrenia parecen existir diferencias en cuanto a la edad de comienzo, tal y como se ha referido antes. El autismo y la esquizofrenia difieren ampliamente: en la historia familiar (existe una alta predisposición familiar a la esquizofrenia, rara en autismo), en la fenomenología (en el autismo son raros los delirios y alucinaciones), en la evolución (en la esquizofrenia existen episodios con períodos de normalidad o próximos a la normalidad), en la asociación con crisis epilépticas (rara en la esquizofrenia, pero presente en alrededor de una cuarta parte de los casos de autismo).

II. Diagnóstico Diferencial

Autismo y esquizofrenia

Ficha 1. Algunas diferencias entre autismo y esquizofrenia

Autismo	Esquizofrenia
<ul style="list-style-type: none"> • Incidencia: 4/5 x 10.000 • Aparición temprana: primera infancia • Predisposición familiar: infrecuente • Fenomenología: ausencia o rara presencia de delirios y alucinaciones • Evolución: persistencia de autismo • Crisis epilépticas: frecuentes en 1/4 población 	<ul style="list-style-type: none"> • Incidencia: 8/10 x 10.000 • Aparición tardía: adolescencia • Predisposición familiar: muy frecuente • Fenomenología: frecuentes delirios y alucinaciones • Evolución: cíclica con períodos de normalidad • Crisis epilépticas: infrecuentes

Autismo y retraso mental

Como se observará en la ficha 2, entre autismo y retraso mental existen también diferencias a pesar de que alrededor de las 3/4 partes de los niños autistas tienen también retraso mental.

En ambos grupos se presentan accesos epilépticos; sin embargo, hay una marcada diferencia en la edad de comienzo (frecuentes durante la primera infancia en el retraso mental y durante la adolescencia en el autismo). Se diferencian también en los correlatos médicos, en la distribución por sexo (ligero predominio masculino en el retraso mental frente a una *ratio* sexual de 4 a 1 en el autismo), en los modelos de déficit cognitivo (los niños autistas tienen una mayor probabilidad de fracasar en tareas que requieren habilidades de abstracción, lenguaje y uso de significados) y en



la discriminación de las señales socioemocionales (muy dañados en autismo, pero no en la deficiencia mental).

Ficha 2. *Algunas diferencias entre autismo y retraso mental*

Autismo	Retraso mental
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Accesos epilépticos en adolescencia 	<ul style="list-style-type: none"> • Accesos epilépticos en primera infancia
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Ratio sexual: cuatro varones sobre una niña 	<ul style="list-style-type: none"> • Ratio sexual: ligero predominio masculino sexual
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Mayor déficit cognitivo 	<ul style="list-style-type: none"> • Menor fracaso en tareas cognitivas
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Discriminación señales socioemocionales: muy dañado 	<ul style="list-style-type: none"> • Discriminación señales socioemocionales: no dañado
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Disarmonía evolutiva 	<ul style="list-style-type: none"> • Retraso generalizado

Las similitudes y solapamientos existentes entre el autismo y los trastornos severos del desarrollo del lenguaje receptivo han llevado a algunos autores a formular la hipótesis de una continuidad entre el autismo y la afasia o disfasia receptiva, a concebir, incluso, el autismo como una afasia receptiva grave, es decir: como una alteración consistente, primariamente en una deficiencia del lenguaje receptivo, que secundariamente daría lugar a las alteraciones conductuales, afectivas, de relación, etc. de los niños autistas (Rivière y Belinchón, 1981).

Autismo y trastornos severos del desarrollo del lenguaje receptivo

Los trabajos de Rutter (1978) y sus colaboradores sobre estudios de comparación entre los autistas y los disfásicos vienen a mostrar que el autismo no es sólo una disfasia, es algo más, y ese algo más se relaciona con los mecanismos de comunicación prelingüística o no lingüística (por ejemplo, gestual) con el mundo simbólico en general y con el hecho de que en el lenguaje de los niños autistas aparecen anomalías que indican la existencia de pautas en el lenguaje no sólo retrasadas, sino claramente alteradas. Como puede verse, a modo de resumen, en la ficha 3, el autismo difiere de los trastornos severos del desarrollo del lenguaje receptivo en términos de su distribución por sexo, en cuanto a su peor pronóstico, en el modelo de déficit cognitivo (más amplio y más severo en autismo) y en el persistente problema de conductas socioemocionales (ver ficha 3).

Ficha 3. *Algunas diferencias entre autismo y trastornos severos del lenguaje receptivo*

Autismo	Trastornos severos lenguaje receptivo
<ul style="list-style-type: none"> • Incidencia: cuatro varones sobre una niña • Peor pronóstico • Déficit cognitivo más amplio • Persistentes problemas de conductas socioemocionales • Persistente inhabilidad comunicativa 	<ul style="list-style-type: none"> • Incidencia: ligero predominio masculino • Mejor pronóstico • Déficit cognitivo más limitado • Alteración socioemocional más limitada • Menor afectación en otros sistemas alternativos de comunicación

Autismo y otros cuadros

Con respecto a otros cuadros con alteraciones similares al autismo, es importante la distinción del ya identificado *síndrome de Rett* (un desorden de demencia progresiva, que se da exclusivamente en niñas, asociado con ausencia de expresión facial y de contacto interpersonal, movimientos estereotipados, ataxia y pérdida de uso



intencional de las manos) que puede ser confundido con autismo en sus primeras fases (Hagberg y cols., 1983; Campos-Castelló y cols., 1985).

Los criterios clínicos para la identificación del síndrome de Rett son los siguientes (Hagberg y cols., 1983):

- Sexo femenino.
- No antecedentes prenatales ni perinatales.
- Desarrollo psicomotor normal los primeros meses de vida (seis y con frecuencia doce a dieciocho meses).
- Normocefalia hacia microcefalia (uno a cuatro años).
- Demencia precoz (uno a tres años).
- Pérdida de la capacidad de manipulación, previamente adquirida.
- Estereotipias de "lavado de manos".
- Ataxia truncal y apraxia de la marcha.

Permanecen, no obstante, según nos comentan Rutter y Schopler (1987), cinco grandes áreas de controversia con respecto a los límites del autismo como entidad diagnóstica válida:

- Síndromes pseudoautistas en niños con deficiencia mental severa.
- Desórdenes pseudoautistas en individuos de inteligencia normal sin graves retrasos en el desarrollo general o específico.
- Desórdenes pseudoautistas de aparición tardía que siguen a períodos prolongados de desarrollo normal.
- Desórdenes severos que aparecen en la primera infancia o en la niñez caracterizados por gran número de conductas bizarras.
- El área de intersección entre autismo y desórdenes severos en el desarrollo del lenguaje receptivo.

Conclusiones

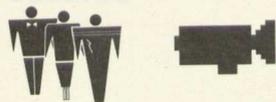
Parece evidente que no existe un punto de separación claro entre *autismo* y otros desórdenes que comparten algunas características conductuales, pero que no satisfacen en su totalidad el conjunto completo de diagnósticos aceptados.

De momento, la aproximación más cercana para la validación o invalidación de las distinciones debe basarse en aquellos rasgos que han sido demostrados como los más válidos a la hora de diferenciar entre niños autistas de niños no autistas de edad mental semejante. (Ver ficha 4).

Ficha 4. Rasgos diferenciales más válidos

- Anomalías en la percepción de señales socioemocionales
- Déficits cognitivos en el pensamiento abstracto
- La asociación diferencial con síndromes médicos particulares
- La asociación con accesos que se desarrollan en la adolescencia más que en la primera infancia
- Concordancia en parejas de gemelos monocigóticos
- Cargas familiares del lenguaje y afines al lenguaje con déficits cognitivos

III. Evolución Sintomatológica



Constituye también un instrumento de gran ayuda conocer las alteraciones del autismo en una perspectiva evolutiva. Desde este punto de vista los síntomas comienzan habitualmente antes de los tres años de edad y, en ocasiones, desde el nacimiento, aunque en el primer año suelen ser poco claras, haciendo difícil el diagnóstico de autismo en esta época de la vida. El autismo se manifiesta en algunos niños después de un período de desarrollo aparentemente normal. En cualquier caso, los primeros síntomas del autismo suelen ser "*insidiosos*" y poco claros y es frecuente



que provoquen en los padres y familiares de los afectados un vago sentimiento de intranquilidad y temor más que una actitud eficaz de búsqueda de ayuda profesional.

Muchas veces, lo primero que se observa es una gran pasividad en el niño, que tiende a permanecer ajeno al medio, absorto, poco sensible a las personas y a las cosas que hay a su alrededor. En otras ocasiones, el niño se muestra, por el contrario, muy excitable y llora casi constantemente sin ninguna razón aparente. Frecuentemente, el primer temor que tienen los padres es el de que el niño pueda ser sordo, debido a su falta de interés por las personas y el lenguaje. Pero la *"sordera aparente"* se acompaña de otros síntomas: muchas veces, las acciones del niño se limitan cada vez más, convirtiéndose en *"estereotipias"*, que son movimientos *"extraños"* y repetidos con las manos, los ojos, la cabeza o todo el cuerpo (por ejemplo, balanceándose una y otra vez). Al mismo tiempo, las conductas más *"positivas"* (sus juegos, imitaciones, gestos comunicativos) no llegan a desarrollarse o se pierden progresivamente. Casi siempre, estos primeros *"síntomas"* se acompañan de otras alteraciones muy perturbadoras para las personas que rodean al niño autista, como los problemas persistentes de alimentación, falta de sueño, excitabilidad difícilmente controlable, miedo anormal a personas y sitios extraños, tendencia a no mirar a las personas y a evitar o permanecer indiferente a sus abrazos y mimos, etc.

Es frecuente que, desde muy pronto, el niño autista muestre una gran resistencia a los cambios de ambientes y rutinas habituales reaccionando a ellos con fuertes rabietas y tratando de evitar cualquier clase de cambios. Es como si pretendiera mantener el medio siempre constante. Este síntoma es el más característico, junto con el aislamiento, la evitación de las personas o indiferencia hacia ellas. Muchas veces se describe al niño como *"encerrado en una campana de cristal"*, una especie de muralla invisible que le separa de las personas. La *"comunicación intencional"* activa y espontánea que suele desarrollar el niño normal desde los ocho a nueve meses, a través de sus gestos y vocalizaciones prelingüísticas, se ve muy perturbada o limitada en los niños autistas. La falta de sonrisa social, mirada a las personas, gestos y vocalizaciones comunicativas, la falta de "apego" en una palabra, es la característica más evidente de su conducta.

Estas dificultades se manifiestan aún con más claridad a partir del **año y medio a los dos años**, edad en que los niños normales hacen progresos muy rápidos en la adquisición del lenguaje. Algunos niños autistas tienen un desarrollo normal, que llega, incluso, a la adquisición de un lenguaje funcional y *"correcto"*, que luego se

perderá o alterará seriamente con el desarrollo de la enfermedad. En otros muchos, el momento del lenguaje marca ya claramente el paso de las preocupaciones más inconcretas de la etapa anterior —por parte de los padres— a un temor más definido, que suele llevarles a buscar el consejo y la ayuda de los especialistas. Con frecuencia, ocurre, que en esta edad de desarrollo del lenguaje, el niño se muestra aún más claramente aislado, excitado, encerrado en estereotipias o conductas rituales, falto de juego, incomunicado, y no desarrolla el lenguaje, o bien adquiere un lenguaje muy perturbado. En ocasiones llega a decir palabras repetitivas y sin sentido, en otras permanece “mudo”, en algunas adquiere con extraordinaria lentitud un lenguaje más funcional. Además no parece interesarse por el lenguaje de los demás, y muy frecuentemente, no comprende más que órdenes muy simples o rutinas muy repetidas. A veces, no parece comprender nada. Es importante recordar que las alteraciones y deficiencias del lenguaje se dan, de un modo o de otro, en todos los niños autistas. Es decir, constituyen uno de los criterios para diagnosticar la enfermedad.

El período que se extiende entre los **dieciocho meses y los cuatro o cinco años** es extraordinariamente importante para el niño normal: desarrolla el lenguaje, se integra activamente en el ámbito social de la familia y la escuela, asegura sus recursos afectivos y emocionales, adquiere conceptos y progresa en sus habilidades de pensamiento, memoria, etc. Sin embargo, ésta suele ser la etapa más difícil y alterada de los niños autistas. Es frecuente que, a las deficiencias del lenguaje, capacidad de emplear símbolos, comunicación y acción, se añadan nuevos problemas de conducta o se acentúen los que existían previamente. Pueden aumentar las “estereotipias”, dificultades de alimentación y sueño, rabiets y resistencia a los cambios, muestras de excitación y ansiedad inexplicables. El niño puede permanecer largas horas ajeno a las personas y a otros estímulos del medio, realizando unas mismas acciones repetitivas sin juego ni conductas de exploración. Además puede mostrar claras dificultades para aprender a través de la imitación y de la observación de la conducta de los demás.

