

Tema 22

Trastorns de l'espectre autista (TEA)

Dr Fernando Dualde Beltrán

Departamento de Medicina, Unidad docente de Psiquiatría y Psicología médica

Introducció

Introducció

- Sofriment a aquells que pateixen i que el cuiden
- Entitats cròniques i heterogènies
- Fa el seu debut abans dels 3 anys
 - afectació present en el naixement o fins i tot en període fetal
 - alguns infants, senyals en els primers mesos de vida
 - altres casos no es manifesten fins als 24 mesos d'edat
 - de vegades el desenvolupament sembla normal fins als 18 - 24 mesos
 - a partir d'aquest moment, deixa d'adquirir noves habilitats i perd les ja adquirides
- **Importància de la detecció precoç i l'atenció primerenca**

Introducció

- Les persones que pateixen de TEA interactuen, es comuniquen, aprenen i es comporten de manera diferent a la de les persones que no ho són.
 - De vegades sembla que no hi ha diferència
 - En altres, funcionament "d'alt nivell" en àrees concretes
 - En altres, la constant necessitat de suport en tots els àmbits de funcionament al llarg de la seua vida
- Algunes persones que no tenen un TEA poden presentar alguns dels símptomes del trastorn

Definició

Definició

ICD-11 for Mortality and Morbidity Statistics (December 2018)

Search

[\[Advanced Search \]](#)

[Browse](#)

[Coding Tool](#)

[Special Views](#)

[Info](#)

▼ 06 Mental, behavioural or neurodevelopmental disorders



▼ Neurodevelopmental disorders

▶ 6A00 Disorders of intellectual development

▶ 6A01 Developmental speech or language disorders

▼ 6A02 Autism spectrum disorder

6A02.0 Autism spectrum disorder without disorder of intellectual development and with mild or no impairment of functional language

6A02.1 Autism spectrum disorder with disorder of intellectual development and with mild or no impairment of functional language

6A02.2 Autism spectrum disorder without disorder of intellectual development and with impaired functional language

6A02.3 Autism spectrum disorder with disorder of intellectual development and with impaired functional language

6A02.4 Autism spectrum disorder without disorder of intellectual development and with absence of functional language

6A02.5 Autism spectrum disorder with disorder of intellectual development and with absence of functional language

6A02.Y Other specified autism spectrum disorder

6A02.Z Autism spectrum disorder, unspecified

▶ 6A03 Developmental learning disorder

Foundation Id : <http://id.who.int/icd/entity/437815624>

6A02 Autism spectrum disorder

All ancestors up to top

- 06 Mental, behavioural or neurodevelopmental disorders
- Neurodevelopmental disorders
- 6A02 Autism spectrum disorder

[Hide ancestors](#)

Description

Autism spectrum disorder is characterized by persistent deficits in the ability to initiate and to sustain reciprocal social interaction and social communication, and by a range of restricted, repetitive, and inflexible patterns of behaviour and interests. The onset of the disorder occurs during the developmental period, typically in early childhood, but symptoms may not become fully manifest until later, when social demands exceed limited capacities. Deficits are sufficiently severe to cause impairment in personal, family, social, educational, occupational or other important areas of functioning and are usually a pervasive feature of the individual's functioning observable in all settings, although they may vary according to social, educational, or other context. Individuals along the spectrum exhibit a full range of intellectual functioning and language abilities.

Inclusions

- Autistic disorder
- Pervasive developmental delay

Exclusions

- Developmental language disorder (6A01.2)
- Schizophrenia or other primary psychotic disorders (6A20-6A2Z)

[Release Notes](#)

Definició

- Trets
 - Dèficit persistent en la capacitat d'iniciar i mantindre la interacció social recíproca i la comunicació social i...
 - ... Per una gamma restringida, repetitiva i inflexible de patrons de comportament i interessos.
- L'aparició del trastorn es produeix durant el període de desenvolupament, típicament durant la primera infància, però els símptomes poden no ser plenament manifestos fins més tard, quan les demandes socials superen les capacitats limitades

Definició

- Els dèficits són prou severs per causar deteriorament en els àmbits personal, familiar, social, educatiu, laboral o d'altres importants i solen ser una característica persistent del funcionament de l'individu. Això s'observa en tot cas, encara que pot variar en funció del context social, educatiu o d'un altre tipus.
- Les persones incloses al llarg de l'espectre mostren la gamma completa de variacions en el funcionament intel·lectual i les capacitats lingüístiques, que són les que permeten fer una subdivisió en els diferents tipus.

