

TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO

1.- INTRODUCCION

El autismo es un síndrome conductual que engloba a un grupo de trastornos neuropsiquiátricos con unas características clínicas comunes, pero de difícil categorización etiológica y diagnóstica. Con la aparición del DSM-III (APA 1980) se empieza a usar el término “trastorno Profundo del Desarrollo” (TPD) para englobar a este grupo, llamado posteriormente “Trastorno Generalizado del Desarrollo” (TGD) (APA 1987, DSM-III-R). La aparición del llamado “*continuum* autista” de Lorna Wing y del “espectro autista” acuñado por Allen, englobaría en la misma categoría a todos los niños del espectro. En los últimos diez años ha ido creciendo un cierto consenso clínico que unifica “TGD” y “Espectro Autista” como un mismo término (exceptuando los trastornos desintegrativos y el síndrome de Rett). El fenotipo clínico reconocido en la actualidad incluye a niños autistas con déficits poco severos, pero inequívocos, en lo social, en la comunicación y en la conducta.

Las características comunes implican alteraciones en la comunicación verbal y no verbal, problemas en la socialización y comportamientos repetitivos y extraños.

2.- ETIOLOGÍA

Existe una clara heterogeneidad etiológica, ya que se trata de un síndrome general que se encuentra en una gran variedad de trastornos clínicos cuya base orgánica subyacente y los mecanismos etiopatogénicos implicados son tan sutiles y complejos que con frecuencia no pueden ser detectados. La clara heterogeneidad etiológica nos determinará, a la larga, diferentes subtipos etiológicos y clínicos.

Las líneas de investigación seguidas en la actualidad para explicar el autismo se orientan cada vez más hacia líneas psicobiológicas (genéticas principalmente) en las que se supone una alteración cualitativa cerebral. En algunas ocasiones se encuentran alteraciones cerebrales específicas como la epilepsia, encefalitis, etc., pero ello no ocurre en más del 30% de los casos aproximadamente (Filipek y col 1999). Alrededor del 30% de los sujetos diagnosticados con autismo tienen una elevada cantidad de serotonina en sangre (Anderson et al 1987; Leboyer et al, 1999). Por otra parte, se han detectado una serie de diferencias neuroanatómicas en sujetos autistas (Courchesne, 2002); así, entre los 2 y 4 años el 90% de los mismos tienen un

crecimiento del cerebro más rápido que lo normal a esa edad (lo más común es hiperplasia de cerebro y cerebelo). También se ha observado una densidad menor de células de Purkinje en el cerebelo y un déficit en el desarrollo de la amígdala. Los estudios familiares y de gemelos sugieren que los factores genéticos desempeñan un papel importante en la etiología del autismo. Se ha demostrado que el riesgo de aparición de autismo en hermanos de afectados es del 2 al 6%, lo que indica que los hermanos de autistas tienen una probabilidad de padecer el síndrome 50-100 veces más alta que la población general. Otros estudios también muestran que los hermanos de niños autistas tienen un riesgo alto de padecer un síndrome dentro de los trastornos generalizados del desarrollo (TGDs), como el de Asperger o PDD-NOS (trastorno generalizado del desarrollo no especificado), lo que apoya la idea de que algunos subtipos dentro de los TGDs tienen un origen común.

La observación de que familiares de segundo y tercer grado tienen un riesgo de incidencia cercano al de la población general sugiere la existencia de varios genes implicados en el trastorno autista (Folstein y Rosen-Sheidley, 2001). El número de genes sugerido oscila entre 2 y 10. En consecuencia, podría existir una considerable variación entre sujetos autistas respecto a cuáles son los genes que tienen los individuos afectados. Ciertos factores ambientales también podrían tener un papel fundamental, dado que en gemelos el riesgo de recurrencia no es el 100%. La unión de varios factores genéticos y ambientales explicaría la observación de que incluso dentro de la misma familia dos hermanos con autismo pueden tener grandes diferencias en sus capacidades cognitivas y de lenguaje. Existen varias revisiones recientes que plantean los factores genéticos del autismo desde diversas perspectivas (Folstein y Rosen-Sheidley, 2001; Jones y Szatmari, 2002; Lamb et al, 2002; Acosta y Pearl, 2003; Bernalova y Buxbaum, 2003; Muhle et al., 2004).

El autismo ha sido el trastorno más estudiado de entre los propios de la Psiquiatría Infantil, y, tras numerosas y continuadas investigaciones, podemos resumir que por el momento no se puede pensar en una única causa del autismo, sino en toda una red de diferentes factores asociados. Las últimas tendencias apuntan a una integración de las investigaciones realizadas en distintos niveles: bioquímicos, genéticos, de neuroimagen, psicológicos y neurocognitivos, y se considera que de esta forma se podría definir mejor el modelo hipotético para poder entender qué es en realidad el autismo.