Resulta difícil explicar con palabras la importancia y amplitud de las alteraciones de los niños autistas en esta etapa. Podemos imaginarnos a un niño encerrado en sí mismo, indiferente a los demás, ajeno a los estímulos, repitiendo una y otra vez las mismas acciones sin sentido aparente. Pueden aparecer “autoagresiones”. A veces, algunos niños autistas permanecen durante horas mirándose las manos o balanceán-



dose, poniendo los dedos o manos en posiciones extrañas. También podemos observar extrañas respuestas a los estímulos del medio: niños que parecen sordos pero se extasían con ligeros ruiditos o con música, o que hacen girar objetos y se estimulan con cosas sin significado, ignorando a las personas, evitando su contacto, ajenos a sus palabras y expresiones emocionales...; en realidad, el niño parece estar "solo", aunque los demás estén con él, y su dificultad para usar y comprender gestos y lenguaje acentúan esta impresión. Al observador ajeno le desconciertan, generalmente, estas alteraciones en un niño que, por otra parte, suele tener una apariencia sana y normal, y frecuentemente, una expresión inteligente.

Cuando el niño autista tiene esta edad (entre dos y cinco años) es cuando la familia suele encontrar alguna ayuda profesional, después de muchas consultas a diversos especialistas. Se considera generalmente que el diagnóstico precoz es un factor importante para ayudar eficazmente a los niños autistas, sin embargo, es raro que los cuadros de autismo sean diagnosticados antes de los dieciocho meses.

En general, la escolarización adecuada del niño, las sesiones individuales de tratamiento y la ayuda psicológica y médica contribuyen a que la evolución sea positiva (aunque generalmente, lenta) **entre los cinco años y la adolescencia**. Suele disminuir la excitación del niño y sus rabiets, estereotipias y autoagresiones. Adquiere algunas o muchas habilidades intelectuales y de autonomía y lenguaje, en algunos casos. Se hacen menores sus dificultades de comunicación. Pero esta evolución es muy variable de unos niños a otros, como son muy variables los niveles de capacidad intelectual, lenguaje, autonomía de los niños autistas y la gravedad y frecuencia de sus alteraciones de conducta. En los extremos hay un número limitado de niños con una evolución muy positiva o que no desarrollan apenas sus capacidades. En líneas generales, lo que ocurre es que la persona que padece autismo mantiene su alteración aun cuando los síntomas puedan atenuarse.

La adolescencia se acompaña de una acentuación de la evolución positiva en unos casos y de la aparición de nuevas dificultades en otros. Debemos tener en cuenta que éste es un período relativamente frágil en el desarrollo de todas las personas. También lo es en los autistas. Puede aumentar de nuevo su excitación, su ansiedad y las alteraciones de conducta. A veces, reaparecen autoagresiones, rituales y estereotipias o se presentan crisis epilépticas. Pero en muchos casos, se acentúa la evolución favorable.

En la **edad adulta** la mayor parte de los casos siguen requiriendo asistencia y ayuda profesional. Muy raras veces llegan a desarrollar un trabajo independiente y productivo. Más infrecuente aún es que llegue a vivir con independencia. En la mayoría de los casos, los autistas adultos necesitan ser atendidos de forma muy continuada para garantizar su bienestar psicológico, protegidos en sus actividades laborales, ayudados por personas cercanas y profesionales. En general, los autistas adultos requieren ambientes poco complejos, ordenados y fáciles de comprender. Puede ser clarificador visualizar, en cuadro esquemático, la evolución sintomatológica en los tres aspectos más característicos del autismo: las relaciones sociales, destrezas lingüísticas y prelingüísticas y la invarianza ambiental.

Descripciones sintomatológicas en edades tempranas y avanzadas

Ficha 5. *Las destrezas prelingüísticas y lingüísticas*

Edades tempranas	Edades avanzadas
<ul style="list-style-type: none"> • Retraso notable adquisición habla • Ausencia imitación social • Ausencia juegos de imitación • Utilización no lógica de objetos • Ausencia juegos de imaginación • Dificultad comprensión lenguaje • Ausencia seguimiento instrucciones • Ausencia uso de gestos • Ausencia de simbolismos 	<ul style="list-style-type: none"> • 1/2 no llegan a utilizar nunca el lenguaje (entre los que hablan) • Ecolalia inmediata • Repetición estereotipada de frases • Inversión pronominal • Ausencia uso social del habla • Habla con ausencia de intercambios • Dificultades léxicas, gramaticales, etc.

Ficha 6. *Las relaciones sociales*

Edades tempranas	Edades avanzadas
<ul style="list-style-type: none"> • Falta conducta de apego • Fracaso establecimiento vínculos • No búsqueda de confort y consuelo • No emisión conductas anticipatorias • Alteración contacto ocular 	<ul style="list-style-type: none"> • Fuertes dificultades sociales • Falta de juego cooperativo • Fracaso establecimiento amistad • Falta de empatía • Fracaso para percibir respuestas socioemocionales

Ficha 7. *Las conductas de invarianza ambiental*

Edades tempranas	Edades avanzadas
<ul style="list-style-type: none"> • Pautas de juego rígidas • Intenso apego a objetos • Frecuentes y marcadas obsesiones • Fenómenos ritualistas 	<ul style="list-style-type: none"> • Persistencia obsesiones • Marcada resistencia a cambiar • Compulsiones táctiles y olfativas

IV. Estudios Epidemiológicos

Una última vía de clarificación y acercamiento al autismo infantil son los datos que nos proporcionan los estudios epidemiológicos.

Primer estudio

El primer estudio epidemiológico detallado del síndrome autista fue dirigido por Lotter, quien investigó a los 78.000 niños de ocho, nueve y diez años que estaban domiciliados en el antiguo condado de Middlesex el 1 de enero de 1964 (Lotter, 1966, 1967 a, b; Wing y otros, 1967).

Los primeros sondeos detectaron 135 posibles casos de autismo de primera infancia. Estos niños fueron intensamente estudiados y 54 de ellos mostraron ciertas anomalías en una escala de 24 puntos que cubrían los siguientes aspectos de conducta: anomalías de lenguaje, aislamiento social, movimientos estereotipados, reacciones anormales a los sonidos, conducta repetitiva y ritualista, incluyendo la resistencia al cambio.

Los niños fueron agrupados en tres grupos:

GRUPO A: De autismo nuclear. Formado por 15 niños que mostraban de forma altamente acusada los elementos de Kanner esenciales para el diagnóstico.

GRUPO B: Grupo no nuclear. Compuesto por 17 niños que no ofrecían esa acusada combinación, pero que tenían muchos rasgos característicos del autismo.

GRUPO C: No eran autistas. 22 niños con algún tipo de conducta parecida a la de los niños autistas.



Ficha 8. Resultados del estudio de Lotter sintetizados

- Incidencia
 - Grupo A: 2/10.000
 - Grupo B: 2,5/10.000
 - Grupo C: 3,3/10.000
- 1/3 de niños de los Grupos A y B con anomalías neurológicas.
 - 70 o más, 19 por 100
- C. I. no verbal
 - 50 - 69,25 por 100
 - menos 50,56 por 100
- Aproximadamente 2/3 eran anormales desde el nacimiento o primera infancia. El resto sufrieron una regresión tras un período de desarrollo normal.
- En todos los grupos había un número mayor de varones.
- Aproximadamente 1/3 eran mudos y 1/3 con limitada capacidad de uso del lenguaje.
- No evidencias sobre posición en el nacimiento.
- Ninguna conclusión significativa respecto a la edad de la madre.
- Los padres de los niños del Grupo A de extracción social más elevada.
- Los padres de los niños no ofrecían una importante incidencia de esquizofrenia ni de ninguna otra enfermedad psicótica.
- 4,8 por 100 hermanos de grupos A y B eran retrasados o presentaban algún trastorno antes de alcanzar la edad escolar.

IV. Estudios Epidemiológicos

Segundo estudio

El segundo estudio epidemiológico fue llevado a cabo por Brask (1970) en el condado de Aarhus en Dinamarca. Los niños con edades comprendidas entre los dos y los catorce años fueron seleccionados entre los que recibían servicios psiquiátricos, pediátricos o asistían a centros para retrasados. Las conclusiones de Brask son muy similares a las de Lotter, siendo menor la proporción entre niños-niñas con excepción del grupo de los gravemente retrasados.

En el grupo de Aarhus se daba un 24 por 100 de casos con epilepsia a diferencia de sólo un 12 por 100 en el de Middlesex. Brask sugiere que esto se debe al hecho de haber incluido en el estudio de Aarhus niños mayores, lo cual concuerda con las conclusiones de Rutter, que indican una creciente frecuencia de ataques epilépticos conforme los niños van haciéndose mayores, hasta el punto de que un tercio de los niños autistas tienen ataques epilépticos cuando llegan a su edad adulta (Rutter, et al 1971).

En el estudio de Brask no aparecen datos significativos respecto de la extracción de clase social y actividad profesional de los padres.

Tercer estudio

En un tercer estudio realizado por Treffert (1970) en 30 centros de Wisconsin, se examinaron los historiales de niños menores de doce años que habían sido evaluados en el período comprendido entre 1962 y 1967 y se encontraron 280 niños, dando una incidencia de $3,1 \times 10.000$.

Treffert seleccionó un subgrupo de niños que consideró que tenían el típico autismo de primera infancia. Lo definió estrictamente de acuerdo con los criterios de Kanner, pero incluyendo a aquellos que ofrecían evidencia de sufrir trastornos orgánicos.

Resumiendo y teniendo en cuenta las diferencias de definición y de metodología, parece bastante cierto que, en los grupos de edad que sí manejan los anteriores estudios, la proporción específica del síndrome autista, parcial o completo, es de 4 a 5 por 10.000 niños. A continuación se sintetizan las conclusiones.



Ficha 9. Resultados del estudio de Trefert

- Incidencia en el grupo general: $3,1 \times 10.000$
- Subgrupo con criterios de Kanner + trastornos orgánicos:
 - Incidencia $0,7 \times 10.000$
 - Mayoría de padres graduados universitarios
- En el grupo general *ratio* niños/niñas: $3,4 \times 1$
- Complicaciones poco frecuentes en el embarazo en ambos grupos
- Ninguna preponderancia en el número de niños nacidos en primer lugar en ambos grupos

Se podrían distinguir como dos subgrupos, uno formado por un pequeño número de niños que funcionan de forma normal o que manifiestan retraso leve en destrezas no verbales y un grupo mucho mayor que son gravemente retrasados. El primer grupo parece estar más próximo a la descripción que hizo Kanner de su síndrome y constituye el grupo que tiene más probabilidad de mostrar una alta proporción de niños respecto a las niñas, así como de tener padres con un elevado estatus socioeconómico. Una clara anomalía neurológica es muy poco común en este grupo, aunque unos pocos niños experimentan un desarrollo de ataques epilépticos cuando llegan a su vida adulta.

La frecuencia y proporción exactas del típico síndrome nuclear de Kanner aún es discutible porque depende de donde se haga la línea divisoria. Lorna Wing y Judith Gould (1979) han demostrado en un estudio epidemiológico que, prescindiendo de la "etiqueta" de autismo, suele darse una asociación consistente entre las alteraciones de la capacidad de relación social, las anomalías y retrasos del lenguaje, las deficiencias de la capacidad de simbolizar y la tendencia a repetir, una y otra vez, conductas rituales y estereotipadas. En el estudio de Wing y Gould, la incidencia de cuadros con estas alteraciones era de $22,1/10.000$, casi cinco veces mayor que la de "autismo" propiamente dicho.

A conclusiones similares se llega en 1986 en las reuniones celebradas en Madrid por la Comisión de Profesionales y representantes de la Subdirección General de Educación Especial, en las que se analiza la situación educativa de los niños autistas y con trastornos graves del desarrollo de la Comunidad de Madrid.

Los estudios epidemiológicos más recientes que unifican los criterios diagnósticos, tomando como referencia los expuestos en la DSM-III, están ofreciendo datos de incidencia más altos. Ishii y Takahashi (1983) encuentran una *ratio* de 16 por cada 10.000 habitantes en Toyota (Japón). Bohman y cols. (1983) obtienen una incidencia de 12,6 en Suecia. Un estudio reciente en Ibaraki (Japón) de Tanoue y cols. (1988) informa de una incidencia de 13,9 por cada 10.000 habitantes.

En cualquier caso, todos ellos pueden y deberían beneficiarse de las mismas condiciones educativas que se establecen en los centros específicos de autismo.