Definició

- A. Deficiències persistents en la comunicació social i en la interacció social en diversos contextos, manifestant-se amb els següents, en l'actualitat o en els antecedents (exemples il·lustratius, però no exhaustius)
- B. Patrons restrictius i repetitius de comportament, d'interessos o d'activitats, que es manifesten en dos o més dels punts següents, actualment o pels antecedents (exemplatius, però no exhaustius)



Definición

- C. Els símptomes han d'estar presents en les primeres etapes del període de desenvolupament (però pot ser que no es manifestin plenament fins que la demanda social excedeixi les capacitats limitades, o pot ser emmascarat per les estratègies apreses en les etapes posteriors de la vida).
- D. Els símptomes causen deteriorament clínicament significatiu en les àrees socials, laborals o d'altres importants del funcionament normal.



Definició

- E. Aquestes alteracions no s'expliquen millor per la discapacitat intel·lectual (trastorn del desenvolupament intel·lectual) o pel retard global del desenvolupament. La discapacitat intel·lectual i l'espectre autista sovint coincideixen. Per tal de diagnosticar comorditats d'un trastorn de l'espectre autista i la discapacitat intel·lectual, la comunicació social ha d'estar per sota del calendari per al nivell general de desenvolupament.



Epidemiologia

Epidemiologia

- Estudi europeu (2018)
 - n = 600.000 infants, entre 7 i 9 anys
 - Prevalença 11,2 per 1.000 habitants (1 en 89-1,12%)
 - Prevalença global estimada: 4,4 – 19,7 per 1.000
- Estudi nord-americà (2014)
 - n > 300.000 infants, 8 anys
 - Prevalença de 16,8 per 1.000 habitants (1 en 59 – 1,7%)
 - Prevalença global estimada: 13,1 – 29,3 per 1.000 habitants
 - Increment significatiu de períodes anteriors
 - 1 de cada 150 (0,67%) en el període 2000 – 2002
 - 1 de cada 68 (1,47%) en el període 2010 – 2012



Epidemiologia

- Estudi nord-americà (2014)
 - Les diferències racials en la prevalença de TEA s'acosten
 - Els afroamericans i els Hispanos coincideixen amb les taxes poblacionals blanques
- Distribució per sexes
 - Relació xic : xica de 4:1, estable en el temps.

Epidemiologia

- Cost econòmic (estudi europeu, 2018)
 - Anys de vida ajustats per discapacitat (AVAD): 207.771
 - 153.153 per a homes i 54.618 per a dones
 - Cost econòmic per persona en un termini de 6 mesos
 - €797 de Romania - €11.189 de Dinamarca
 - La despesa en recursos d'educació especial encapçala la llista
 - seguit del suport tutoritzat
 - Cost de la productivitat perduda pel cuidador en 6 mesos
 - €307,70 Polònia - €4.467,40 Àustria.
 - Estudi nord-americà (2014): dades similars

Etiologia

Etiologia

- No hi ha una causa única o identificable
 - Pot ser ambiental, biològica i genètica
 - El més probable és la combinació de diverses d'elles
- Majoria dels casos: les causes romanen desconegudes

Etiologia

- Factors mediambientals
 - Sembla que hi ha evidències que el període perinatal és crític
 - Presentació anormal, complicacions de cordó umbilical, sofriment fetal, lesions congènites o traumatismes, naixement múltiple, hemorràgia materna, naixement a l'estiu, baix pes del naixement, bebè petit per edat gestacional, malformacions congènites, baixa puntuació Apgar als 5 minuts, trastorns d'alimentació, aspiració de meconi, anèmia neonatal, incompatibilitat ABO o RH, hiperbilirubinèmia
 - “No hi ha prou evidència per implicar cap factor perinatal o neonatal en l'etiologia de l'autisme”

Etiologia

- Factors biològics
 - S'ha associat un major risc de patir TEA amb
 - l'exposició intrauterina a fàrmacs com l'àcid valproic o la talidomida
 - **s'ha descartat l'associació de TEA amb l'aplicació de vacunes**
 - “Basant-se en els estudis identificats, cap associació es podria trobar entre la immunització MMR i les següents condicions: autisme, asma, leucèmia, febre del fenc, diabetis tipus I, alteracions de la marxa, malaltia de Crohn, malalties demyelinating, infeccions bacterianes o virals” (Demicheli, Rivetti, & Debalini, & Di Pietrantonj, 2012; pp. 2)



