

Dr. Rafael Camino León

UNIDAD DE NEUROPEDIATRÍA. SERVICIO DE PEDIATRÍA



EL ESPECTRO AUTISTA

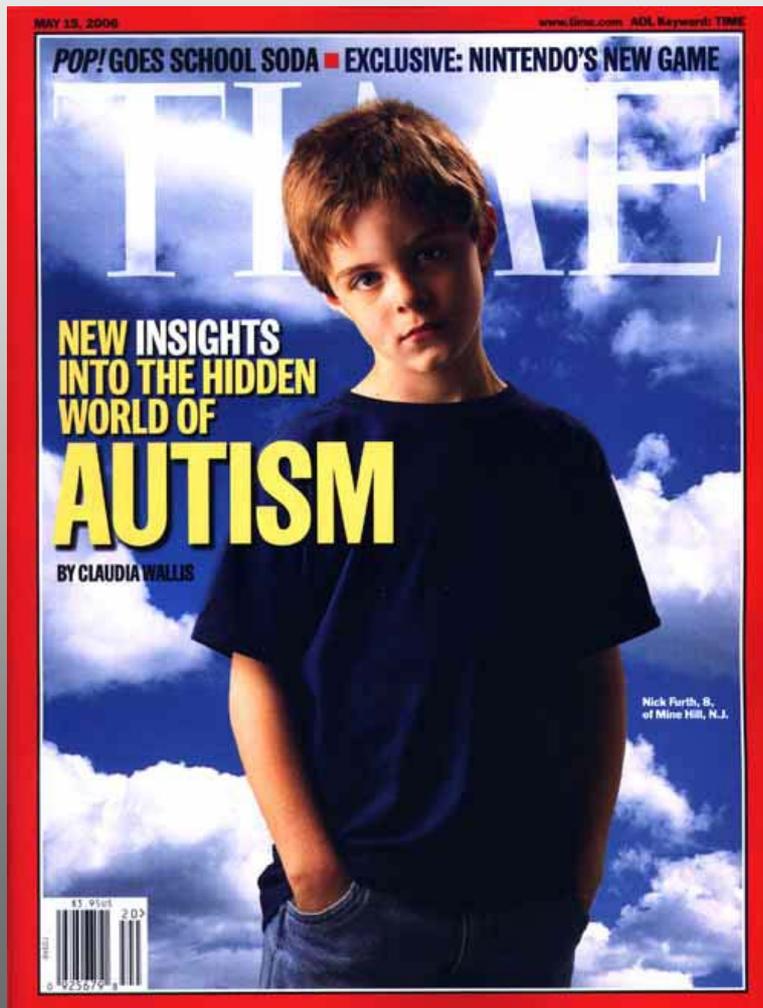
Puerto de Santa María.
Noviembre 2006

INTERÉS DEL TEMA

- Trascendencia social
- Incidencia alta
- Importancia del diagnóstico correcto
- Mejoría con la intervención temprana
- Posibilidad de influir en el pronóstico
 - A nivel escolar
 - A nivel familiar
 - A nivel social



Tema mediático



Concepto



Trastornos del desarrollo
de las capacidades para:

Interactuar

Comunicarse

Entender a los demás

Compartir emociones

Imaginar

Trastornos del espectro autista

Trastorno de la relación social
Trastorno de la comunicación verbal y no verbal
Falta de flexibilidad mental, conductas restringidas



Trastorno
autista

Trastorno
de Rett

T. desintegrativo
infantil

Trastorno de
Asperger

Retraso mental

TDAH

T. Del aprendizaje no verbal

Disfasias del desarrollo

D.D.

Trastorno generalizado del
desarrollo no especificado



EPIDEMIOLOGÍA



Edad y sexo

- Aparición precoz, antes de los 3 años
- 3-4 niños/1 niña
 - Con CI normal: 4:1
 - Con Retraso Mental: 2:1

Prevalencia e incidencia

- Prevalencia TEA:
 - 2-5 / 10.000 (Rutter, 1985)
 - 10-20/10.000 (AAN)
 - 67/10.000 (Merrick, 2004)
 - En EEUU se estima de 60.000 a 115.000 niños menores de 15 años
- Incidencia
 - 5,5 por 100.000 habitantes (1985-1987)
 - 44,9 por 100.000 habitantes (1995-1997)

Problema de salud urgente

No existe un aumento real

Epidemia de Autismo

La “epidemia” de autismo se puede explicar no porque “haya” ahora más casos, sino porque ahora:

- Hay más información y mejor formación...
- Los criterios diagnósticos son más amplios y mejor ajustados a la realidad social....
- Tenemos nuevos instrumentos eficaces de detección y diagnóstico...
- Se buscan activamente los casos...
- Se detectan antes...

En suma... es como si hubiera una “epidemia”.. ya que se descubren muchos más casos de los esperados...



ETIOLOGIA



© Yann ARTHUIS-BERTRAND "Each From Above"