3.- EPIDEMIOLOGÍA

De los muchos estudios epidemiológicos realizados la prevalencia media es de 4,8/10.000. Los datos obtenidos en estudios epidemiológicos son variables, probablemente por la heterogeneidad de los instrumentos empleados para llevar a cabo el diagnóstico, así como por las diferencias en las muestras analizadas. Una revisión reciente (Fombone et al. 2002), muestra que la prevalencia aumentó de 4,4/10.000 (media de 16 estudios realizados entre 1966 y 1991) a 12,7/10.000 (media de 16 estudios realizados entre 1992 y 2001). De todos los estudios llevados a cabo, la media de la proporción masculina/femenina es de 4,3:1 (Fombonne 1999). Los cambios en la definición de autismo complican la interpretación de los estudios previos. Filipek (2000) señala que las prevalencias actuales realizadas en EEUU son de 10-20 por 10.000. Bryson (1997) sugiere que la prevalencia del autismo esta cerca del 1/1000. Si usamos los criterios del TGD no especificado, menos restrictivos que los de autismo, la prevalencia puede bajar hasta 1/100 (Tomblin 1997).

El predominio de varones sobre las niñas está claro: en los diferentes estudios realizados es 3-4 veces más común en varones; sin embargo, cuando las niñas tienen autismo el cuadro es más severo. Los varones tienen mayor prevalencia en todo el espectro.

4.- POBLACIÓN Y EDADES DIANA

El autismo y otros TGD surgen habitualmente antes de los 3 años, y es en el primer año de vida cuando aparecen detenciones o retrasos en el desarrollo del niño que pueden determinar señales de alarma. Muchos padres notan que “algo no va bien” a los 18 meses de edad, y normalmente acuden al médico a los dos años de edad. Menos del 10% reciben al inicio el diagnóstico, la mayoría no es hasta los dos o tres años después de los primeros síntomas cuando son diagnosticados.

5.- CLÍNICA

Los TGD y, en particular, el autismo, son síndromes conductuales de características evolutivas crónicas que se van a caracterizar por:

- 1) **Severas dificultades en el ámbito social**, con la ausencia de contacto interpersonal, con tendencia al aislamiento e indiferencia hacia las personas. Esta imposibilidad que tiene el niño autista de considerar al otro como sujeto es la visión

defendida por la Teoría de la Mente como modelo para explicar la génesis del autismo, abriendo perspectivas de tratamiento diferentes.

2) **Los trastornos del lenguaje** propios del autismo, son: a) incapacidad de comprender el lenguaje verbal y no verbal; b) incapacidad para muchos de elaborar un lenguaje comprensible para los demás no solo verbal, sino incluso gestual; y, c) la presencia de anomalías específicas del lenguaje (ecolalias, inmediatas o retardadas, el lenguaje metafórico, más típico del síndrome de Asperger; o neologismos). Estos son fenómenos que dificultan su aprendizaje escolar y su enseñanza. Los problemas de la propia comprensión mímica dificultan, a su vez, el aprendizaje de lenguajes alternativos que abrirían una posibilidad de acercamiento al lenguaje verbal. En esta línea, la Teoría de la Mente y las diferentes teorías conductistas señalan abordajes específicos que mejoran este aprendizaje en algunos niños.

3) **Restricciones en el área de intereses:** son muy frecuentes las conductas repetitivas, restrictivas y rígidas, que llevan al sujeto a interesarse por muy pocos objetos o actividades, que realizan una y otra vez, de manera rutinaria, y cuyo desorden puede originar situaciones que le generan ansiedad o alteraciones en su conducta habitual. Las estereotipias de las manos son frecuentes, así como la alineación de enseres o la fascinación por objetos redondos y giratorios, y fenómenos ritualistas compulsivos. Con frecuencia se encuentra la presencia de respuestas perceptivas anómalas a estímulos sensoriales, preocupación por sombras y luces, y, sobre todo, por ruidos.

4) **Otros síntomas** de interés son: la disminución del umbral de dolor, así como una pobre coordinación motora, hiperactividad, conductas autolesivas, movimientos de balanceo, labilidad afectiva, risas y llantos inmotivados,...