Etiologia

- Factors genètics: estudis sobre poblacions de germans
 - Probabilitat que un dels dos germans es veurà afectat quan l'altre també ho és
 - Bessons idèntics: 36-95%,
 - Bessons no idèntics: 0 - 31%
 - Probabilitat de tindre un 2n fill afecte de TEA: 2% - 18%.
 - El risc també s'incrementa en infants de pares vells

Etiologia

- Factors genètics (Huguet, Ey, & Bourgeron, 2013)
 - Hi ha una causa genètica identificable fins a un 25% dels casos – per exemple, la síndrome X fràgil o l'esclerosi tuberosa–
 - “El panorama genètic del TEA és altament heterogeni, amb diferents tipus d'anomalies genètiques localitzades en gairebé tots els cromosomes amb diferents nivells de penetració”
 - “La identificació d'un gran nombre de gens causals convergents en vies comunes”.
 - “Els resultats clínics associats amb els gens causals superen els límits del TEA perquè els mateixos gens associats al TEA també estan associats a altres trastorns [...] com l'esquizofrènia i el trastorn bipolar”.



Fisiopatologia

Fisiopatologia

- Funcionament cerebral
 - Les anomalies s'han relacionat en diferents àrees del cervell
 - Volum cerebral
 - Cerebel
 - Lòbul temporal medial
 - Còrtex prefrontal ventromedial, dorsolateral, àrea de broca i escorça parietal inferior
 - Un dels descobriments que ha tingut més atenció en els últims temps ha estat el de les neurones mirall (Rizzolatti, Fadiga, Gallese, & Fogassi, 1996)



- **Funcionament cerebral: neurones mirall**
 - “A l'àrea F5 de l'escorça premotora dels micos hi ha neurones que es descarreguen tant quan el mico realitza una acció com quan s'observa una acció similar feta per un altre mico o per l'experimentador. [...] Informem aquí algunes de les propietats d'aquestes neurones 'mirall' i proposem que la seua activitat 'representi' l'acció observada. Proposem, per tant, que aquesta representació motora es troba a la base de la comprensió de les proves motores. Finalment, sobre la base d'algunes dades recents que demostren que, en l'ésser humà, l'observació d'accions motores activa la part posterior del gir frontal inferior, suggerim que el desenvolupament del sistema verbal de la comunicació lateral en l'home es deriva d'un sistema de comunicació antic basat en el reconeixement de gestos manuals i facials”.