AUTISMO

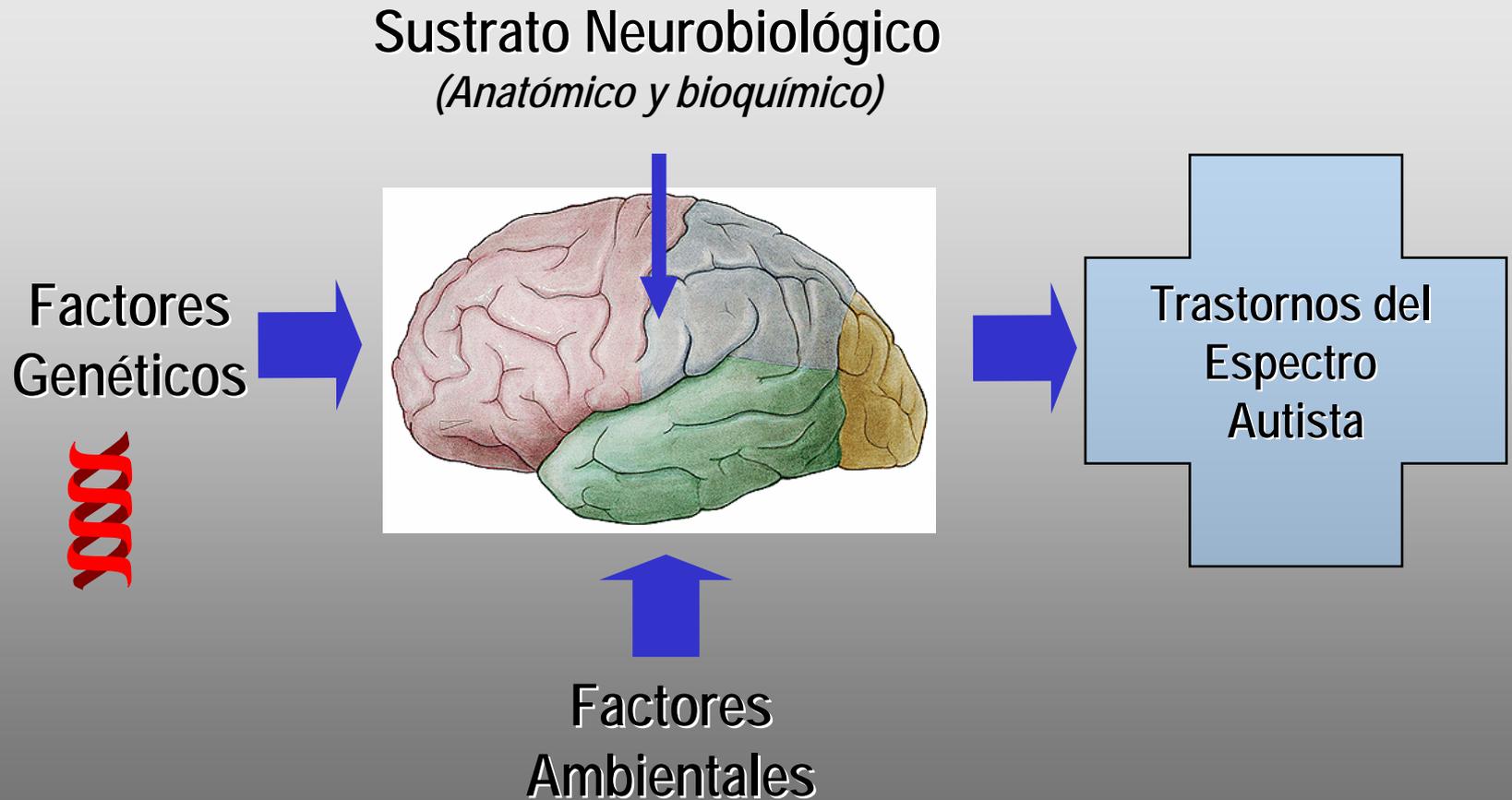
Tipos según etiología

IDIOPÁTICO	SINDRÓMICO (11-37%)
Causa desconocida	Causa conocida
Trastorno puro	Asociado a otras manifestaciones
Ausencia de marcador biológico del trastorno de base	Pueden haber marcadores biológicos
Predominio en sexo masculino	Predominio determinado por el trastorno primario
Retraso mental en el 70%	Retraso mental casi constante
Amplio espectro de gravedad	Predominan casos graves

AUTISMO SINDRÓMICO

- Trastornos Genéticos
 - X frágil
 - Rett
 - Angelman - Prader-Willi
 - Down, Turner, Síndrome XYY, tetrasomía parcial del 15
 - E Tuberosa. Neurofibromatosis. Hipomelanosis de Ito
- ECM: fenilcetonuria, lipidosis
- Infecciones congénitas (TORCH) y adquiridas (encefalitis)
- Exposición intrauterina a alcohol y drogas
- Encefalopatía hipóxico-isquémica

Autismo primario



Factores genéticos

- Tendencia familiar:
 - 2% de probabilidad de que una familia con un hijo autista pueda tener otro hijo autista.
- Genes en algunos cromosomas,
 - 2, 3, 7, 15 y X.
- Hallazgos clínicos de autismo en algunos síndromes genéticos,
 - Tetrasomia parcial 15 (15q), Angelman (15q), esclerosis tuberosa (9q, 16p), X frágil, Rett y Turner

Autismo puede ser la conjunción de factores múltiples en combinación con una alteración genética.



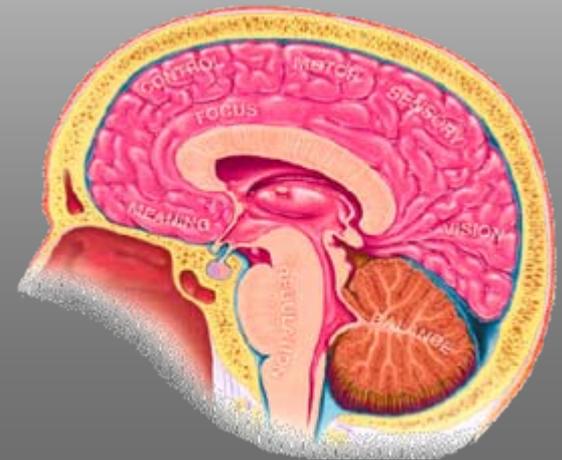
Factores bioquímicos y anatómicos

– Bioquímicos

- Altos niveles de serotonina en sangre y LCR.
- Muchos niños autistas padecen enfermedad celíaca. Cuando dichos niños son sometidos a una dieta sin gluten, la sintomatología de la enfermedad autista disminuye.
- Niveles aumentados de beta-endorfinas

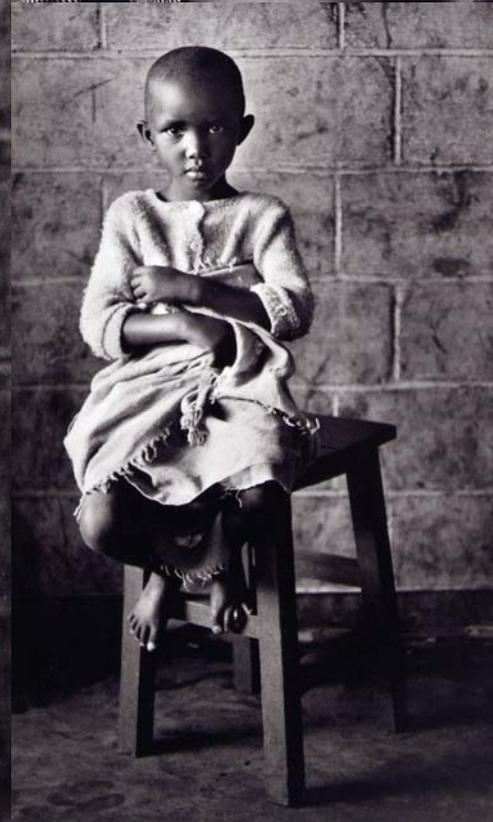
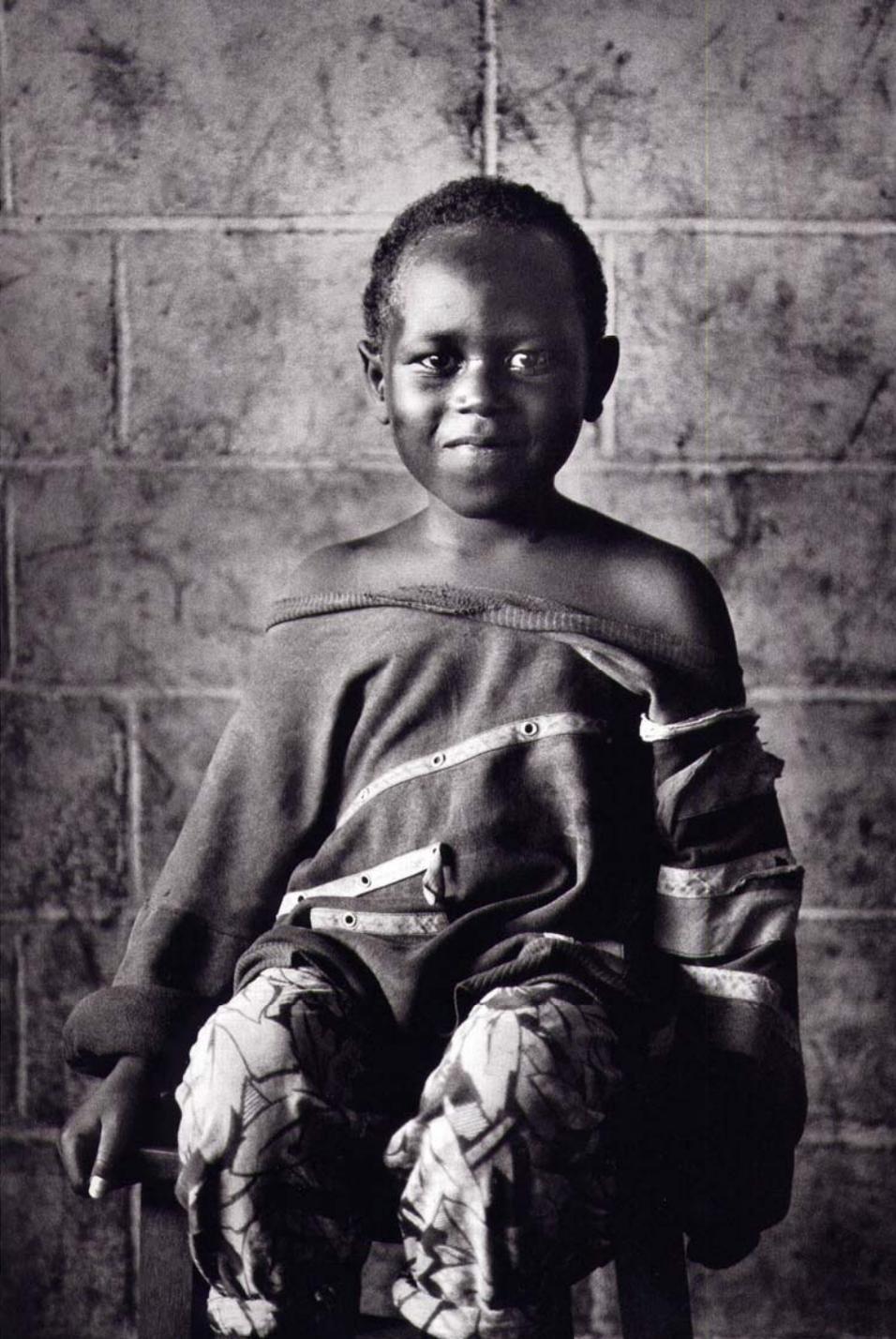
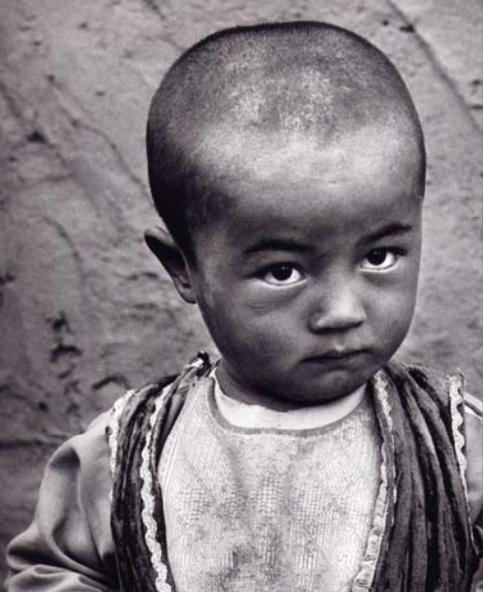
– Anatómicos