V. Etiología y Etiopatogenia

CONR

Generalmente, a una enfermedad se la define basándose en la especificación de signos y síntomas que le son característicos, además de la anomalía subyacente, la causa etiológica y los mecanismos patogénicos que dan lugar al trastorno. Sin embargo, en el autismo infantil su definición viene siendo condicionada, casi únicamente, por la existencia de esos signos y síntomas característicos que afectan, fundamentalmente, a la comunicación, el desarrollo social y los procesos cognitivos, de una manera distintiva y característica, donde no importa tanto el retraso o el déficit, sino la distorsión o desviación profunda del desarrollo, permaneciendo ocultos la etiología, la causa subyacente y los mecanismos patogénicos que conlleva este síndrome.

Hasta la fecha, se ha intentado identificar y reducir el problema a un déficit básico unitario de tipo neurofisiológico, neuropsicológico o neuropatológico, sin lograr el propósito, al comprobar que el autismo infantil es un síndrome general que puede encontrarse en una gran variedad de trastornos clínicos, sospechándose que la base orgánica subyacente sea tan sutil y compleja que no resulte fácil detectarla, al menos en el momento actual de nuestros conocimientos.

Sin embargo, en la última década, la investigación ha empezado a dar resultados, aunque todavía tímidos y necesitados de más comprobaciones, y han posibilitado la



explicación de un porcentaje todavía pequeño de casos. Así, se han descrito anomalías estructurales del cerebro, modelos específicos metabólicos, alteraciones histológicas cerebrales, trastornos genéticos y bioquímicos, procesos infecciosos, etc., todos ellos sin capacidad patognomónica exclusiva, pero que ya comienzan a interrelacionarse con éxito aunque, luego, la existencia de esas mismas causas, en muchas ocasiones, no van a originar autismo infantil.

Con una intención fundamentalmente investigadora vamos a exponer las diferentes causas etiológicas que podrían conducir a la aparición de autismo infantil y que, a su vez, podrían explicar las diferencias en la fenomenología, la evolución o las características cognitivas en el sujeto afectado con distinta intensidad, y que podrían ser la justificación para plantear subgrupos dentro de un mismo síndrome general.

Merece una exposición prioritaria las investigaciones referidas a las anomalías genéticas, curiosamente ya sugeridas por Kanner (1949).

Son de destacar, en primer lugar, las observaciones de Kallman y Roth (1956) sobre gemelos que indicaban una incidencia de la enfermedad en el 17 por 100 de los dicigóticos y del 70 por 100 en monocigóticos.

Sin llegar a admitir la afirmación de Hanson y Gottesman (1976) quienes sostienen que "los factores genéticos son necesarios para el desarrollo de este trastorno", parece de gran interés prestar atención a este tipo de investigaciones, sobre todo después de los estudios realizados por Folstein y Rutter (1977 a, 1977 b), en 21 pares de gemelos del mismo sexo (11 pares monocigóticos y 10 pares dicigóticos) donde existían 25 niños con autismo infantil. En cuatro pares monocigóticos, ambos gemelos presentaban autismo infantil, mientras que entre los dicigóticos nunca aparecía el trastorno en ambos gemelos. Un par de gemelos monocigóticos era concordante para el autismo, pero marcadamente discordante para la edad de aparición, lo que resulta sorprendente.

Era muy significativo, además, que los hermanos gemelos monocigóticos no autistas presentaran frecuentes trastornos cognitivos y dificultades en la adquisición del lenguaje, mientras que entre los hermanos gemelos dicigóticos no autistas no se manifestase ese tipo de trastorno.

Esas observaciones parecen avalar la hipótesis de que el autismo posee un fundamento causal genético, aunque estos factores no sean suficiente para explicar

Alteraciones Cromosómicas

Ciertas observaciones parecen avalar la hipótesis de que el autismo posee un fundamento causal genético, aunque estos factores no sean suficientes para explicar por sí mismos el

Anomalías Genéticas

Ciertas observaciones parecen avalar la hipótesis de que el autismo posee un fundamento causal genético, aunque estos factores no sean suficientes para explicar por sí mismos el problema.

por sí mismos el problema y, al mismo tiempo, que la transmisión hereditaria comporta una anomalía cognitiva que puede inducir al autismo, pero que no puede limitarse exclusivamente a esta afección (Vloebergh, 1977).

Más recientemente, Ritvo y col. (1985) publican los resultados de una investigación realizada sobre 40 pares de gemelos en los que uno o los dos eran autistas, encontrando una concordancia para el autismo del 95,7 por 100 en los gemelos monocigóticos (22 de 23) y el 23,5 por 100 en los dicigóticos (4 de 17), concluyendo que, aunque el autismo infantil es un síndrome definido conductualmente que puede estar ligado genéticamente a otros trastornos cognitivos, y tener etiologías heterogéneas, queda aún por determinar qué proporción de casos están causados por genes patógenos, si es que existe alguno. No obstante, la aceptación de que estén presentes genes patógenos, plantea la tarea fascinante de determinar donde residen en el mapa genético, qué cifras patológicas exactamente transmiten y si se puede deducir su presencia desde indicadores clínicos.

Un mes más tarde, estos mismos autores (Ritvo y col., 1985) publican los hallazgos encontrados en 46 familias con más de un hijo autista (41 con dos hijos autistas, y cinco con tres), excluyéndose en esta investigación a los gemelos univitelinos, los casos de X-frágil y los hermanos de padre o madre únicamente. En el estudio de estos 97 niños autistas, no se pudo detectar que el trastorno fuera recesivo ligado al cromosoma X, ya que, aunque justificaría el aumento de número de varones sobre el de hembras, este modelo de mecanismo genético no era demostrable en todos los casos. Igualmente, pudo descartarse un modelo de umbral poligenético o multifactorial sugerido para muchas de las malformaciones congénitas, y un modelo hereditario autosómico dominante, llegándose a la conclusión de que la hipótesis genética más segura, de acuerdo con los resultados de estas 46 familias con incidencia múltiple de autismo, es una herencia autosómica recesiva, y que el autismo infantil representaría la forma más grave de un spectrum de trastornos cognitivos determinados genéticamente.

En nuestra opinión este tipo de estudios, aunque difícil de plantear por la escasa prevalencia del trastorno y, más aún, en gemelos, resulta sumamente interesante, ya que, los gemelos comparten el mismo ambiente intrauterino, por lo que la concordancia puede reflejar fundamentalmente herencia genética, además de daño gestacional o infección intrauterina, menos concordante en los resultados.



Alteraciones Cromosómicas

Algunos autores han publicado la existencia de distintas anomalías en el cariotipo de algunos niños autistas, pero sin la suficiente identidad y significación como para poder plantear una hipótesis razonada de este tipo de enfoque, debiendo considerárseles como hallazgos fortuitos o marginales, ya que pocos niños con anomalías cromosómicas manifiestan síntomas autísticos, aunque en opinión de Meryash y col. (1982), en los estudios cromosómicos llevados a cabo en autistas no se hayan utilizado técnicas específicas recientemente conocidas, que están planteando un indudable interés actual, como ocurre con el denominado **síndrome de X-frágil**.

El síndrome de X-frágil ha sido establecido como una entidad específica hereditaria de tipo recesivo, ligada al cromosoma X, asociada con retraso mental que se presenta, sobre todo, en varones aparentemente normales. La inducción de esta localización frágil del cromosoma X puede obtenerse, entre otras técnicas, por crecimiento en un medio bajo de ácido fólico, lo que ha sugerido el tratamiento de este síndrome con la administración de esta vitamina (Lejeune, 1982), aunque su eficacia necesite comprobarse sobre poblaciones más amplias y en estudios controlados.

Las madres portadoras del X-frágil poseen, por lo general, una inteligencia normal (Harvey y col., 1977; Turner y col., 1980) y sus hijos afectados suelen ser varones que presentan retraso mental medio o severo con anomalías físicas específicas, que se han advertido en algunos casos, como la existencia de incremento del perímetro cefálico, frente prominente, orejas agrandadas, paladar ojival, sínfisis mandibular prominente, cara alargada, dedos hiperextensibles, testículos grandes, pobre tono muscular, pies grandes y, a veces, prolapso de la válvula mitral (Turner y col., 1980; Gerald, 1980; Turner y Opitz, 1980).

La concordancia genética significativa para el autismo infantil en gemelos monocigóticos (Folstein y Ritter, 1977) y los factores genéticos ligados al sexo por la alta proporción de niños respecto de niñas autistas, según han demostrado todos los estudios epidemiológicos, sugieren la posibilidad de una herencia ligada al cromosoma X, por lo que recientemente se comenzó a investigar la existencia del X-frágil, en casos de niños autistas cuya etiología se desconocía, habiéndose publicado la presencia de esta alteración cromosómica en varios casos de autismo infantil asociado con retraso mental (Turner y col., 1980; Brown y col., 1982; Meryash y col., 1982...).

Numerosos trabajos se vienen publicando sobre esta alteración cromosómica caracterizada, como decimos, por la presencia de una falta de sustancia en el extremo

distal del brazo largo que afecta a ambas cromátides en el punto conocido por Xq, 28. No obstante, los resultados todavía continúan siendo dispares y poco consistentes en sus conclusiones. Como muestra de la extremada diversidad en estas conclusiones, podemos citar los trabajos de Fisch y col. (1986), sobre un estudio de 144 varones autistas que encuentran 18 con cromosoma X-frágil, lo que representa un 12,5 por 100 de la muestra, que les hace afirmar que esta asociación tiene lugar con relativa frecuencia, reafirmando en un segundo estudio (1986), que en un total de 614 varones autistas estudiados en 11 investigaciones, 47 (7,7 por 100) eran positivos al X-frágil. Otras investigaciones, (Wahlstrom y col.) encuentran el 16 por 100 de 101 autistas con X-frágil. Al contrario, el estudio de Goldfine y col. (1985) en 37 niños autistas, no encuentran asociación entre autismo infantil y X-frágil, pero parece interesante señalar que los sujetos de esta muestra tenían cocientes intelectuales superiores a los de otros estudios, sugiriendo en sus conclusiones que la posible asociación del cromosoma X-frágil con el autismo está relacionada, sobre todo, con el nivel de retraso mental y que, cuando se presenta, se encuentra únicamente en aquellos con niveles de retraso cognitivo grave. Por ello, conviene aclarar que, en el estado actual de nuestros conocimientos, sólo podemos afirmar que el síndrome del cromosoma X-frágil no está relacionado específicamente con el autismo infantil, sino con el retraso mental, apareciendo únicamente en aquellos varones autistas portadores de un déficit grave de las funciones cognitivas.

Por los hallazgos encontrados, su valor epidemiológico y las posibilidades terapéuticas, distintos autores sugieren que la valoración del X-frágil debería hacerse siempre en los varones autistas con las características físicas descritas y en las familias con dos o más varones autistas o con retraso mental cuando se sospeche herencia ligada al cromosoma X, lo que permitiría, independientemente de un posible tratamiento precoz con ácido fólico de los casos afectados, lograr una prevención primaria a través del consejo genético de las familias afectadas que evitaría riesgos de recurrencia, y tratarse además de un método realizable en el diagnóstico prenatal, utilizando células del líquido amniótico (Jenkins y col., 1981; Shapiro y col. 1982)..

Trastornos infecciosos

La pregunta que frecuentemente nos formulamos es, ¿puede una infección del sistema nervioso central, prenatal o en los primeros meses de vida, producir un síndrome de autismo?



Son bien conocidos los trabajos en los que se establece el virus de la rubeola como una etiología evidente en la facilitación de autismo. Una de las últimas epidemias documentadas de rubeola tuvo lugar en 1964. Se estimó que al menos 20.000 niños en los EE. UU. nacieron dañados como resultado de esa epidemia. En el Medical Center de la Universidad de New York se estableció un programa de evaluación del defecto de nacimiento por rubeola en 243 niños estudiados, encontrándose 18 de estos pacientes con un síndrome de autismo (Chess y col. 1971) lo que representaba un 741/10.000 en este grupo frente a la prevalencia del 2/10.000 en la población general; sugiriéndose que en esa muestra, la prevalencia del autismo era una consecuencia de la invasión del sistema nervioso central por el virus de la rubéola. Trabajos anteriores (Desmond y col., 1967) ya habían señalado esta circunstancia.

Posteriormente, Chess (1977) publica un estudio longitudinal de 205 casos, de los 243 anteriormente descritos, donde se identificaron cuatro nuevos casos, y de los 18 originales, seis se habían recuperado y uno había mejorado de su sintomatología autista, lo que indicaba que en estos casos la evolución había sido semejante a la de una infección crónica en la que la recuperación, la cronicidad, la mejoría, el empeoramiento y las secuelas pueden suceder, advirtiéndose que los cuatro nuevos casos indicaban que, aunque la rubéola se cree que es un virus que causa daño prenatal, podía haber continuado su acción después del nacimiento debido a la naturaleza persistente y crónica de muchas infecciones víricas.

Es bien conocido que una invasión vírica del sistema nervioso central puede producir psicopatología grave y compleja que, en algunos casos, podría identificarse como autismo infantil, aunque en ocasiones su presentación se advierta después de los treinta meses de edad, lo que utilizando el concepto de encefalitis vírica crónica, esta aparición tardía podría ser un ejemplo de efecto de *virus lento*.