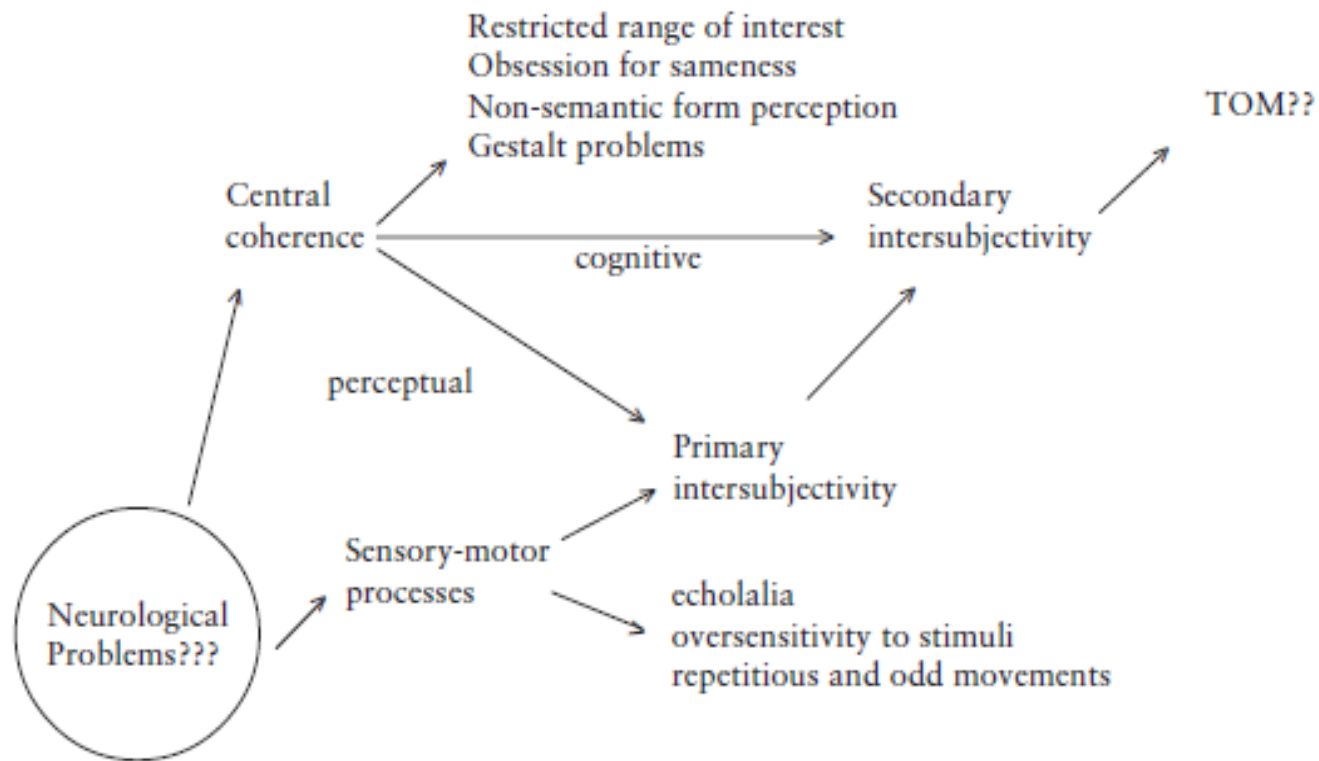
Fisiopatologia

- Neurotransmissors
 - Sistemes GABAèrgic, glutamatèrgic, serotoninèrgic, adrenèrgic i noradrenèrgic
 - Opiats endògens
 - Canvis en la neurotransmissió de l'oxitocina.
- Processos autoimmunitaris
 - Anticòsos a la proteïna bàsica de la mielina
 - Augments en eosinòfils i basòfils en les respostes mediades per IgE

Fisiopatologia

- Teories psicològiques: teoria de la ment i la intersubjectivitat

FIGURE 2. A NEUROPHENOMENOLOGICAL ACCOUNT OF AUTISM.



Fisiopatologia

- Teories psicològiques: psicoanàlisi
 - Mecanisme de defensa primitiu contra la invasió de l'angoixa intensa experimentada en les primeres etapes de la vida.
 - La "retirada del món" que es produeix com a conseqüència seria devastadora en la mesura que comprometria l'establiment de les connexions necessàries que contribueixen a l'estructuració i el desenvolupament de la psique de l'individu.
 - Aquests vincles s'establiria en l'alteració entre la dependència més absoluta –que portaria a intenses ansietats de separació, ja que es veu amenaçat per la diferenciació de l'altre– i el rebuig de qualsevol forma de relació –amb el risc de ser envaïda per la presència de l'altre–.

Clínica

Possibles "senyals d'alarma"

- Alesteig de mans, sacsejades o girant en cercles.
- Reaccions inusuals a l'olfacte, sabor, aparença, tacte o so de les coses.
- No respondre al seu nom als 12 mesos d'edat.
- No assenyalar objectes per mostrar interès (pointing) als 14 mesos d'edat.
- No jugar jocs de simulació (alimentar una nina) als 18 mesos d'edat.
- Evitar el contacte visual i preferir estar sol
-

Possibles "senyals d'alarma" (2)

- Presentar retards en la parla i les habilitats lingüístiques.
- Repetir paraules o frases una i altra vegada (ecolàlia).
- Donar respostes que no estiguin relacionades amb les preguntes que es plantegen.
- Tindre dificultats per entendre els sentiments d'altres persones i ser incapaç d'expressar els seus propis sentiments.
- Irritar-se amb petits canvis.
- Tindre interessos obsessius
-

Clínica

Signes i símptomes relacionats amb la **interacció social**

- No respondre al nom als 12 mesos d'edat.
- Evitar el contacte visual.
- Preferir jugar sol.
- No respectar la distància interpersonal.
- No compartir interessos amb els altres.
- Interaccionar només per arribar a un objectiu desitjat.

Clínica

Signes i símptomes relacionats amb la **interacció social** (2)

- Tindre expressions facials apàtiques o inadequades.
- No entendre els límits de l'espai personal.
- Evitar o resistir el contacte físic.
- No sentir el consol que altres persones li donen quan estan angoixats.
- Tindre dificultats per entendre els sentiments d'altres persones i per expressar els seus propis sentiments.