- Macrocefalia frecuente
- Alteración cerebelosa en base a:
 - Estudios necrópsicos
 - Estudios de imagen
 - Ataxia frecuente



Factores ambientales

- Virus
 - Infecciones de **rubéola y citomegalovirus** durante el embarazo (La incidencia en estos grupos de pacientes es mucho más alta).
 - **Herpes**: niños autistas muestran un alto porcentaje de anticuerpos para el herpes virus oral.
- Vacunas
 - Rubéola y el componente pertussis de la DTP
 - Tiomersal (Mercurio conservante en las vacunas)



DIAGNÓSTICO



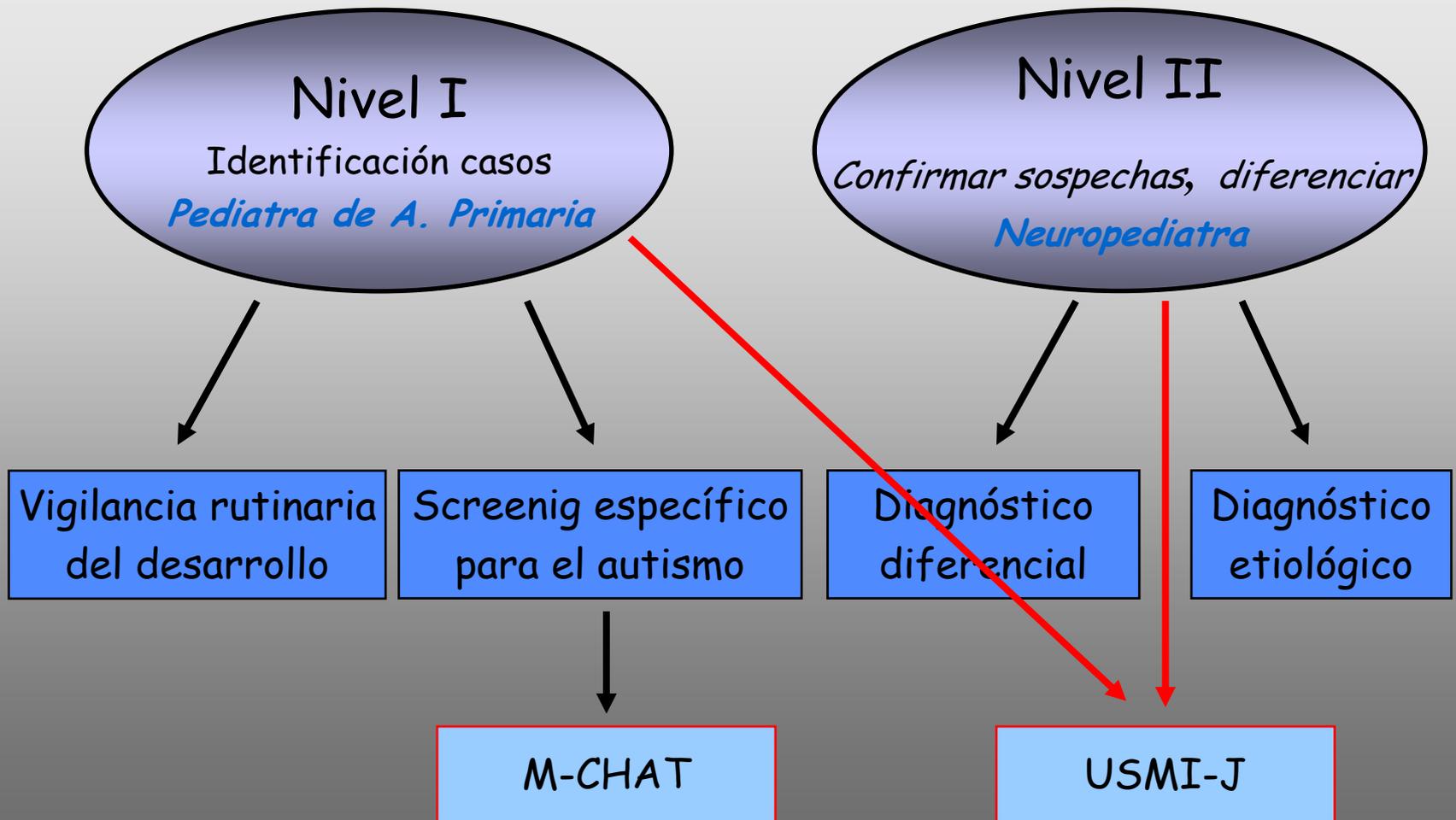
© Yann ARTHUS-BERTRAND "Earth From Above"