En relación con estas hipótesis, Stubbs (1978), Markowitz (1983), Gillberg (1986), DeLong y col. (1981), Ritvo y col. (1985), Knoblock y Pasamanick (1975), Rutter y Bartak (1971), etc., describen casos de autismo infantil consecutivo a infecciones intrauterinas y postnatales por citomegalovirus, sífilis, herpes simple, toxoplasmosis gondii, etc., aunque su concurrencia con la sintomatología autista tiene que establecerse todavía como etiológica, advirtiéndose su presencia por pruebas diagnósticas complementarias.

Una invasión vírica del sistema nervioso central puede producir psicopatología grave y compleja que, en algunos casos, podría identificarse como autismo infantil.

escigolomumri

Ciertos virus son persistentes (Stagno y col, 1973) y pueden continuar alterando el desarrollo, incluso después del nacimiento del niño, al igual que otras infecciones congénitas conocidas, capaces de producir daño cerebral, no sólo en el momento de la infección inicial del feto, sino también después del nacimiento (Hanshaw y col. 1976) sin causar lesiones estáticas, sino que siguen siendo activos durante el crecimiento y desarrollo del niño.

Respecto de la influencia de las infecciones víricas causantes de alteraciones cerebrales muy específicas que pueden, posteriormente, condicionar el desarrollo del autismo, se ha sugerido que la inmunorrespuesta alterada que muchos niños autistas muestran con títulos no detectables de anticuerpos a la inhibición-hemoaglutinación, a pesar de la previa vacunación contra la rubéola (Stubbs, 1976) frente a títulos detectables en los niños control y el defecto posiblemente genético en la función de las células T (linfocitos procedentes del timo), podrían hacer al feto más susceptible a los ataques víricos y, consiguientemente, a la instauración de una disfunción o daño cerebral (Stubbs y col., 1977).

Deficiencias Inmunológicas

En un estudio de 31 niños autistas (Warren y col., 1986) comprobaron diversas anomalías del sistema inmunológico. Los investigadores estudiaron la reacción de los linfocitos T y B de sujetos autistas y normales (dos tipos de células sanguíneas blancas que ayudan al cuerpo a defenderse contra ataques de materias extrañas) a tres sustancias que deberían causar respuestas valorables, advirtiendo que, mientras los linfocitos de los sujetos normales respondían activamente a esta sustancia, los linfocitos de los autistas mostraban "respuestas intensamente deprimidas". El estudio también reveló que los autistas tenían reducido el número de linfocitos T.

Los investigadores ofrecen diversas teorías sobre la relación de la disfunción del sistema inmunológico con el autismo:

- Las anomalías del sistema inmune pueden estar directamente relacionadas con el proceso biológico subyacente en el autismo o estos cambios pueden ser un reflejo indirecto del mecanismo patológico real. Como hemos visto, las viriasis han sido asociadas en autismo y es posible que una predisposición genética en relación con deficiencias en la función de las células T haga al feto más susceptible a daño por viriasis. Asimismo, las infecciones víricas pueden



contribuir al defecto inmune por estar presentes en el feto en una etapa muy temprana de la diferenciación inmunológica.

- Del 30 al 40 por 100 de la población autista tiene niveles elevados de serotonina en su sangre. Un estudio reciente sugiere que los linfocitos de los sujetos sanos expuestos in vitro a altas concentraciones de serotonina tienen respuestas inhibidas del sistema inmunológico. Por consiguiente, los niveles elevados de serotonina plasmática de los autistas pueden suprimir la respuesta inmunológica de los linfocitos.
- El autismo, en algunos casos, ha sido ligado con la disfunción del hemisferio cerebral izquierdo, y estudios recientes en ratones indican que las lesiones localizadas en el hemisferio izquierdo cerebral están asociadas con alteración de la función de las células T, las mismas que se encontraron en los autistas, por lo que suponen que estos hallazgos aumentan la posibilidad de que las funciones de las células T alteradas en los autistas es un reflejo de una lesión cerebral.



Asimismo, ha llegado a sospecharse que el autismo infantil pueda ser un trastorno autoinmune (trastorno que ocurre cuando el organismo confunde sus propias células con sustancias extrañas y las ataca) habiéndose encontrado (Todd y Ciaranello, 1986) anticuerpos en sangre en los lugares de los receptores de la serotonina, alterando su metabolismo, lo que no se ha encontrado en ninguno de los controles estudiados.

Todos estos hallazgos que vienen descubriéndose desde hace escasamente dos años, son todavía limitados y necesitan apoyarse en investigaciones más amplias y controladas, ya que de confirmarse, al menos en algunos casos, servirían para ensayar otras medidas terapéuticas que las que actualmente vienen siendo utilizadas, además del extraordinario interés que representarían para una prevención y un diagnóstico precoz.

Alteraciones metabólicas

Ya en 1969, Friedman publicó un trabajo que señalaba que los niños que habían sido diagnosticados de autismo, de hecho, tenían una enfermedad metabólica llamada fenilcetonuria. Esta afirmación globalizadora, totalmente exagerada, suscitó la posibilidad de otras enfermedades metabólicas subyacentes en el autismo y, en los últimos años, se ha planteado una búsqueda de tales enfermedades por distintos investigadores.

En el terreno de los errores metabólicos se ha situado la investigación en tres campos distintos de desigual interés e importancia. Estos son: el metabolismo de los aminoácidos, las vías sintetizadoras de la purina y las vías metabólicas de los carbohidratos.

Como hemos dicho, la primera enfermedad metabólica descubierta que presentaba síntomas autistas fue la fenilcetonuria, una enfermedad basada en el error del metabolismo de los aminoácidos. Desde entonces, muchos centros especializados en autismo han chequeado a muchos niños autistas buscando otras aminoacidopatías, sin éxito. Ultimamente (Reichett y col., 1986; Israngkun y col., 1986) han encontrado diferentes modelos de péptidos (cadena de aminoácidos que se combinan para formar proteínas) en la orina de los niños autistas que habían tenido un período de desarrollo previo normal. Los niveles de muchos péptidos estaban anormalmente elevados, lo que parece indicar que esos autistas no producían las enzimas



necesarias para metabolizar los péptidos formados de los alimentos (leche de vaca, sobre todo), llegándose a la creencia de que pueden probar que un péptido concreto que aparecía con niveles elevados en 145 niños autistas estudiados, sea un marcador biológico para el autismo.

Actualmente, la mayoría de las áreas prometedoras para el desarrollo de identificación de etiologías metabólicas del autismo parecen ser las referentes a la **purina**. Tres de las enzimas de esas vías se han encontrado anormales en pacientes autistas.

Posiblemente, el principal trabajo en este campo es el llevado a cabo en la Clínica de Investigación Cerebral de Niños, de Washington, sobre 69 autistas, encontrándose en el 22 por 100 una excreción aumentada de ácido úrico en orina. (Este ácido es el último producto de las múltiples vías de la purina.)

El conocimiento de estos errores del metabolismo de la purina en autista están en sus etapas iniciales y, por lo tanto, las aproximaciones terapéuticas son todavía hipotéticas, al estar reducido el campo de la investigación a la alteración de unas determinadas enzimas. De ellas, la que actualmente guarda más interés es la deficiencia genética de la enzima adenilsucinatoliasa, que hace que las purinas (compuestos que contienen nitrógeno) se acumulen en el organismo y produzcan, en teoría, el defecto básico causante del autismo.

Es prometedor señalar, con todas las cautelas posibles, que Gruber y Laikind (1988), de la Universidad de San Diego, han desarrollado un simple y seguro test en orina para identificar esta acumulación de purina en sujetos autistas con deficiencia de la enzima liasa, que se mejoran extraordinariamente con una sustancia nutricional, elaborada por ellos, que corrige la deficiencia de esa enzima. Estos autores opinan, que en el futuro podrá ser posible tratar el trastorno a través de terapia genética, pero que también es posible que en los tejidos humanos existan diversas isoenzimas de la adenilsucinasa, lo que produciría muchos defectos enzimáticos distintos. (En la actualidad, el Centro Nuevo Horizonte, de Madrid, está en contacto con el Institute for Child Behavior Research, de San Diego —EE. UU.— colaborando en la realización de una investigación de esta alteración enzimática mediante unos dipsticks preparados para este estudio, y cuyos resultados todavía desconocemos.)

El área del metabolismo de los hidratos de carbono en niños autistas ha sido muy irregularmente estudiado, habiéndose señalado como último hallazgo la coexistencia

del síndrome de autismo y la **acidosis láctica** (trastorno en el que el ácido láctico, formado cuando las células metabolizan la glucosa sin oxígeno, se produce en exceso y llega a ser extremadamente tóxico para el organismo).

Coleman y Blass (1985) que son quienes más han trabajado en esta parcela de deficiencia genética, aconsejan incluir estudios de lactato y piruvatos sanguíneos (productos finales del metabolismo de la glucosa) en las valoraciones de los niños autistas, sobre todo cuando hay una historia familiar de herencia autosómica o la evidencia de anomalías motoras sintomáticas de acidosis láctica.

Desequilibrio de los Neurotransmisores

Desde hace tan sólo unos años, se viene estudiando las posibles alteraciones bioquímicas responsables del autismo infantil que, todavía, se encuentran en una fase de hipótesis, dada la complejidad que suponen los estudios sobre el metabolismo de los neurotransmisores cerebrales.

Sin embargo, tiene interés exponer algunas de estas hipótesis que han alcanzado más importancia en los últimos años. Vamos a referirnos, en primer lugar, a la **serotonina**.

Actualmente resulta impracticable la determinación incruenta de serotonina en el cerebro, pero, dado que este neurotransmisor cerebral se encuentra también en las plaquetas sanguíneas, los trabajos se han orientado hacia su medición en sangre.

Se sabe que los niños normales, al nacer, tienen elevados niveles de serotonina en las plaquetas, que van disminuyendo a lo largo de la vida y se estabilizan en niveles bajos cuando se llega a la vida adulta. Sin embargo, un alto porcentaje de autistas (entre 30-40 por 100) no consiguen esa disminución y quedan en un estado hiperserotonémico para toda la vida, al igual que les ocurre a niños que no son autistas, pero sí severamente retrasados (Hanley y col., 1977; Pare y col., 1960; Partington y col., 1973) al compararlos con controles normales de edad y sexo semejantes.

Schain y Freedman (1961) presentaron el primer estudio de niveles de serotonina en sangre de niños diagnosticados de autismo y de "otras formas de retraso mental". Estos autores concluyeron que sólo en la sangre de los niños autistas se observaban aumentos sistemáticos inusuales del nivel de serotonina, pero que estas



elevaciones no se correlacionaban con la intensidad de la sintomatología autista, sino que, en su opinión, estaban más relacionadas con el grado de retraso mental.

Posteriormente, Ritvo y col., (1970) realizan un segundo estudio advirtiendo que los niveles de serotonina en la sangre estaban inversamente relacionados con la edad de la población normal y que la cantidad de serotonina era mayor en los niños autistas. Más tarde, Campbell y coll. (1974) no encuentran diferencias significativas entre distintos grupos diagnósticos y, en su opinión, sólo el bajo funcionamiento intelectual era el único parámetro que parecía estar claramente relacionado con los niveles más altos de serotonina.

También Boullin y col. (1970, 1971) señalaron la existencia de un defecto en el metabolismo de la serotonina con elevada retención plaquetaria, confirmado posteriormente, entre otros, por Rimland (1971, 1976) y por Takahashi y col. (1976), aunque no pudiera afirmarse que este hallazgo era específico del autismo.

Este tipo de investigación ha vuelto a replantearse con renovado interés y manejando parámetros normalizados, siendo numerosas las aportaciones en los tres últimos años, destacando, entre ellas, las de Ritvo y col. (1983), quienes aseguran que existe una hiperserotonemia en los niños autistas, pero que ella parece estar relacionada sólo con determinadas características conductuales en las que participan, además, otros sistemas relacionados, y que la disminución de las tasas sanguíneas de serotonina por tratamientos farmacológicos han dado resultados esperanzadores en la mejoría de los trastornos del comportamiento de estos niños.

El interés de las últimas investigaciones más rigurosas ha hecho que, en la actualidad, se esté realizando en EE. UU. un estudio multicentro con la participación de 18 clínicas, sobre una población homogénea de ciento cincuenta autistas con la intención de demostrar cuáles son los síntomas del autismo que producen el metabolismo anormal de la serotonina.

Es posible que este campo de la investigación sobre neurotransmisores, todavía incipiente, sea el reto más apasionante planteado en la actualidad en el terreno de la psicología y la psiquiatría, habiéndose observado que la alteración del equilibrio dinámico de los sistemas catecolaminérgicos e indolaminérgicos está involucrado en la producción de determinados trastornos psíquicos.