Clínica

Signes i símptomes relacionats amb la **comunicació**

- Retard en la parla i les habilitats lingüístiques.
- Repetició de paraules o frases una i altra vegada (ecolàlia).
- Inversió pronominal, és a dir, utilitzar "tu" en lloc de "jo" i viceversa.
- To monòton, robòtic o agut de veu.
- Perseverança en un tema de conversa durant molt de temps, parlant del que els agrada més que tindre una conversa recíproca amb l'altra persona.

Signes i símptomes relacionats amb la **comunicació** (2)

- Alguns infants amb coneixements d'idiomes bastant bons parlen com a petits adults, incapaços d'expressar-se com infants s'expressen comunament.
- Donar respostes que no estiguin relacionades amb les preguntes que es plantegen.
- Ús del llenguatge en formes inusuals.
 - Poden no ser capaços de posar paraules en frases reals.
 - Dir només una paraula a la vegada o repetir les mateixes paraules o frases una i altra vegada.
- No apuntar o respondre quan s'apunta a alguna cosa.

Signes i símptomes relacionats amb la **comunicació** (3)

- Utilitzar pocs o cap gest.
 - Les persones amb autisme poden tindre dificultats per utilitzar i entendre gestos, el llenguatge corporal, o el to de veu.
 - Per exemple, les persones no poden entendre el que significa dir adéu a mà.
 - Les expressions facials, els moviments i els gestos poden no coincidir amb el que estan dient.
 - Per exemple, poden somriure quan diuen alguna cosa trista.
- No jugar jocs de simulació (per exemple, no "alimentant" una nina).
- No entendre sarcasme o acudits.

Clínica

Signes i símptomes que indiquen **interessos i comportaments inusuals**

- Estar molt organitzat.
- Irritar-se amb petits canvis.
- Tindre interessos obsessius.
- Necessitat de seguir certes rutines.
- Formar línies amb joguines o altres objectes.
- Jugar amb les joguines de la mateixa manera cada vegada.
- Mostrar interès en parts d'objectes (per exemple, rodes)

Signes i símptomes que indiquen **interessos i comportaments inusuals** (2)

- Aleteig de mans, sacsejades o girar en cercles.
 - Per exemple, gastar molt de temps aleteijant els braços repetitivament o sacsejant-se de costat a costat; Encendre i apagar una llum o girar les rodes d'un cotxe de joguina en repetides ocasions. Aquest tipus d'activitat es coneix com autoestimulació o "comportaments estereotipats".
- Rutines.
 - Un canvi en la rutina habitual del dia, com fer una parada en el camí de l'escola a casa, pot ser una cosa molt angoixant: "perdre el control" i tindre una "crisi" o una rebequeria, sobretot si es troben en un lloc desconegut.

Clínica

Signes i símptomes que es poden produir en el TEA però que **no formen part dels aspectes centrals del quadre**

- Hiperactivitat/impulsivitat/baixa capacitat de concentració
- Rebequeries
- Agressivitat
- Comportaments autolesius
- Hàbits alimentaris inusuals i son
- Canvis d'humor o reaccions emocionals inusuals

Clínica

Signes i símptomes que es poden produir en el TEA però que **no formen part dels aspectes centrals del quadre (2)**

- La manca de por o més por del que s'esperava
- Reaccions inusuals al so, a l'olfacte, al gust, a l'aparença o al tacte de les coses.
 - Per exemple, poden tindre poca reacció o una reacció exagerada al dolor o a un soroll fort. Poden tindre hàbits d'alimentació anormal com limitar la seua dieta només a alguns aliments, o menjar coses que no són comestibles com el sòl o pedres (pica). També poden tindre problemes com restrenyiment crònic o diarrea.