SCREENING DE LOS TEA



TEA

Niveles diagnósticos



ESTRATEGIA DIAGNÓSTICA

Nivel I

- **Indicadores de alerta**

- Comunicación
- Relación social
- Conducta

- **Los más significativos**

- No responder a su nombre
- No mostrar objetos ni decir adiós
- No sonreír recíprocamente
- No mostrar interés por otros
- Tener rabietas frecuentes y desproporcionadas
- Adhesión excesiva a un objeto



ESTRATEGIA DIAGNÓSTICA

Nivel I

- **Indicación absoluta de evaluar para TEA si**
 - Con 12 m
 - No balbucea
 - No tiene ningún signo de gesto social (señalar, decir adiós)
 - Con 16 m
 - No dice las primeras palabras
 - Con 24 m
 - No ha elaborado frases espontáneas de dos palabras
 - A cualquier edad
 - Algún tipo de pérdida de lenguaje o de habilidad social
- **Instrumentos de evaluación**
 - CHAT, M-CHAT

ESTRATEGIA DIAGNÓSTICA

Nivel II

- Confirmar las preocupaciones referidas por los padres o profesionales de AP
- Hacer el DD con otros problemas de la infancia
- Descartar la existencia de patologías que puedan condicionar un TEA secundario (Autismo sindrómico)

M-CHAT



- ✓ A los 2 años
- ✓ 23 Ítems, 6 críticos
- ✓ Rellenado por los padres
- ✓ Positivo si
 - ✓ 2 ítems críticos
 - ✓ 3 del conjunto
- ✓ Buena especificidad (95%)
- ✓ Buena sensibilidad (97%)

¿Muestra interés por los demás niños?

¿Alguna vez su hijo usa el dedo índice para señalar interés por algo?

¿Alguna vez le trae objetos a Ud para mostrárselos ?

¿Le imita?. Por ejemplo, si Ud hace una mueca, él también la hace

¿Responde a su nombre cuando le llama?

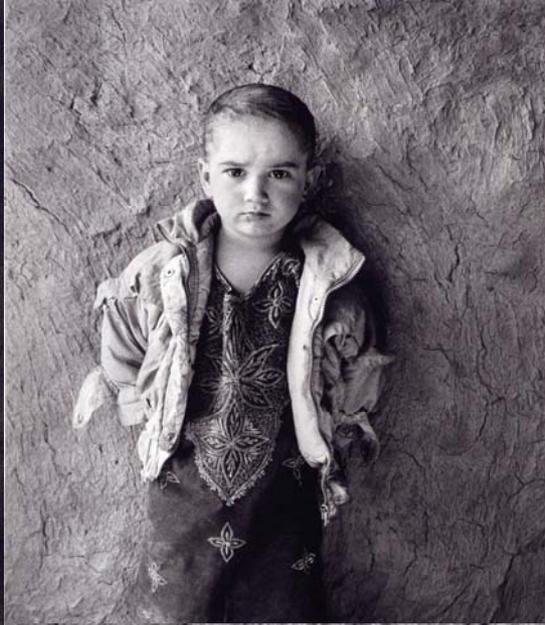
Si Ud apunta con un dedo a un juguete al otro lado de la habitación. ¿Lo mira?

TEA

Protocolo evaluación USMI-J. Córdoba



1. Historia clínica
2. Observación de juego espontáneo y dirigido
3. Evaluación del cociente de desarrollo o CI
 - Inventario de desarrollo de Batelle: 0-5 años
 - Escala de Leiter: 6-9 años
 - WISC-R: mayores de 9 años
4. Evaluación específica de sintomatología TGD
 - Escala de evaluación del autismo de Schopler (CARS)
 - Entrevista para el diagnóstico de autismo revisada (ADI-R)
 - Observación estructurada para el diagnóstico de autismo (ADOS)

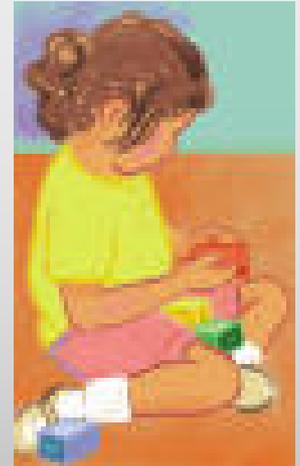


Sistemática de estudio

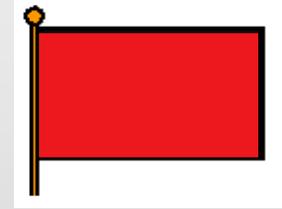
- Historia clínica
 - Motivo de consulta
 - Antecedentes familiares
 - Antecedentes personales
- Exploración física
 - Exploración general: dismorfias, discromias
 - Exploración neurológica clásica
 - Contacto: mirada, actitud, expresión y comportamiento
 - Evaluación del desarrollo
- Exámenes complementarios

Motivo de consulta

- Retraso o deterioro del lenguaje
- Retraso en las adquisiciones. Regresión
- Alteraciones motoras:
 - Estereotipias
 - Actividad motora aumentada
- Alteraciones sensoriales
- Crisis epilépticas
- Trastornos tróficos
- Dificultades en la alimentación
- Alteraciones psicológicas
 - Incapacidad para iniciar o mantener una conversación con otros
 - Déficit cognitivo
 - Deterioro de contacto ocular o expresión facial
 - Déficit atencional



Historia clínica



1. TRASTORNO EN LA COMUNICACIÓN
2. TRASTORNO EN LA CONDUCTA SOCIAL
3. TRASTORNO CONDUCTUALES

ANAMNESIS

Comunicación

Preocupaciones
de los padres



Tiene retraso del lenguaje
No pide lo que quiere
Solía decir algunas palabras
que ahora no dice
Ausencia de respuesta a su
nombre
A veces, parece sordo
Parece oír unas cosas y otras no
No sigue instrucciones
No señala ni dice adiós con la
mano

Anamnesis
dirigida



¿Señala con un dedo?
¿Hace gestos como sí o no?
¿Atrae la atención cogiendo objetos para
que lo vea?
¿Hay algo raro en su lenguaje?
¿Muestra cosas a la gente?
¿Lleva de la mano a un adulto a algún
sitio?
¿Da respuestas inconsistentes a su
nombre o a las órdenes que recibe?
¿Repite palabras como el eco?
¿Memoriza palabras o frases hechas?

ANAMNESIS

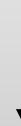
Relación Social

Preocupaciones
de los padres



No sonríe ante estímulos sociales
Tiene poco contacto ocular. Mirada inadecuada
Prefiere “jugar solo” o “estar solo”
Consigue los objetos por sí mismo
Es muy independiente.
Está en su propio mundo. Ignora a los demás.
No conecta con nadie
No está interesado en otros niños

Anamnesis
dirigida



¿Abraza como los otros niños?
¿Te mira cuando le hablas o juegas con él?
¿Sonríe en respuesta a las sonrisas de los otros?
¿Se implica en juegos recíprocos?
¿Participa en juegos de imitación?
¿Se interesa por los otros niños?