Los investigadores han comenzado a estudiar la conexión entre opiáceos y autismo después de observar que muchos síntomas también tienen lugar en los adictos al opio.

Ya no se trata sólo de conocer si tales neurotransmisores están aumentados o disminuidos, sino de conocer su regularización y su acoplamiento con anticuerpos circulantes contra sus propios receptores específicos, como se ha demostrado por Todd y Ciaranello (1984) respecto de la serotonina.

La investigación reciente no se ha detenido en la explicación posible de una anomalía de la serotonina, sino que ha revelado otros defectos en las áreas del cerebro que utilizan **dopamina**, otro neurotransmisor. Recientes estudios (Gillberg y Suennerholm, 1987), sobre 25 niños autistas, encontraron que las concentraciones de ácido homovalínico (HVA) en líquido cefalorraquídeo eran anormalmente más altos en los niños autistas, lo que indicaba una anomalía en el uso cerebral de la dopamina. Esos mismos resultados se han obtenido en el HVA en la orina, coincidiendo en afirmar que el autismo puede estar asociado con una hiperactividad dopaminérgica central que produce inquietud, estereotipias, autoestimulación, respuestas inadecuadas a los estímulos ambientales, etc. Por ello, algunos neurolépticos (bloqueadores de los receptores de la dopamina) reducen significativamente los síntomas conductuales y facilitan los aprendizajes.

También se está prestando atención al posible papel del sistema opiáceo endógeno en la fisiopatología del autismo, habiéndose sugerido la hipótesis de que el aislamiento de los niños autistas, las conductas autoagresivas, las actividades de autoestimulación y otras anomalías pueden proceder de un exceso de opiáceos cerebrales (sustancias naturales, semejantes al opio, producidas en el cerebro).

Los investigadores han comenzado a estudiar la conexión entre opiáceos y autismo después de observar que muchos síntomas, incluyendo la insensibilidad al dolor, retirada social, irritabilidad, cambios de humor y conductas estereotipadas, también tienen lugar en los adictos al opio, al igual que en la descendencia de animales a los que se dan drogas opioformes durante la gestación.

Ya Panksepp (1979) afirmaba que la maduración implica la disminución de la síntesis de péptidos opiáceos endógenos a favor de otras encefalinas de acción breve y que en el autismo fracasaría ese cambio fisiológico y persistiría una situación de hiperactividad del sistema de neurotransmisión opiácea cerebral, que facilitaría la conducta observada en estos niños, como demostraban al administrar pequeñas dosis de opiáceos a animales jóvenes, creándoles una situación de rechazo de la compañía, rechazo del contacto físico, umbral doloroso más elevado, anomalías del



aprendizaje, etc., afirmando que los opiáceos cerebrales juegan un papel importante en los vínculos, el afecto y la socialización.

Como puede comprenderse, este planteamiento, al igual que las demás hipótesis sobre la alteración bioquímica subyacente en el autismo infantil, precisa basarse en investigaciones más controladas y extensas, aunque el camino emprendido pueda considerarse muy prometedor, pudiendo afirmar que cada día ganan más adeptos las teorías e hipótesis de trabajo relacionadas con la alteración funcional de neurotransmisores y neuromoduladores cerebrales, sobre todo después de los numerosos estudios apoyados en el fenómeno denominado **kindling**.

La esencia de este fenómeno es que estimulaciones repetidas subumbrales de determinadas zonas del cerebro, cada una de ellas sin efecto clínico, pueden, utilizadas en serie, ir acompañadas por post-descargas prolongadas en aumento, culminando eventualmente en un episodio clínico, bien una crisis epiléptica o un cambio de conducta.

Estos estudios se han planteado, principalmente, en las áreas del sistema límbico (SL) o las estructuras relacionadas con él. Se sabe que la función del SL es coordinar la percepción, el pensamiento, las emociones, la conducta, etc., y que las alteraciones bioquímicas y estructurales de estas regiones pueden conducir a trastornos de sus funciones y llegar a una situación anómala secundaria, situación que una vez que ha sido condicionada, puede inducirse de forma repetida por el mismo estímulo subumbral, incluso semanas o meses más tarde, pudiendo establecerse también un estado recurrente continuado y crónico.

Parece ser que una alteración sostenida de estas estructuras podría justificar las alteraciones de conducta del niño autista, al menos en algunos casos, aunque todavía sea precipitado poder afirmar estos planteamientos, ya que, en la actualidad, los estudios se encuentran realizándose en pacientes adultos y en modelos experimentales sobre animales.

Estos planteamientos fueron ya enunciados por Lamprecht (1973) con su propuesta de un "puente neuroquímico" entre epilepsia y esquizofrenia constituido por la alteración del control "feed-back" de las sinapsis dopaminérgicas centrales, por lo que un incremento en el número de receptores dopaminérgicos post-sinápticos ocupados por dopamina, induciría la eclosión del trastorno psicótico y la elevación del umbral

convulsivo, mientras que, a la inversa, la insuficiente liberación del control "feed-back" ocasionaría una reducción en el número de receptores dopaminérgicos post-sinápticos con dopamina, determinando un descenso del umbral convulsivo y la producción de manifestaciones críticas epilépticas con preferencia a las psicóticas, lo que podría enlazarse con la incidencia progresiva de la epilepsia en el autista adolescente.

opinas Con todo esto, dejamos planteada la hipótesis de la etiología del autismo infantil como la existencia de un sustrato bioquímico alterado con anomalías metabólicas y rendimiento neuronal anómalo específico de determinadas áreas cerebrales, siendo cada vez más sugeridora la hipótesis de una etiología bioquímica del autismo infantil.

**Anomalías
estructurales
cerebrales**

El hecho de que la mayoría de los niños con lesión demostrada no desarrollen un cuadro de autismo hace suponer que la alteración cerebral, cuando existe, bien estructural o funcional, en este síndrome debe ser tan sutil y de naturaleza tan específica que los métodos diagnósticos actuales son incapaces de descubrirla, dada, además, la complejidad del trastorno.

Sin embargo, en los últimos años, el avance ha sido considerable y hace suponer que la mejoría de las técnicas instrumentales pueda llegar a precisar con objetividad lo que ahora se expone como hipótesis de trabajo.

opinas Se sabe que la lesión de un hemisferio cerebral o su extirpación quirúrgica en una etapa temprana de la vida puede condicionar el que el otro hemisferio se encargue de ciertas funciones. Por ello, si el autismo infantil estuviera causado simplemente por la lesión del hemisferio izquierdo, bien antes del nacimiento, en el momento del parto o durante los primeros meses de la vida, las áreas homólogas del hemisferio derecho deberían ser capaces, al menos en parte, de llevar a cabo sus funciones, tales como las referidas al lenguaje. No obstante, esto no sucede así, por lo que debe pensarse que el daño cerebral es bilateral, afectando a ambos hemisferios bien orgánica o funcionalmente, sobre todo a los lóbulos frontales, y temporales (Hetzler y Griffin, 1981) y a las áreas estructural y funcionalmente relacionadas que podrían englobarse en el sistema límbico.

Entre las observaciones recogidas en humanos y las experiencias realizadas en modelos de animales, existen numerosas conexiones entre determinadas lesiones de



estas áreas cerebrales y la sintomatología advertida que, en muchos casos, es posible equiparar a la manifestada por los niños autistas. Vamos a comentar algunas de ellas.

- 1) La estimulación de la amígdala cerebral conduce a una variedad de cambios autonómicos e interrupción del curso de la conducta, como si el animal hubiera sido alertado por algún estímulo. Si la estimulación es más intensa aparece temor, acciones defensivas y agresión. Por otra parte, la estimulación del área septal proporciona efectos aparentemente gratificantes y los animales con electrodos implantados en esa región continúan la autoestimulación durante períodos considerables de tiempo, semejantes a los registros obtenidos por Heath (1977) en la región septal durante un placer intenso (por ejemplo, el orgasmo). Igualmente, se ha advertido que en las lesiones septales, sobre todo en roedores, conducen a menudo a episodios pasajeros de agresión y labilidad emocional y a respuestas alteradas a los estímulos dolorosos, ingesta incrementada de agua, actividad locomotora aumentada, sobre todo en ambientes nuevos, y alteración de las repuestas inhibitorias normales a los castigos (Grossman 1976), lo que nos hace recordar, salvando las diferencias, componentes de la conducta autista.
- 2) También se sabe que la administración de agonistas de la dopamina dan lugar a conductas estereotipadas, tales como olfatear, lamer, morder y movimientos anormales de la deambulación (conductas encontradas en autistas, sobre todo, severos), a la vez que la lesión unilateral de las vías de la dopamina en el sistema nervioso central de la rata le produce movimientos de rotación ipsolateral hacia el lado de la lesión. Además, el kindling de los sistemas de la dopamina conduce a cambios de la conducta, tales como reacciones de temor, aumento de la agresividad, pérdida de la afectividad, etc., y esa actividad local sub-ictal incrementada y continua conduce, al final, a una alteración crónica de la función neuronal del sistema límbico.

quiza
Vemos, pues, que, en la actualidad, la investigación se encuentra encaminada, fundamentalmente, al estudio del metabolismo bioquímico de determinadas áreas cerebrales en el sentido de que tanto una lesión cerebral pre, peri o postnatal, como una anomalía bioquímica neuronal pueden conducir a una alteración funcional semejante.

Los estudios neurorradiológicos, cada vez más precisos, comienzan a presentarnos hallazgos de alteraciones cerebrales que, o bien se desconocían antes, o no se les daba suficiente importancia.

Muchos niños autistas, que en sus primeras investigaciones no presentan hallazgos de base orgánica, más tarde desarrollan una sintomatología que evidencia la existencia de un trastorno neurobiológico.

Son muy frecuentes los diagnósticos de *hidrocéfalo benigno* secundario a distintas patologías. Esta hidrocefalia es moderada, benigna o estática, y precisamente va a afectar a áreas cerebrales que son particularmente susceptibles a un tipo de malfunción que conduce a una sintomatología autista.

Entre los estudios neurorradiológicos primeros merecen nuestra atención los publicados por Hauser y col. (1975), quienes en las exploraciones neumográficas realizadas a 17 niños autistas encontraron ensanchamiento del asta temporal del ventrículo lateral izquierdo en 15 de ellos, lo que indicaba principalmente un aplanaamiento y atrofia de los contornos del hipocampo, y cinco de ellos también presentaban dilatación del ventrículo derecho.

Los estudios de tomografía computarizada cerebral (TAC) comienzan a ser más frecuentes y con series más largas, dado el carácter incruento de la exploración, lo que va a facilitar la constatación comparada de los hallazgos.

Hier y col. (1979) utilizando estudios de TAC en 13 niños y tres niñas autistas, encontraron que, al contrario de la población general, nueve de ellos (57 por 100) presentaban una región parieto-occipital derecha más amplia que en la izquierda, precisamente cerca de la zona del lenguaje, lo que podría justificar el retraso en su adquisición.

También Damasio y col. (1980) estudiaron las TAC de 17 autistas y encontraron que seis de ellos mostraban aumento del tamaño ventricular con inversión del modelo habitual de la asimetría ventricular lateral, y en tres de ellos hidrocefalia y lesiones circunscritas al parénquima.

Asimismo, Campbell y col. (1982), en estudios de TAC en series grandes de niños autistas, encontraron un aumento ventricular, mayor en el lado izquierdo, en aproximadamente el 25 por 100 de los casos.

Más recientemente, Hoshima y col. (1984) utilizando unas técnicas más precisas de las mediciones en las TAC advierten que la anchura del tercer ventrículo en los cerebros de los niños autistas se incrementa con la edad. Este aumento de los ventrículos puede indicar atrofia de otras estructuras cerebrales, sobre todo sugieren un trastorno progresivo del tálamo, hipotálamo y cerebro medio que rodean al tercer ventrículo, advirtiendo que el deterioro de estas estructuras cerebrales podrían ex-



plicar por qué algunos autistas “comienzan a tener crisis epilépticas o pierden su capacidad intelectual o motora” cuando se hacen mayores.

Algo verdaderamente importante es que muchos niños autistas, que en sus primeras investigaciones no presentan hallazgos de base orgánica, más tarde desarrollan una sintomatología que evidencia la existencia de un trastorno neurobiológico, el cual, en su origen, puede haber sido importante en la producción del síndrome. Otras veces, será la mejor calidad de la exploración, tanto personal como instrumental, la que facilitará la positividad de anomalías en casos que habían sido etiquetados como negativos.

Hasta ahora, lesiones morfológicas no demostradas con las técnicas radiológicas anteriores, en pacientes que fueron diagnosticados como normales, han sido puestas de manifiesto con la TAC, aunque todavía esta técnica resulta insuficiente para diferenciar áreas de despoblación neuronal debidas, casi siempre, a gliosis e interpretadas como normales al ocupar la glia los territorios atróficos por disminución del número de neuronas. A veces, también, determinadas alteraciones estructurales de los lóbulos temporales, por la peculiaridad anatómica de la fosa temporal con estructuras óseas correspondientes a la base craneal, pueden estar enmascaradas en la TAC, sobre todo del polo anterior y área órbito-frontal.