6.- DIFICULTADES DIAGNÓSTICAS

La clasificación de los Trastornos Generalizados del Desarrollo, de acuerdo con la CIE-10 (1992), es resumido en el cuadro siguiente:

Cuadro 1.- Clasificación de los Trastornos generalizados del desarrollo (CIE10)

- 1) Autismo infantil
- 2) Autismo Atípico
- 3) Trastorno desintegrativo (Síndrome de Heller)
- 4) Trastorno hiperkinético con Retraso Mental y movimientos estereotipados
- 5) Trastorno esquizoide
- 6) Síndrome de Asperger
- 7) Síndrome de Rett

La controversia acerca de los límites y la subdivisión de los Trastornos Generalizados del Desarrollo lleva a plantearse el problema de si el autismo constituye un síndrome significativamente diferente de los otros TGDs, del retraso mental, de otras psicosis y de las esquizofrenias. El hecho de que la población autista sea muy heterogénea, como ya hemos señalado, dificulta aún más el diagnóstico. No todos los niños autistas presentan todos los síntomas, e incluso la severidad del trastorno varía mucho. La tabla 1 ayuda a entender las diferencias en base a los diferentes rasgos, como son: la inteligencia, edad de reconocimiento, habilidades comunicativas, habilidades sociales, pérdida de habilidades e intereses, riesgo para trastornos comociales, prevalencia, curso en la vida adulta y pronóstico (siguiendo la clasificación DSM).

La situación en relación con el síndrome de Asperger es complicada, debido a que las distintas investigaciones han utilizado conjuntos de criterios diferentes. Parece razonable suponer que es posible que se pruebe pronto que algunos ejemplos de síndrome de Asperger son variantes del autismo, pero no está del todo claro que esto se vaya a poder aplicar a todos.

Características diferenciales de los trastornos generalizados del desarrollo. según criterios DSM					
Características	Trastorno Autista	Trastorno Desintegrativo Infantil	Síndrome de Rett	Síndrome de Asperger	TGD-NE
Rasgo	Autismo "estándar"	Inicio retardado pero grave	Autismo de infancia tardía	Autismo de alto funcionamiento	Atípico
Inteligencia	RM grave o normal	RM grave	RM grave	RM moderado a normal	RM moderado a normal
Edad de reconocimiento	0-3 años	>2 años	0,5-2,5 años	Generalmente >2 años	Variable
Habilidades comunicativas	Generalmente limitadas	Pobres	Pobres	Regulares a buenas	Limitadas a buenas
Habilidades sociales	Muy limitadas	Muy limitadas	Varían con la edad	Limitadas	Variable
Pérdida de habilidades	Generalmente no	Marcadas	Marcadas	Generalmente no	Generalmente no
Intereses restringidos	Variable	No aplicable	No aplicable	Marcadas	Variable
Trastornos comiciales	Raros	Frecuentes	Raros	Comunes	Comunes
Desaceleración del crecimiento craneal	No	No	Sí	No	No
Prevalencia por 10.000	30-40	1-4	5-15	5-100	>15
Historia familiar	Rara	No	No	Frecuente	Desconocida
Ratio por sexos	M>F	M>F	F	M>F	M>F
Curso en la vida adulta	Estable	Declina	Declina	Estable	Generalmente estable
Pronóstico	Pobre	Muy pobre	Muy pobre	Regular/pobre	Regular/bueno
Nota: TGD-NE = trastorno generalizado del desarrollo no especificado; RM = retraso mental. Adaptado de: Popper y Steinger 1995; modificado de Volkmar 1991					

7.- TRATAMIENTO

Existe un consenso internacional acerca de que la Atención Temprana puede modificar, al menos en ciertos casos, el mal pronóstico tradicionalmente asociado a los TGDs. Existen, sin embargo, marcadas diferencias individuales en la respuesta al tratamiento. Se evidencian mejoras en cuanto al CI, las capacidades visuoespaciales y el lenguaje, aunque no en cuanto a las capacidades socio-adaptativas. No obstante, la ausencia de programas específicos para los TGDs en la mayoría de las unidades de intervención temprana, la dispersión teórica sobre el enfoque terapéutico que se debe seguir, la ausencia de control sobre los tratamientos aplicados, y la falta de formación específica y de directrices adecuadas con respecto a los métodos de intervención

hacen difícil su aplicación (o la derivación especializada, en su caso) en la mayoría de las Unidades de Salud Mental.

El tratamiento de los TGDs debe cumplir cuatro requisitos fundamentales:

- 1) Debe ser **individualizado**: no existe un programa terapéutico único e igual para todas las personas afectadas.
- 2) Debe ser **estructurado**: la enseñanza organizada es un elemento imprescindible de cualquier intervención.
- 3) Debe ser **intensivo**, y **extensivo** a todos los contextos de la persona: es necesario conseguir que las personas clave en la educación del paciente (familiares y profesionales) aprovechen todas las oportunidades para aplicar el plan individualizado, incluidos los contextos naturales que favorezcan la generalización de las conductas adquiridas en entornos más estructurados, y con una dedicación de al menos 20-25 horas semanales.
- 4) La participación de ambos progenitores se ha identificado como un factor fundamental para el éxito: la familia debe coordinarse con el profesorado y otros profesionales de apoyo para participar en la determinación de objetivos y de sistemas que se vaya a utilizar (comunicación aumentativa, ayudas visuales, uso de nuevas tecnologías, historias sociales, etc.).