ANAMNESIS

Conducta

Preocupaciones
de los padres



Tiene muchas rabietas
Es hiperactivo – opositorista o no coopera
No sabe como jugar con los juguetes
Pone los objetos en fila
Excesivamente apegado a un juguete u objeto
Repite las cosas una y otra vez
Es hipersensible a ciertos sonidos o texturas
Presenta movimientos raros o camina de puntillas

Anamnesis
dirigida



¿Tiene conductas o movimientos raros?
¿Se preocupa solo por un reducido repertorio de intereses?
¿Se fija selectivamente en parte de los objetos?
¿Tiene juego simbólico?
¿Imita las acciones de los otros?
¿Está especialmente encariñado con algún objeto?

ANAMNESIS

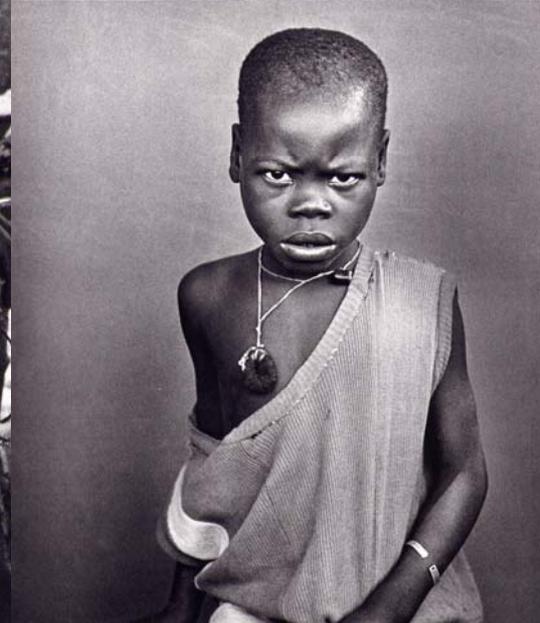
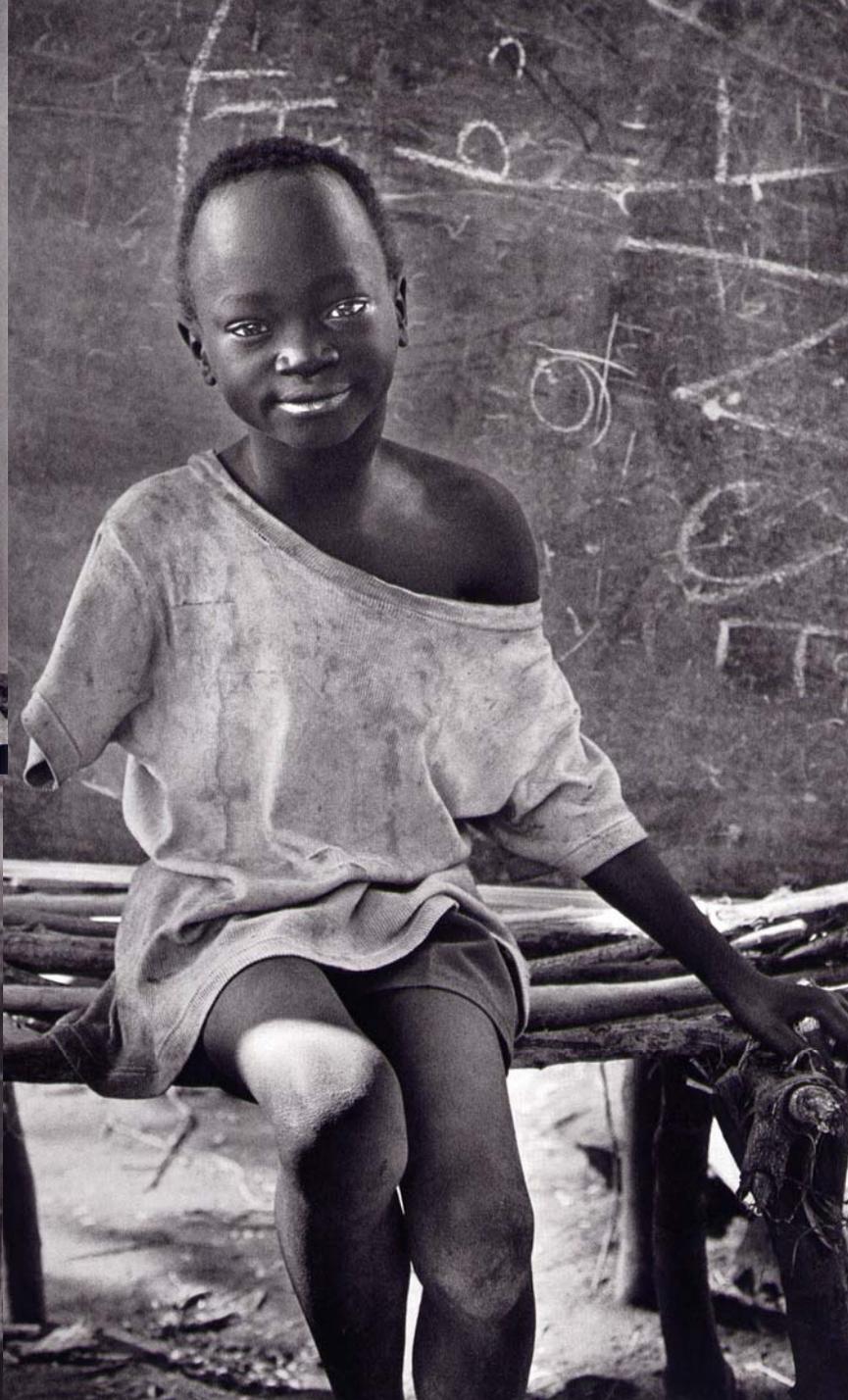
Antecedentes familiares

- Autismo
- Retraso mental
- Síndrome X frágil
- Esclerosis tuberosa y otros S. neurocutáneos
- Trastornos afectivos y de ansiedad
- Consanguinidad

ANAMNESIS

Antecedentes personales

- Embarazo
 - Alcohol
 - Otros tóxicos: cocaína, valproico, plomo, talidomida
 - Infecciones: rubéola, citomegalovirus
- Parto
- Hitos del desarrollo
- Posibilidad de regresión psicomotora
- Enfermedades previas
 - Enfermedades generales: ORL, otras
 - Encefalopatías y epilepsia (30-40%)
 - TDAH. Depresión



EXPLORACIÓN FÍSICA



EXPLORACIÓN FÍSICA

- Conducta: Observación. Estereotipias
- General: Somatometría, Cardiopulmonar, abdomen
- Funciones corticales/Estado mental/Lenguaje
- Alteraciones dermatológicas: Lesiones acrómicas en CET
- Rasgos dismórficos
 - Cara alargada y fina con orejas prominentes en FraX
- Perímetro cefálico
 - Microcefalia en TORCH, Rett o Angelman
 - Macrocefalia: SNC, enf. depósito, hidrocefalia o idiopática
- Examen neuromotor
 - Tono, fuerza y reflejos: frecuente torpeza motora e hipotonía
 - Pares craneales: pérdida visual en leucodistrofias
 - Buscar asimetrías o signos clínicos focales, ataxia

X frágil



Aleteo de manos
Mal contacto visual
Defensa táctil
Lenguaje perseverante
Problemas de relación social

Dismorfismo facial

Cara alargada

Mentón prominente

Orejas grandes y prominentes

Hiperlaxitud articular

Macroorquidismo



Síndrome de Angelman



- Sonrisa continua
- Ausencia de lenguaje
- Aleteo de manos
- Problemas de relación social
- Atracción por el agua y música
- Hiperactivos
- Fácilmente excitables
- Microcefalia**
- Frente amplia**
- Ataxia**
- Crisis epilépticas**