Sin embargo, la utilización de métodos y análisis más sofisticados permiten actualmente el estudio de alteraciones histológicas, ultraestructurales o histoquímicas, en zonas donde no se evidencian alteraciones macroscópicas. En estos estudios de valoración histoenzimológicas por medio de la microscopia electrónica se han encontrado en las *biopsias cerebrales* realizadas y en las *necropsias*: despoblación neuronal e incremento de la celularidad glial, disminución del número de espinas dendríticas, acúmulos de lipofuscina y lisosomas en el citoplasma, aumento de la gliosis por abundancia de gliofilamentos en las células astrocitarias, etc, y, más recientemente se ha informado de la disminución de las células de Purkinje en los hemisferios y vermis cerebelosos en más del 80 por 100 de los casos estudiados, aunque su significado permanece aún oscuro, sugiriendo una posible alteración del eje vestibulo-cerebeloso.

El encuadre del problema dependería, por consiguiente, de la capacidad diagnóstica para demostrar la existencia o no de lesiones o alteraciones anatomopatológicas, bioquímicas, etc. definidas.

Desde hace tan sólo unos años, la utilización de la *Tomografía por Emisión de Positrones* (TEP) ha venido a facilitar el estudio anatomo-funcional del cerebro, utilizando determinados productos radioactivos, fundamentalmente glucosa y oxígeno.

La glucosa es la principal fuente de energía que permite al cerebro su funcionamiento, y la utilización de la TEP puede facilitarnos la respuesta a cuestiones referidas a la localización de las anomalías funcionales cerebrales y la manera con que éstas se producen en ciertos autistas.

La TEP permite obtener imágenes de la velocidad con que las reacciones bioquímicas se producen en las diferentes partes del cerebro, midiéndonos por medio de distintos colores y escalas, el metabolismo regional del oxígeno y las tasas de utilización de glucosa.

Un estudio piloto realizado sobre autistas en el National Institute on Aging (NIA), de Bethesda (Maryland), ha mostrado que:

- Las tasas metabólicas absolutas eran más elevadas en las personas autistas que en los grupos de control.
- El metabolismo de los lóbulos del hemisferio cerebral derecho era más elevado en todos los autistas. (Estudios actuales de potenciales evocados auditivos han puesto de manifiesto que la mayoría de los autistas procesan el lenguaje en el hemisferio derecho y presentan una dominancia cerebral invertida, lo que indicaría la pobreza en el procesamiento del lenguaje. Dawson y col. (1986).
- El riego cerebral regional, la utilización de oxígeno y el metabolismo de la glucosa se encontraba más disminuido en el hemisferio izquierdo, sobre todo en las áreas anterior y mesial de los lóbulos fronto-temporales.
- Y los lóbulos frontales y parietales tenían un metabolismo más inferior que los valores medios del resto del cerebro.

Todavía existe escaso número de este tipo de investigaciones, pero se supone que será uno de los caminos más fascinantes y concretos para poder determinar con precisión los mecanismos de funcionamiento bioquímico que subyacen en el autismo infantil.



Una hipótesis
globalizadora

Estos hallazgos en la TEP concuerdan funcionalmente con los obtenidos por Díez Cuervo y García de León (1986), con los estudios de *mapa de actividad eléctrica cerebral*, donde se advierten en los autistas, respecto de los controles:

- Escasa organización y menor diferenciación topográfica de la actividad biológica cerebral.
- Abundancia de ritmos lentos delta difusos con predominio en zonas bifrontales.
- Ausencia de predominio del ritmo alfa en zonas posteriores.
- Menor bloqueo del ritmo alfa en todas las situaciones de no-reposo.

Esta circunstancia aparece claramente diferenciada en los polígonos del análisis de la componente principal en todas las situaciones estudiadas, donde el agrupamien-

to de los autistas frente a los controles normales reflejaría el que aquellos tienen una reactividad más pobre y estereotipada frente a la amplia gama de respuesta de los sujetos control.

También recientes estudios con *resonancia magnética* (RM) han puesto de manifiesto la existencia de un subdesarrollo significativo en el cerebelo de autistas (Courchesne y col. 1987) sin retraso mental, sin crisis epiléptica y sin historia de trauma de parto, sugiriendo que el defecto cerebeloso está ligado únicamente a su autismo.

El cerebelo coordina la actividad motora y participa también (bien directamente o a través de otros enlaces con otras áreas cerebrales) en el lenguaje, aprendizaje, atención y, posiblemente, las emociones y la conducta.

Estos hallazgos de subdesarrollo del cerebelo concuerdan con los resultados de las autopsias publicadas de autistas retrasados (Ritvo y col. 1986), con la disminución del número de células de Purkinje. (Estas células liberan neurotransmisores que miden el encendido de otras neuronas, un proceso que podría interrumpirse si muy pocas de estas células están presentes en el cerebelo del autista. También, dado que el cerebelo regula los estímulos sensoriales entrantes, los defectos en sus neuronas pueden causar problemas sensoriales, sintomáticos en el autismo).

Otro equipo (Bauman y Kemper, 1985) encuentran en las autopsias: conteo reducido de células de Purkinje y atrofia discreta cerebelosa, descubriendo, además, que las células en el sistema límbico eran más pequeñas y estaban peor distribuidas en hipocampo, córtex entorrino, amígdala, cuerpos mamilares y núcleos de septum.

Normalmente, las neuronas del recién nacido se extienden para hacer sitio a las células gliales y a las dendritas. Este proceso se detiene aparentemente en el autista, dando lugar a alteraciones en el sustrato biológico cerebral.

Ya Darby (1976) sobre 33 casos de autistas fallecidos encuentran neuropatología en 27 casos (82 por ciento), nueve de ellos con diagnósticos específicos (siete lipidosis cerebral y dos esclerosis tuberosa) y los otros 18 tenían hallazgos más inespecíficos que incluían atrofias cerebrales y cambios degenerativos, sugiriendo que los síntomas autistas son consecuencia de una alteración neurobiológica, primaria o secundaria, funcional o estructural, imposible todavía de discernir en muchos casos con los métodos que disponemos.

El encuadre del problema dependería, de la capacidad diagnóstica para demostrar la existencia o no de lesiones o alteraciones definidas.



De todo lo expuesto, existen muchas razones para suponer que el autismo infantil está basado en algún tipo de disfunción orgánica cerebral aunque, en la mayoría de los casos, no sea posible descubrir todavía el fondo causal de estas alteraciones.

AZ Siguiendo a Gómez Bosque (1985), quién recuerda que ya Pauloff (1930) intentó explicar la etiología cerebral de la esquizofrenia como un estado de "hipnosis", crónica provocada por un predominio de la inhibición cortical sobre los procesos de excitación. El término hipnosis debe entenderse como un estado de conciencia que se caracteriza por una elevación del umbral de excitación, lo que conduce a una disminución de la vigilancia, y el sujeto tiene una percepción "embotada" del perimundo. En este caso, la inhibición tendría un carácter protector de las neuronas debilitadas frente a un exceso de estímulos.

Esta hipótesis, aplicada al autismo, podría formularse de la siguiente manera: en el autismo se ha demostrado la existencia de factores genéticos que serían capaces de "debilitar" las neuronas corticales. A estos factores genéticos se añadiría una gran diversidad de factores exógenos que pueden actuar sobre un cerebro en desarrollo, bien durante la vida fetal o bien, posteriormente, al nacimiento. Ambos tipos de factores incidirían sobre la corteza cerebral fetal o infantil, y provocarían un desarrollo defectuoso de la misma, dando origen a alteraciones demostrables con técnicas morfológicas, fisiológicas y bioquímicas, o a alteraciones ocultas que, por ahora, no pueden detectarse.

La comprobación de que muchos autistas presentan crisis epilépticas del lóbulo temporal sugiere una neuropatología de estas áreas que se relacionan con los sistemas del olfato, la audición y la integración de la percepción visual, y con el sistema límbico que facilita la integración de los aspectos emocionales y motivacionales de la existencia con las áreas corticales sensorreceptoras circundantes y con el lóbulo frontal. Interviene, además, en el control del lenguaje y de la memoria, etc. lo que significaría que una afectación de estos lóbulos temporales podría originar síndromes tan complejos como el autismo infantil.

Según esto, la alteración podría residir en ambos lóbulos temporales y en las estructuras próximas o relacionadas con ellos. Sin embargo, existe la creencia de que la alteración cerebral es global, que afectaría masivamente al encéfalo, con una

**Una hipótesis
globalizadora**

reducción del número de neuronas, el número de sus prolongaciones dendríticas, la cantidad de sinapsis o enlaces interneuronales, etc., con la consiguiente alteración de los procesos bioquímicos, enzimáticos y de los neurotransmisores.

Este planteamiento supone que los factores señalados pueden conducir a una debilidad cerebral y a una fatiga precoz en su funcionamiento, lo que obligaría al cerebro a defenderse, poniendo en marcha el mecanismo protector de la inhibición cortical que podría ser producido por neuronas corticales inhibitorias o por el exceso de serotonina procedente de los núcleos del rafe troncoencefálicos (Gómez Bosque, 1985), o por cualquier otro mecanismo.

Respecto de lo primero, conviene señalar que, en los últimos años, histólogos y neurofisiólogos han demostrado la existencia, en la corteza cerebral y en otros puntos de neuroeje, de un gran número de neuronas inhibitorias y, también, han puesto de relieve la gran importancia de los fenómenos de inhibición para un funcionamiento correcto de las estructuras nerviosas.

Sobre la segunda cuestión, ya hemos mencionado el estado hiperserotonémico de los niños autistas que podría conducir, junto con lo anterior, a la inhibición cortical que sería responsable directa de aquellos síntomas que pueden ser considerados como signos de hipofunción cerebral (desinterés, mutismo, etc.) e, indirectamente, tal inhibición traería consigo la liberación de estructuras subcorticales (cuerpo estriado, tálamo, etc.) y ésta liberación se manifestaría en la aparición de reacciones motoras automáticas, tales como repetición de movimientos desprovistos de significado (manierismos, muecas, estereotipias, etc.).

Es posible que esta inhibición cortical se desencadene automáticamente, obedeciendo leyes fisiológicas ante los estímulos que le llegan al niño autista, quién, por su deficiencia cognitivo-perceptiva, es incapaz de elaborar las impresiones sensoriales fugaces y cambiantes en percepciones estables, resultándole un exceso cuantitativo que rebasa su capacidad de elaboración. Y es posible, también, que la inhibición cortical sea un correlato cerebral de tipo cualitativo en que el niño autista, por la deficiencia de su funcionamiento cerebral, es incapaz de reaccionar adecuadamente a los estímulos que le llegan del entorno, utilizando los mecanismos de compensación que emplea el niño normal, produciendo, así, una personalidad alterada como consecuencia de esa deficiencia de su funcionamiento cerebral.



Debemos concluir como comenzamos, señalando que, hasta el momento, la búsqueda de una causa única en el autismo infantil no ha tenido resultados positivos y que cada vez es más creciente la opinión de que este síndrome es consecuencia de una variedad de etiologías neuropatogénicas, y que, posiblemente, si la búsqueda de factores etiológicos en autismo infantil quiere ser más productiva en el futuro, será necesario focalizar los esfuerzos sobre casos “puros”, tanto como sea posible, con alto funcionamiento mental para minimizar la influencia del retraso mental, con muestras homogéneas y normas controladas que puedan interpretar y replicarse.

Podemos afirmar que se están abriendo nuevas vías de exploración en el desarrollo de las neurociencias, que nos mantienen optimistas sobre los avances para esclarecer las sutiles y complejas y, a la vez, graves disfunciones cerebrales que deben subyacer en autismo infantil, aunque todavía es posible que tengan que pasar varios años hasta que podamos conocer los déficit básicos de este trastorno.

- Varios aspectos de la definición de Kanner siguen considerándose actualmente como rasgos necesarios para la identificación de los cuadros de autismo infantil.
- A mediados de la década de los 70 se realizan varios intentos de definición del autismo, basados en resultados de investigación (Rutter, 1977) o en el consenso interprofesional (NSAC, 1977; DSM-III, 1980), en un intento de clarificar la confusión que había en cuanto al Síndrome.
- Rutter define el autismo como “*un síndrome de conducta*” que se caracteriza por ciertos síntomas que son:
 1. Alteración de la capacidad de relación social.
 2. Alteraciones del lenguaje y las pautas prelingüísticas.
 3. Insistencia en la identidad.
- La edad de comienzo de la alteración es un criterio diagnóstico importante y se sitúa antes de los tres años.