Los abordajes terapéuticos de los TGDs son todos ellos sintomáticos, no curativos. Dentro de este encuadre, los tratamientos farmacológicos no son un objetivo en sí, sino que tienen como función facilitar el uso de otras estrategias terapéuticas, cuyo desarrollo exige cierto nivel de control comportamental y atencional. La única excepción en este sentido es el tratamiento dirigido a los trastornos comórbidos específicos (p. ej., el TOC). Así, su uso es meramente sintomático, y la elección estará dirigida a función del síntoma o grupo de síntomas a controlar.

Valoración de los tratamientos utilizados en los TGDs	
Sin evidencia, no recomendados	<ul style="list-style-type: none"> • Doma-Delacato • Lentes de Irlen • Comunicación facilitada • Terapia psicodinámica • Secretina • Terapia antimicótica • Tratamiento con quelantes • Inmunoterapia • Terapia sacro-craneal • Terapias asistidas con animales
Evidencia débil, sólo recomendados en estudios experimentales	<ul style="list-style-type: none"> • Integración auditiva • Integración sensorial • Psicoterapias expresivas • Vitaminas y suplementos dietéticos • Dietas sin gluten / caseína
Evidencia débil, aunque recomendados	<ul style="list-style-type: none"> • Promoción de competencias sociales • Sistemas alternativos/aumentativos de la comunicación • Sistema TEACCH • Terapia cognitivo-conductual • ISRS (en adultos) • Estimulantes (en TGD + TDAH)
Evidencia de eficacia, recomendados	<ul style="list-style-type: none"> • Intervenciones conductuales • Risperidona

BIBLIOGRAFÍA

- Adrien J.L., Faure M. y otros (1991). "Autism and family home movies". *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 21, 1
- American Psychiatric Association (1988): DSM-III-R. Manual Diagnóstico y Estadístico de los trastornos mentales. Editorial Masson.
- American Psychiatric Association (1994) DSM-IV manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. Masson, Barcelona.
- Arvidsson et al. (1997). "Autism in 3-6 year old children in a suburb of Goteborg, Sweden". *Autism*, 2, 163-174.
- Baron-Cohen S., Allen J. y Gillberg C. (1992). "Can autism be detected at 18 months?" *British Journal of Psychiatry*, 161.
- Caballero R. 2000. Trastornos Generalizados del desarrollo. Cap. 11 del libro "Psicopatología Infantil básica". J. Rodríguez Sacristán (ed). Psicología Pirámide.
- CIE-10. Organización mundial de la salud (1992). Trastornos mentales y del comportamiento, décima revisión de la clasificación internacional de las enfermedades. Meditor, Madrid.
- Ehlers, S. and Gillberg, C. (1993). "The epidemiology of Asperger syndrome: a total population study". *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 34 (8): 1327-1350.
- Filipek P.A., Accardo P.J., Ashwal S. (2000). "Practice parameter: Screening and diagnosis of autism". *Neurology* 55: 468-479.
- Frith U. (1989). "Autism: explaining the enigma" Basil Blackwell (también en castellano, Alianza Editorial, 1992).
- Gillberg C. (1989). "Early symptoms in Autism". En C. Gillberg (Ed.). *Diagnosis and Treatment of autism*. Plenum Press. New York.
- Gillberg C., Ehlers S. et al. (1990). "Autism under age 3 years: a clinical study of 28 cases referred for autistic symptoms in infancy". *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 31, 6.
- Johnson M.H., Siddons M., Frith U. y Morton J. (1992). "Can autism be predicted on the basis of infant screening tests?". *Developmental Medicine and Child Neurology*, 34.
- Popper C.W. & Steingard M.D. (1995). Capítulo 23 "Trastornos de inicio en la infancia, la niñez o la adolescencia" en Hales, Yudofsky, Talbott (eds.): "Tratado de Psiquiatría" The American Press 2º ed. Washington.
- Rutter, M. & Schopler, E. (1984): *Autismo*. Madrid. Alhambra Universidad.
- Tsai L.Y. (1996). "Brief report: comorbid psychiatric disorders of autistic disorder". *J Autism Developmental Disorder*; 26: 159-163.
- Wing, L. and Gould, J. (1979). "Severe impairments of social interaction: and associated abnormalities in children: epidemiology and classification". *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 9 (1), pp. 11-29.
- Wing, Everard et al. (1982): *Autismo infantil*. Aspectos médicos y educativos. Madrid. Editorial Santillana.