Esclerosis tuberosa



Síndrome de Williams



Charlatanes (Cocktail party)
Lenguaje pragmático deficiente
Dificultades visuoespaciales
No captan el lenguaje no verbal
Hipersensibilidad a sonidos
Falta de concentración

Dismorfismo facial

Cara de duende

Labios en arco de cupido

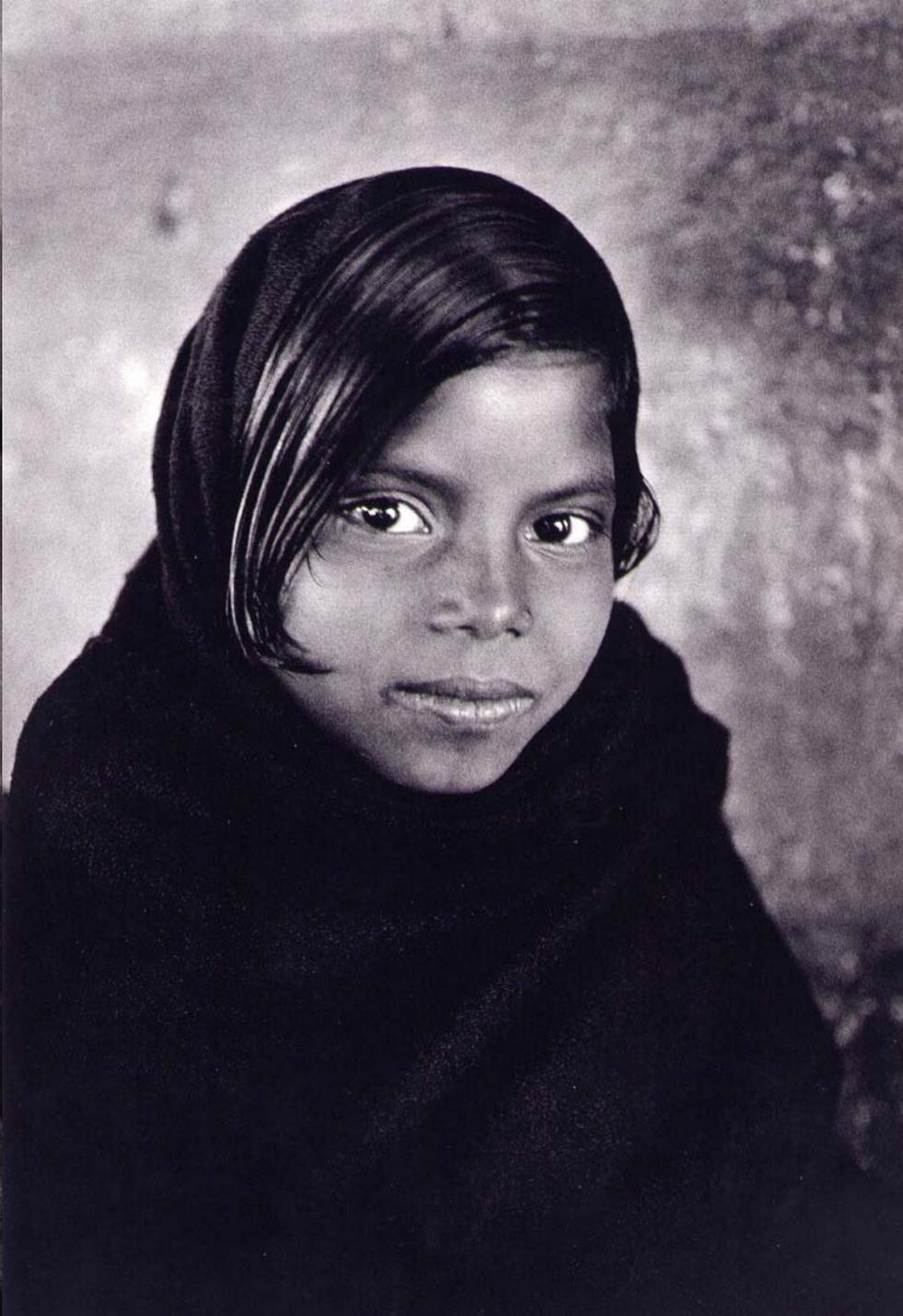
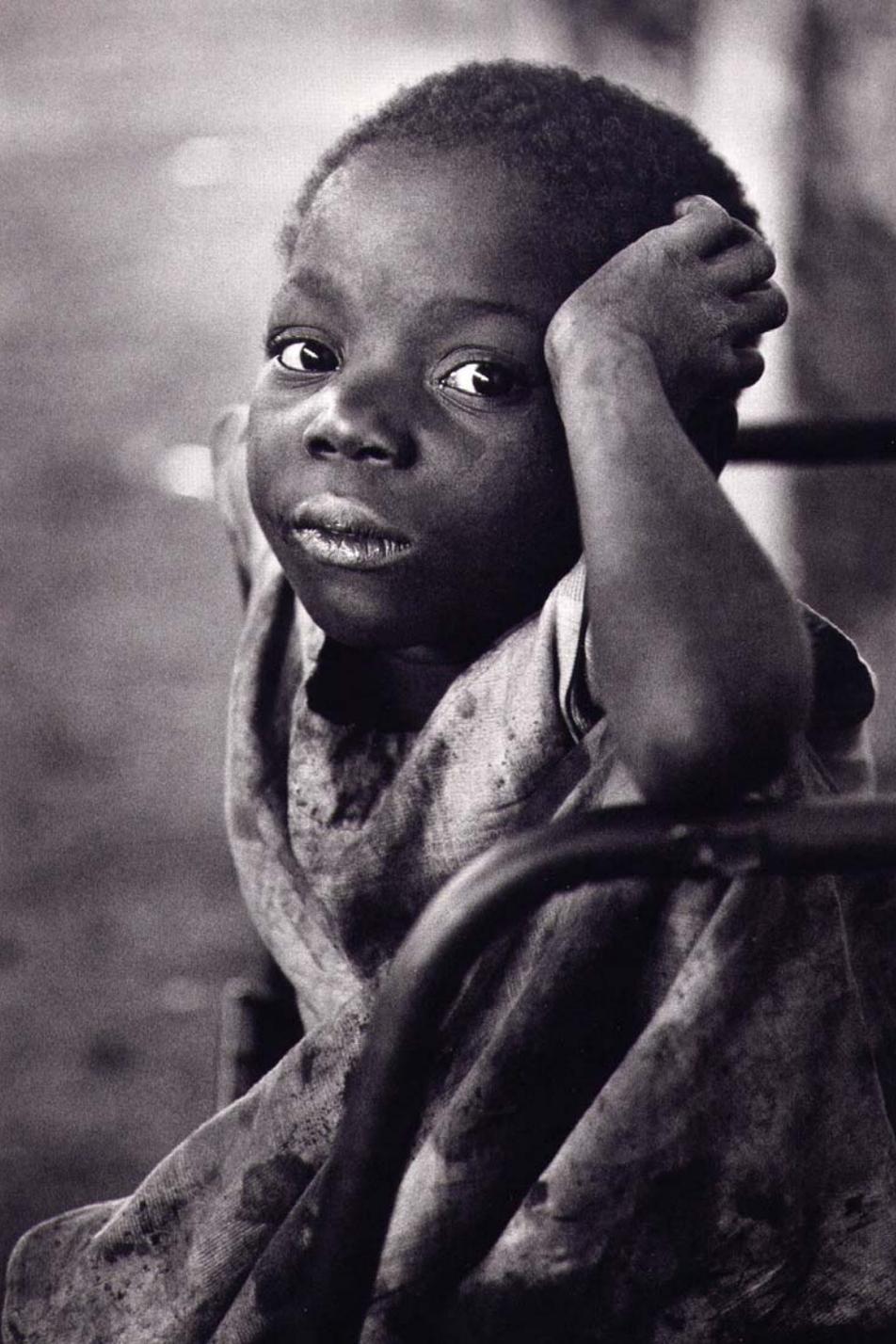
Talla baja