Resumen

- La DSM III incluye el autismo no en el grupo de la “psicosis infantil”, sino en los “trastornos profundos del desarrollo”.
- Lo que diferencia al autismo de otros trastornos del desarrollo es la *desviación* más que el retraso en el desarrollo de los procesos.
- El autismo puede ir asociado o no con déficit mental.
- El término autismo hace referencia a una categoría natural en la que —en un supuesto “continuum”— nos vamos a encontrar con niños que con un funcionamiento “autista” presenten una variable incidencia de rasgos.
- No se ha encontrado una causalidad etiológica única del autismo infantil y posiblemente, no se encuentre nunca si tenemos en cuenta los múltiples y distintos factores que pueden producir, de diferentes maneras y con intensidad y amplitud variables, la alteración orgánica del sistema nervioso central en la que se asienta el sustrato biológico del trastorno.
- Se trataría de un síndrome originado por un proceso causativo biológico polivalente donde van a influir factores de predisposición genética, agentes tóxicos, causas infecciosas, alteraciones bioquímicas, etc.
- Aun sin resultados definitivos, la evidencia de determinados hallazgos, apoyan la hipótesis de una vulnerabilidad primaria básica del sistema nervioso central, bien sobre una base ideopática o en unión con otros factores que lo afectan.
- Las exploraciones neurofisiológicas junto con los hallazgos bioquímicos neurorradiológicos, y los estudios anatomopatológicos dirigen en la actualidad la mayor atención hacia este tipo de investigaciones con resultados cada vez más alentadores.
- La ausencia inicial de anomalías orgánicas cerebrales en muchos casos no debe predisponer al abandono de su estudio, ya que evaluaciones clínicas y neurológicas completas, repetidas en intervalos prudenciales, pueden ser esenciales para establecer los límites y la intensidad del trastorno o, al menos, de algunas de sus posibles manifestaciones posteriores, como ocurre con la presentación de crisis epilépticas en la fase de la pubertad-adolescencia, lo que hace sugerir la existencia



de un proceso patológico subyacente y progresivo que necesite más o menos para manifestarse.

- El amplio rango de diferencias individuales, dentro de una misma unidad esencial, que se observa en la heterogeneidad de la población autista, sugiere la posibilidad de distintas causas etiológicas con diferente afectación sobre diversas áreas cerebrales que pueden aconsejar la tipificación del autismo infantil en subgrupos más homogéneos, con fines fundamentalmente investigadores.

Bibliografía
específica

Pozaño López, A. (1992). *Introducción al estudio científico del autismo infantil*. Madrid: Alarcón Universidad.

Rivas, A. (1986). "Prognosis de diagnóstico y tratamiento del autismo infantil". *Boletín del Real Patronato de Protección y Atención a Personas con Alteraciones Mentales*, número 5. San Sebastián. D. 1. 1. 2.

Rivera, M., Sánchez, R. (1984). *Madrid: Alarcón Universidad*.

Wing, L. (1974). *La educación del niño autista*. Buenos Aires: Editorial Paidós.

Wing, L. y otros (1982). *Autismo infantil: Aspectos clínicos y educativos*. Madrid: Editorial Sanitaria.

En un proceso patológico hay una lesión orgánica que produce un trastorno de la personalidad.

El estudio de la etiología de la personalidad se divide en dos grandes áreas: la biológica y la ambiental. La biológica se refiere a los factores físicos que influyen en la personalidad, como la genética y la neuroquímica. La ambiental se refiere a los factores psicológicos y sociales que influyen en la personalidad, como el aprendizaje y el entorno social.

El estudio de la etiología de la personalidad se divide en dos grandes áreas: la biológica y la ambiental. La biológica se refiere a los factores físicos que influyen en la personalidad, como la genética y la neuroquímica. La ambiental se refiere a los factores psicológicos y sociales que influyen en la personalidad, como el aprendizaje y el entorno social.

No se trata de un síndrome orgánico por un proceso causal que produce un trastorno de la personalidad. Se trata de un síndrome orgánico por un proceso causal que produce un trastorno de la personalidad. Se trata de un síndrome orgánico por un proceso causal que produce un trastorno de la personalidad.

Se trata de un síndrome orgánico por un proceso causal que produce un trastorno de la personalidad. Se trata de un síndrome orgánico por un proceso causal que produce un trastorno de la personalidad. Se trata de un síndrome orgánico por un proceso causal que produce un trastorno de la personalidad.

Aun en los casos de síndrome orgánico, la etiología de la personalidad es compleja y multifactorial. Se trata de un síndrome orgánico por un proceso causal que produce un trastorno de la personalidad. Se trata de un síndrome orgánico por un proceso causal que produce un trastorno de la personalidad.

Las investigaciones neurobiológicas y psicológicas sugieren que la etiología de la personalidad es compleja y multifactorial. Se trata de un síndrome orgánico por un proceso causal que produce un trastorno de la personalidad. Se trata de un síndrome orgánico por un proceso causal que produce un trastorno de la personalidad.

La presencia de un síndrome orgánico cerebral en muchos casos no debe considerarse como la causa única de la personalidad. Se trata de un síndrome orgánico por un proceso causal que produce un trastorno de la personalidad. Se trata de un síndrome orgánico por un proceso causal que produce un trastorno de la personalidad.



Bibliografía específica

- American Psychiatric Association (1988): *DSM-III-R. Manual Diagnóstico y Estadístico de los trastornos mentales*. Editorial Masson.
- APNA (1979): *Autismo Infantil*. Cuestiones Actuales. Actas I. Simposium Internacional de Autismo APNA-SEREM. Madrid.
- DÍEZ-CUERVO, A. (1982): *Análisis neurológico del autismo: Heterogeneidad etiológica y subtipos*. Ponencia presentada en el V Congreso AETAPI, Cádiz, 6-9 de abril de 1988.
- POLAINO LORENTE, A. (1982): *Introducción al estudio científico del autismo infantil*. Madrid, Alhambra Universidad.
- RIVIÈRE, A. (1986): "Principios de definición y tratamiento del autismo infantil". *Boletín del Real Patronato de Prevención y Atención a Personas con Minusvalías*; número 5. San Sebastián, S. I. I. S.
- RUTTER, M.; SCHOPLER, E. (1984): *Autismo*. Madrid. Alhambra Universidad.
- Wing, L. (1974): *La educación del niño autista*. Buenos Aires. Editorial Paidós.
- WING, EVERARD y otros (1982): *Autismo infantil. Aspectos médicos y educativos*. Madrid. Editorial Santillana.



Este anexo contiene la "Lista Diagnóstica de Autismo" de Rivière y cols. (1988), que ha sido publicada recientemente por el C. I. D. E., y que, muy amablemente, (y desde aquí queremos manifestar nuestro agradecimiento) han permitido que incluyamos en este tema. Es un instrumento de gran validez que proponemos utilizar como cuestionario de autoevaluación y como trabajo de discusión en grupo.

Para lograr estos objetivos, el lector o el grupo irá decidiendo si la conducta que se describe en cada ítem se da o no en autismo infantil, según las aportaciones del tema.

Tanto para su utilización clínica, como para la comprobación de las respuestas correctas, deberá consultarse la fuente original (C I D E, 1988).

Anexo I

Puntos de discusión y cuestionario de autoevaluación



Lista de Diagnóstico de Autismo

A. Rivière at. al (1984)

Instrucciones

Señalar en cada caso si las afirmaciones que se enuncian a continuación reflejan con claridad el comportamiento actual o pasado del niño.

Se puntuará:

"SI": en el caso de que la conducta sea (o haya sido) observada con claridad (por su frecuencia, su duración o su intensidad).

"NO": en el caso de que nunca se haya dado en los términos que se formulan.

Se intentará evitar la respuesta "?" reservándola únicamente a aquellos casos que no pueden ser puntuados como "SI" o "NO".

Gracias por su colaboración.

Nombre Puntuación:

Centro E. C.:

Examinador E. D.:

Fecha

	SI	NO	?	Punt.
1. Su aspecto físico es tan normal que nadie diría que tiene problemas.....				
2. Parece que se interesa por las personas sólo cuando necesita algo..				
3. Se interesa sólo por una parte de los objetos (por ej.: sólo por las ruedas de los cochecitos o por el pelo de las personas).....				
4. En ocasiones parece (o parecía) no oír ruidos muy fuertes.....				
5. Le gusta que le abracen o le mimen.....				
6. Le gusta (o le gustaba) jugar a dar palmaditas, cinco lobitos, etc.				
7. Tiende a imitar las cosas que hacen otros niños.....				
8. Le gusta jugar con otros niños.....				
9. Parece (o parecía) ignorar a las personas que están a su alrededor..				
10. Su conducta empezó a preocupar antes de que cumpliera tres años.....				
11. Se le puede definir como un niño "muy alegre".....				



	SI	NO	?	Punt
12. Aprende por sí mismo muchas cosas que no se le han enseñado				
13. Presta mucha atención a sonidos que él mismo produce (junto al oído, sobre la oreja)				
14. Con frecuencia se tapa los oídos (por ej.: cuando se pone nervioso ante determinados estímulos)				
15. Prefiere jugar con palitos, hilitos, piedrecitas... en vez de con juguetes				
16. Le gusta el guiñol, jugar a disfrazarse, etc.				
17. Podría decirse que la mayor parte del tiempo está "como ido"				
18. Tiene (o ha tenido) un fuerte retraso motor en cosas como sujetar la cabeza, aprender a sentarse, a andar, etc.				
19. Es un niño muy expresivo; por su expresión es fácil conocer cuáles son sus sentimientos				
20. De bebé sonreía al hablarle y hacerle guiños cariñosos				
21. Hacia el año sabía decir "adiós" con la mano y echar besitos cuando se lo pedían				
22. Se balancea (o se balanceaba) durante períodos largos de tiempo, moviendo el tronco de un lado para otro hacia delante y atrás				
23. Se resiste a que cambien las cosas de su lugar				
24. De bebé era un niño muy tranquilo, que requería poca atención por parte del adulto				

	SI	NO	?	Punt
25. Cuando llora suele echar lágrimas				
26. Suele (o solía) dar vueltas sobre sí mismo durante largos períodos de tiempo				
27. Tiende (o tendía) a repetir acciones que le habían hecho gracia				
28. El niño responde a la sonrisa (sonriendo a su vez)				
29. Utiliza los juguetes de una forma "especial" en vez de darles su uso normal (por ej.: vuelve los coches para girar las ruedas pero no los hace rodar, tira las muñecas pero no las mira, etc.)				
30. Insiste en llevar a todas partes ciertos objetos				
31. Cuando quiere coger o llamar la atención sobre algo suele señalarlo con el índice				
32. Es un niño "curioso", que tiende a explorar las cosas				
33. Parece interesarse más por las cosas que por las personas				
34. Tendía las manos cuando se le iba a coger en brazos				
35. Tiene (o ha tenido) rabietas inexplicables, cuya causa no se conocía				
36. Tiene la costumbre de mover las manos, como aleteando, o de sacudirlas con rapidez, de arriba a abajo				
37. Habitualmente se interesa mucho por lo que ocurre a su alrededor				



	SI	NO	?	Punt.
38. Emplea muchos gestos para comunicarse				
39. De bebé se amoldaba bien al cuerpo del adulto que le cogía en brazos				
40. Tuvo alguna vez la sensación de que el niño le miraba poco o de forma diferente				
41. Es un niño cariñoso que se acerca a besar o a abrazar espontáneamente a las personas que le son familiares				
42. Rehúye activamente la mirada cuando se le quiere mirar a los ojos				
43. Participa activamente en las fiestas familiares (cumpleaños, reuniones, etc.)				
44. A veces se ríe de forma incontrolable y sin causa aparente				
45. Suele (o solía) caminar de puntillas				
46. Tiene amigos de su edad (poco más o menos)				
47. Se fija especialmente en ruidos como el sonido de la cisterna, lavadora, tuberías, etc.				
48. Muestra interés por la voz humana				
49. Generalmente se vuelve y atiende cuando se le habla				
50. Da la impresión de que resiste (o resistía) el dolor más que otros niños				

	SI	NO	?	Punt
51. Le gusta mucho la música y/o tiene una habilidad para ella mucho mayor que otros niños				
52. Tensa los músculos de los dedos en posiciones poco naturales				
53. Inicia pequeñas carreras sin objetivo aparente				
54. Le gusta mucho que le alaben				
55. Es (o ha sido) un niño con un tono muscular muy bajo (parece o parecía "desmadejado")				
56. Parece comprender muy bien los gestos y situaciones				
57. En ocasiones, se resiste a ponerse determinadas prendas de ropa, especialmente si son nuevas				
58. Se golpea (o golpeaba) la cabeza contra la pared, suelo o muebles, o con la mano				
59. Sabe jugar con muñecas, soldaditos, animales de goma o peluche, etc.				
60. Durante mucho tiempo le era indiferente que le tuviera en brazos su madre o un extraño				
61. Suele mirar a la cara o a los ojos de las personas que le hablan				
62. Suele entretenerse haciendo un reducido número de cosas una y otra vez (por ej.: alinea objetos)				
63. Se contagia fácilmente de la risa de los demás				