Cardiopatía congénita



Síndrome de Rett





ESTUDIOS COMPLEMENTARIOS



© Yann ARTHUS-BERTRAND "Earth From Above"

Laboratorio

Casi nunca aporta datos para el diagnóstico

- Plumbemia: sobre todo si tienen pica
- Estudios metabólicos: si letargia, vómitos, crisis
 - Aminoácidos
 - Ácidos orgánicos en orina
 - Metabolismo mitocondrial
- Test genéticos: si rasgos dismórficos o RM
 - Cariotipo, de alta resolución, FISH
 - X frágil
 - Angelman
 - Otros
- Hormonas tiroideas

Estudios neurofisiológicos

- Potenciales evocados auditivos/Audiometría
- Potenciales somestésicos y corticales
- EEG de vigilia y sueño: si crisis o regresión

Neuroimagen

- Estructural: *si megalencefalia o dismorfias*
 - TC, RM y RM con espectroscopia
 - Hallazgos
 - Anomalías propias de la enfermedad causal
 - Alteraciones inespecíficas
 - Hipoplasia cerebelosa
 - Hipoplasia de cuerpo calloso
 - Reducción del volumen de lóbulos parietales
- Funcional
 - SPECT y PET
 - RM funcional

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL



© Yann ARTHUS-BERTRAND "Earth From Above"

Diagnóstico diferencial

- **Retraso mental**
 - La comunicación, conducta, juego e hitos sociales son los apropiados para su edad de desarrollo.
 - Lenguaje inmaduro pero permite comunicar.
- **Sordera**
 - Buscan comunicarse. No miran en dirección a un sonido. Juego normal
- **Disfasia mixta**
 - No se asocia a déficit cualitativos en las interacciones sociales o con intereses restringidos. Buscan vías no verbales de comunicación.
 - El autista no desea comunicarse, evita el contacto ocular en la comunicación y no pueden interpretar la comunicación no verbal
- **TDAH**
- **Otros:** Landau-Kleffner, Mutismo selectivo, TANV

Síntomas autísticos en el TDAH



- Estereotipias motoras
 - Aleteo de manos, balanceo cabeza
- Preocupación por ciertos temas:
 - por escasa flexibilidad mental y mala tolerancia a cambios
- Peculiaridades del lenguaje: en prosodia
- Anomalías en la pronunciación
- Pobre comunicación no verbal
- Problemas de interacción social
- Ingenuidad



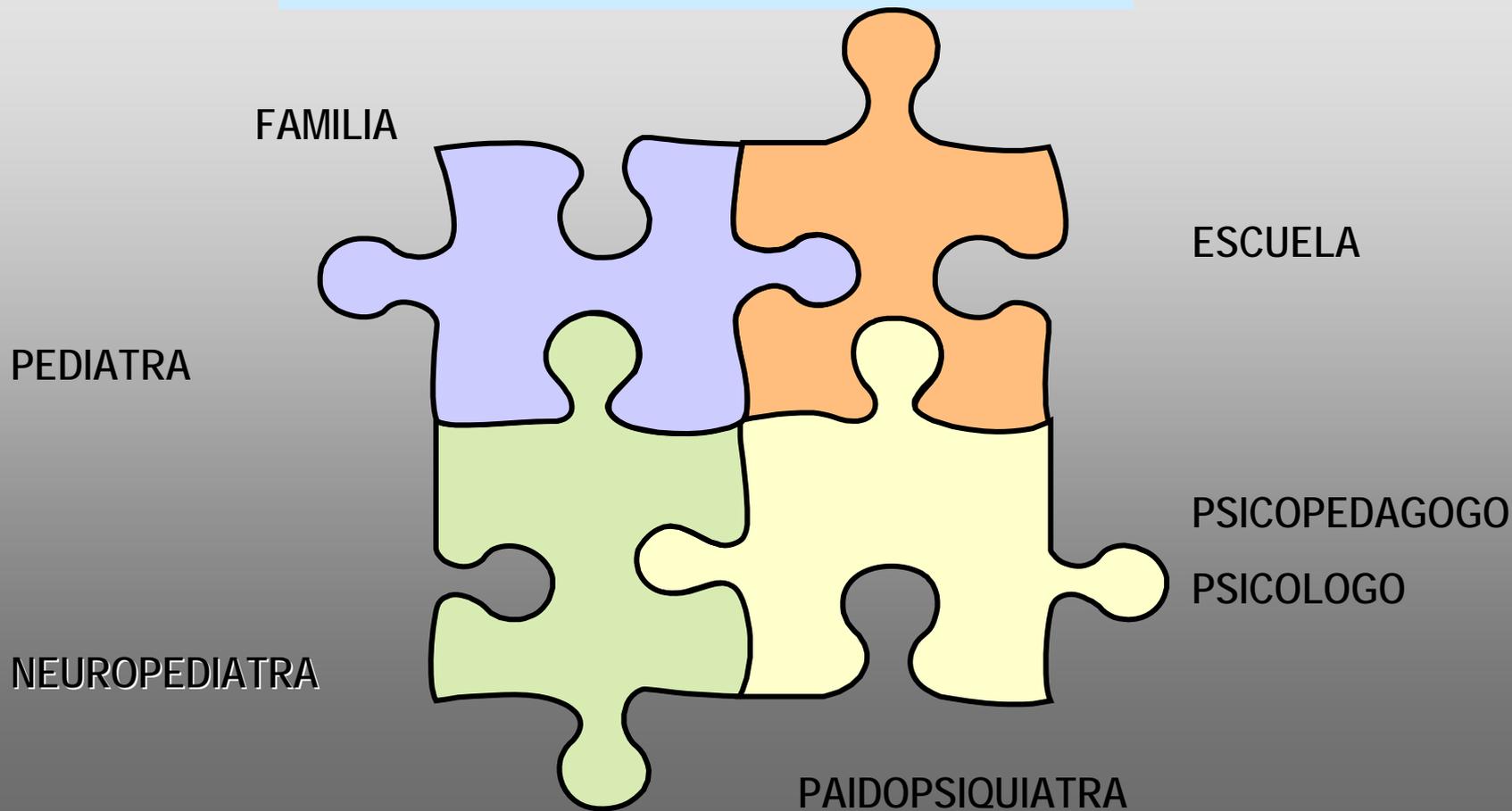
TRATAMIENTO



© Yann ARTHUS-BERTRAND "Earth From Above"