	SI	NO	?	Punt
64. Entre el año y los dos años, cuando quería expresar algo, se servía de varios gestos a la vez (por ej.: miraba, tocaba y levantaba los bracitos para que le cogieran)				
65. Los puzzles y rompecabezas los hace mucho mejor que otras cosas				
66. Sabe hablar bien para su edad, pero a veces prefiere permanecer silencioso en ciertos sitios o con determinadas personas				
67. Reacciona frecuentemente con rabieta ante situaciones o personas nuevas, o cuando se interrumpen sus "rutinas"				
68. En algún momento se sospechó que era sordo				
69. Desde muy pequeño reconocía a su madre entre otras personas				
70. Desde pequeño, se pone contento cuando los padres vuelven tras una ausencia				
71. Es un niño flexible, se amolda bien a las distintas situaciones				
72. Aunque sepa pedir lo que quiere, tiende a conseguirlo sin hablar, utilizando a un adulto				
73. Cuando el niño quiere algo que no puede obtener por sí mismo, le lleva a usted a donde desea, cogiéndole de la mano o de la muñeca (pero sin mirarle ni/o hablarle)				
74. Aprende cosas, pero sólo las "sabe" en ciertos lugares o con determinadas personas				

	SI	NO	?	Punt
75. Sus acciones resultan "rígidas", como si fueran un poco "automáticas".....				
76. Canturrea mucho mejor de lo que cabría esperar por su lenguaje.....				
77. Generalmente hay que repetirle las cosas varias veces antes de que empiece a hacerlas (aunque parezca haberlas entendido a la primera).....				
78. Señala con el dedo índice objetos o personas distantes.....				
79. Espontáneamente se dirige a usted para mostrarle las cosas que le llaman la atención y/o para hablar de ellas.....				
80. Sabe afirmar con la cabeza y/o utilizar el <i>sí</i> correctamente.....				
81. Se confunde cuando tiene que identificar a las personas por su nombre.....				
82. Le gusta que la gente se acerque a hablar con él.....				
83. Pasa la mayor parte del tiempo callado o repitiendo unos pocos sonidos o palabras.....				
84. Sólo responde cuando alguien se dirige a él de forma muy directa y evidente.....				
85. Se defiende bien cuando otros niños le agreden o gritan.....				
86. Es un niño que siempre ha sido débil y enfermizo: cuando no tiene una cosa tiene otra.....				



	SI	NO	?	Punt
87. Antes de los cinco años tuvo algún ataque o crisis convulsiva				
88. Le gusta girar objetos, mostrando gran habilidad en ello				
89. Come sin dificultad cualquier tipo de alimento				
90. A veces sorprende con habilidades inesperadas				
Lenguaje				
91. Su conducta resulta difícil de predecir o entender				
92. Entiende lo que se le dice de una forma muy literal: no entiende las bromas ni los juegos de palabras				
93. Puede relatar lo que ha sucedido o lo que ha hecho a lo largo del día				
94. Su habla es poco expresiva, el tono o ritmo no parecen tener relación con lo que dice				
95. Prescindiendo de sus dificultades de lenguaje, es un niño "hablador"				
96. Repite preguntas que se le hacen, o frases que oye decir a otros				
97. Aunque se le insiste mucho, le cuesta corregir errores de pronunciación en palabras que él ya usa espontáneamente				
98. A veces repite frases que ha oído en otro sitio (o en anuncios de la televisión) con una voz similar a la de la persona que habló				

	SI	NO	?	Punt
99. Hace preguntas (¿qué es?, ¿Por qué?, etc.) cuando algo nuevo le llama la atención o no entiende lo que se dice				
100. Utiliza mal los pronombres personales (por ej. : dice "tú" en vez de "yo", "tienes" por "tengo", etc.				
101. Le resulta fácil recordar o hablar de cosas o situaciones que no estén a la vista o que han ocurrido con anterioridad				
102. Su manera de hablar parece "rígida": pide las cosas siempre de la misma manera, responde a las preguntas con un reducido número de palabras o frases (siempre las mismas)				
103. Cuando no sabe qué contestar repite la pregunta que se le hizo				
104. Sube o baja el volumen de su voz cuando su interlocutor se aleja o se acerca a él				



Este anexo recoge la clasificación médico-etiológica de la AAMD (1983-R) que constituye un marco de referencia en la catalogación de síndromes, y que consideramos de gran utilidad diagnóstica

AMERICAN ASSOCIATION ON MENTAL DEFICIENCY – 1983 Revision

Código

0

**Clasificación Médica
Etiológica**

00 Infecciones e intoxicaciones

01 Infección prenatal

- 011 Inclusión citomegálica congénita (777.1)
- 012 Rubéola congénita (777.0)
- 013 Sífilis congénita (090.9)
- 014 Toxoplasmosis congénita (771.2)
- 018 Otros (sin especificar)
- 019 Otros (especificar)

02 Infección cerebral postnatal

- 021 Viral (especificar)
- 022 Bacterial (especificar)
- 028 Otros (sin especificar)
- 029 Otros (especificar)

03 Intoxicación

- 031 Toxemia del embarazo (760.0)
- 032 Otras intoxicaciones maternas (especificar)
- 033 Otros trastornos maternos (especificar) (760.4) (por ej.: Fenilcetonuria maternal)
- 034 Hiperbilirubinemia (especificar)
- 035 Plomo

- 036 Post-inmunización
- 037 Síndrome feto-alcohólico (760.71)
- 038 Otros (sin especificar)
- 039 Otros (especificar)

I

10 Traumatismo o Agentes Físicos

- 11 Lesión prenatal (especificar)
- 12 Lesión mecánica al nacimiento (763)
- 13 Hipoxia perinatal (768)
- 14 Hipoxia postnatal (especificar)
- 15 Lesión postnatal (especificar)

II

20 Metabolismo o Nutrición

- 21 **Enfermedad por depósito de lípidos en las neuronas**
 - 211 Enfermedad por depósito de gangliósidos (especificar) (330.1)
 - 212 Enfermedad por depósito de lipofuscina (especificar) (330.1)
 - 213 Otros glicolipidosis con afectación neuronal (especificar)
- 22 **Trastornos del metabolismo de los carbohidratos**
 - 221 Galactosemia (271.1)



- 222 Glucogenosis (enfermedad por depósito de glucógeno) (especificar) (217.0)
- 223 Fructosemia (intolerancia hereditaria a la fructosa) (217.2)
- 224 Hipoglucemia (251.2)
- 228 Otros (sin especificar)
- 229 Otros (especificar)

- 23 **Trastornos del metabolismo de aminoácidos**
 - 231 Fenilcetonuria (270.1)
 - 238 Otros (sin especificar)
 - 239 Otros (especificar)

- 24 **Otros y trastornos del metabolismo sin especificar (277)**

- 25 **Trastornos minerales (275)**
 - 251 Enfermedad de Wilson (275.1)
 - 252 Hipercalcemia idiopática (275.4)
 - 258 Otros (sin especificar)
 - 259 Otros (especificar)

- 26 **Trastornos endocrinos**
 - 261 Disfunción congénita de tiroides (243)
 - 268 Otros (sin especificar)
 - 269 Otros (especificar)

- 27 **Trastornos nutricionales** (especificar sustancia y edad postnatal)

- 28 **Otros** (sin especificar) (incluido déficit de crecimiento postnatal)

- 29 **Otros** (especificar)

30 Enfermedades cerebrales (Postnatales)

31 Displasias neurocutáneas

- 311 Neurofibromatosis (enfermedad de Recklinghausen) (237.7)
- 312 Angiomatosis cerebral trigeminal (enfermedad de Sturge-Weber-Dimitri) (759.6)
- 313 Esclerosis tuberosa (759.5)
- 318 Otros (sin especificar)
- 319 Otros (especificar)

32 Tumores

33 Enfermedades degenerativas de la sustancia blanca cerebral

- 331 Leucodistrofia sudanófila (330)
- 332 Leucodistrofia sudanófila de tipo Pelizaeus-Merzbacher) (330)
- 338 Otros (sin especificar)
- 339 Otros (especificar)

34 Degeneración específica de trayectos de fibras o grupos neuronales

- 341 Enfermedad de Huntington (333.4)
- 342 Enfermedad espinocerebelar (especificar) (334)
- 348 Otros (sin especificar)
- 349 Otros (especificar)

35 Sistema cerebrovascular

- 38 **Otros** (sin especificar)
- 39 **Otros** (especificar)



IV

40 **Influencia prenatal no conocida**41 **Malformación cerebral**

- 411 Anencefalia (740.0)
- 418 Otros (sin especificar)
- 419 Otros (especificar)

42 **Anomalía Craneofacial**

- 421 Holoprosencefalia (742.2)
- 422 Síndrome de Cornelia de Lange (759.8)
- 423 Microcefalia (742.1)
- 424 Macrocefalia (742.4)
- 425 Síndrome de Crouzon (756.0)
- 426 Síndrome de Apert (755.55)
- 427 Cranestenosis (especificar sutura y tipo) (756.0)
- 428 Otros (sin especificar)
- 429 Otros (especificar): incluye Síndrome de Rubinstein-Taybi; Síndrome Oral-Facial-Digital; Síndrome Lawrence-Moon-Bield)

43 **Estado disráfico**

- 431 Meningocefalocela (742.0)
- 432 Meningomielocela (741.9)
- 438 Otros (sin especificar)
- 439 Otros (especificar)

44 **Hidrocefalia congénita (742.3)**45 **Hidronencefalia**

- 46 **Malformaciones múltiples** (especificar)
- 47 **Arteria umbilical simple**
- 48 **Otros** (sin especificar)
- 49 **Otros** (especificar)

V

50 **Anomalías Cromosómicas (758)**

Incluidos los síndromes asociados con anomalías en el número y forma de cromosomas. Los códigos numéricos usados en esta sección provienen del ICD-9

- 758.0 Síndrome de Down
 - Mongolismo
 - Translocación del Síndrome de Down
 - Trisomía 21 o 22. Trisomía G.
- 758.1 Síndrome Patau
 - Trisomía 13. Trisomía D₁
- 758.2 Síndrome de Edwards
 - Trisomía 18
 - Trisomía E₃
- 758.3 Síndromes por delección autosómica
 - Síndrome de Antimongolismo
 - Síndrome del "Maullido de gato"
- 758.4 Translocación autosómica equilibrada en individuos normales
- 758.5 Otras condiciones debidas a anomalías autosómicas
 - Autosomas accesorios (NEC)



- 758.6 Disgenesia gonadal
 - Disgenesia ovárica
 - Síndrome de Turner
 - Síndrome XO
 - Excluye disgenesia gonadal pura (752.7)
- 758.7 Síndrome de Klinefelter
- Síndrome XXY
- 758.8 Otras condiciones debidas a anomalías del cromosoma sexual
 - Cromosoma sexual adicional
 - Cromosoma sexual en mosaico
 - Síndrome Triple X
 - Síndrome XXX
 - Síndrome XYY
- 758.9 Condiciones debidas a anomalías de cromosoma no específico

VI

60

Otras condiciones originadas en el período perinatal

- 61 **Trastornos en relación con la gestación disminuida sin especificar el peso al nacimiento**
 - 611 Prematuridad extrema (765.0)
 - 612 Otros nacidos pretérmino (765.1)
- 62 **Crecimiento lento del feto y malnutrición fetal**
 - 621 Bajo peso para la edad de nacimiento sin evidencia de malnutrición fetal (764.0)
 - 622 Bajo peso para la edad de nacimiento con signos de malnutrición fetal (764.1)

- 623 Malnutrición fetal sin bajo peso para la edad de nacimiento (764.2)
- 624 Crecimiento fetal retrasado (sin especificar) (764.9)
- 63 **Trastornos relativos a larga gestación y gran peso al nacimiento (766)**
 - 631 Bebé excepcionalmente grande (766.0)
 - 632 Otros niños con exceso de peso para la edad de nacimiento (766.1)
- 67 **Trastornos nutricionales maternos (760.4)**
- 68 **Otros (sin especificar)**
- 69 **Otros (especificar)**

VII

- 70 **Consecuencias de trastornos psiquiátricos (especificar)**
 - 71 **Psicosis (referido al DSM-III)**
 - 79 **Otros trastornos psiquiátricos**

VIII

- 80 **Influencias del entorno**
 - 81 **Desventaja psicosocial**
 - 82 **Deprivación sensorial (especificar)**
 - 83 **Otros (sin especificar)**
 - 84 **Otros (especificar)**



Ministerio de Educación y Ciencia
Dirección General de Renovación Pedagógica



Ministerio de Educación y Ciencia