TRATAMIENTO

Debe ser multidisciplinaria



Fármacos

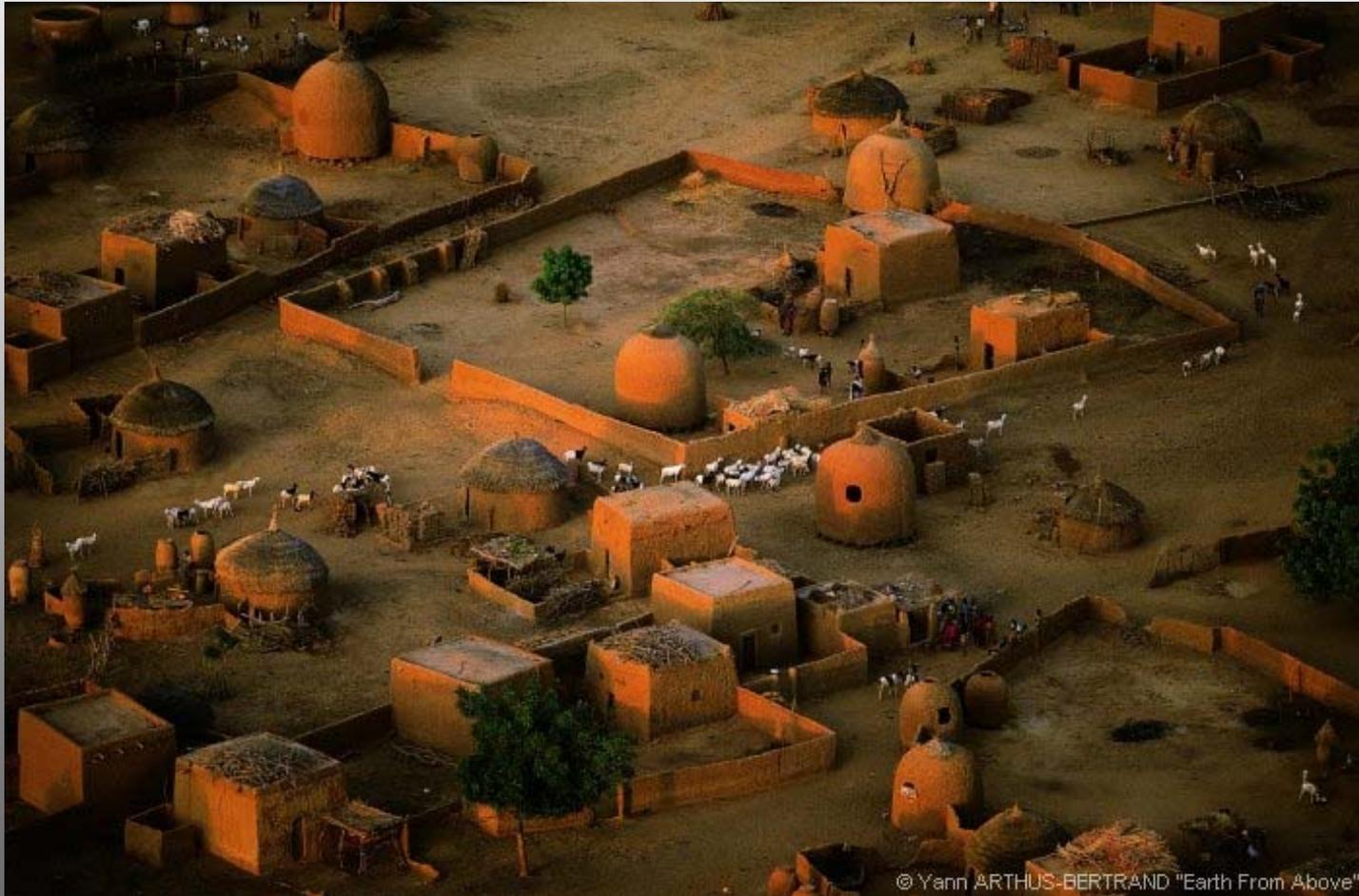
- Antipsicóticos atípicos
 - Risperidona, olanzapina
 - Para los trastornos disruptivos, autoagresiones, hiperactividad y trastornos del sueño
- ISRS
 - Fluoxetina, paroxetina, sertralina
 - Para la ansiedad, depresión, obsesiones y conductas repetitivas
- Estimulantes
 - Para el TDAH importante. Disminuyen estereotipias y el lenguaje inapropiado
- Antiepilépticos
- Melatonina: para trastornos del sueño
- Otros: Naltrexona, ansiolíticos, secretina

Tratamiento psicológico

- Técnicas psicoeducativas y psicológicas
 - De modificación de conducta:
 - Sistemas de fomento de las competencias sociales
- Tratamientos sensoriomotrices
 - Entrenamiento Auditivo Integrado:
 - Consiste en cambiar la sensibilidad a sonidos de diferentes frecuencias.
 - Pierden aversión y reducen otros síntomas,. Eficacia dudosa
 - Terapia de Integración Sensorial:
 - Ayuda a autistas demasiado sensitivos, incapaces de sobrellevar algunas experiencias sensoriales como columpiarse, dar tumbos, saltar o girar.
- Sistemas alternativos/aumentativos de comunicación
- Terapia cognitivo-conductual
- Terapia psicodinámica (psicoterapia)



EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO



© Yann ARTHUS-BERTRAND "Earth From Above"

Evolución y pronóstico

- Variable, pero en general pobre (66% con deficiencias graves).
 - 5-10% serán adultos independientes y 25% con algún grado de independencia
 - Mejor en el Asperger
- Los síntomas mejoran con intervención o según el niño madura.
- La adolescencia empeora los problemas de comportamiento: se deprimen o paulatinamente se vuelven incontrolables.
- Alto porcentaje con problemas psiquiátricos “secundarios”, como trastornos afectivos y de la personalidad.

Bibliografía recomendada

GUÍA

Guía de buena práctica para el diagnóstico de los trastornos del espectro autista

A. Díez-Cuervo ^a, J.A. Muñoz-Yunta ^b, J. Fuentes-Biggi ^c, R. Canal-Bedia ^d, M.A. Idiazábal-Aletxa ^e, M.J. Ferrari-Arroyo ^f, F. Mulas ^g, J. Tamarit ^h, J.R. Valdizán ⁱ, A. Hervás-Zúñiga ^j, J. Artigas-Pallarés ^k, M. Belinchón-Carmona ^l, J.M. Hernández ^m, J. Martos-Pérez ⁿ, S. Palacios ^o, M. Posada-De la Paz ^p (Grupo de Estudio de los Trastornos del Espectro Autista del Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo, España)

REV NEUROL 2005; 41 (5): 299-310

GUÍA

Guía de buena práctica para el tratamiento de los trastornos del espectro autista

J. Fuentes-Biggi ^a, M.J. Ferrari-Arroyo ^b, L. Boada-Muñoz ^b, E. Touriño-Aguilera ^b, J. Artigas-Pallarés ^c, M. Belinchón-Carmona ^d, J.A. Muñoz-Yunta ^{ef}, A. Hervás-Zúñiga ^{g-h}, R. Canal-Bedia ⁱ, J.M. Hernández ^j, A. Díez-Cuervo ^k, M.A. Idiazábal-Aletxa ^l, F. Mulas ^m, S. Palacios ⁿ, J. Tamarit ^h, J. Martos-Pérez ^o, M. Posada-De la Paz ^p (Grupo de Estudio de los Trastornos del Espectro Autista del Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo, España)

REV NEUROL 2006; 43 (7): 425-438



**MUCHAS
GRACIAS**