Comorbiditat

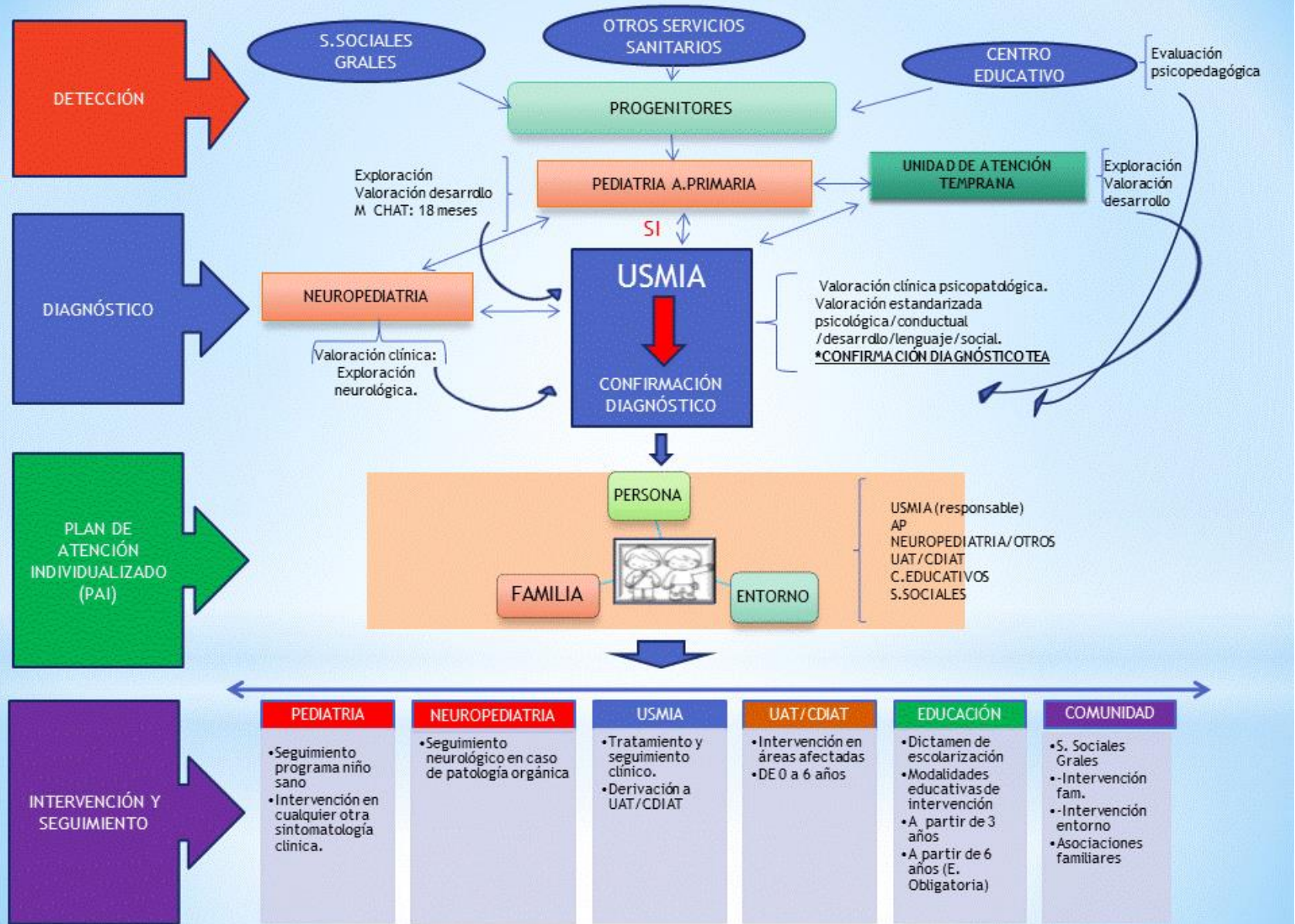
Comorbiditat

- Moltes persones amb TEA tenen símptomes psiquiàtrics que no formen part dels criteris diagnòstics del quadre
 - 70% poden tindre un trastorn mental comorbid
 - 40% poden tindre dos o més trastorns mentals comorbids
- Sovint s'associa amb el deteriorament intel·lectual...
 - Encara que gairebé la meitat dels subjectes de TEA tenen un CI igual o superior a la mitjana
- ... i alteracions estructurals del llenguatge
 - Incapacitat per entendre i construir frases gramaticalment correctes
- També TDAH, trastorn del desenvolupament de la coordinació, trastorn d'ansietat, transtorn depressiu...

Diagnòstic

Diagnòstic

- **La importància de la detecció precoç**
 - És bàsic a l'hora de planificar les diferents intervencions terapèutiques
 - "El diagnòstic continua sent un problema important a Europa i es necessiten més recursos per facilitar la detecció precoç".
 - Les primeres preocupacions al voltant de l'autisme sorgeixen, de mitjana, a 25,3 mesos de vida,
 - Els pares perceben alguns problemes de desenvolupament abans del primer any...
 - ... i detecten alteracions en les habilitats socials i comunicatives i en els psicomotors fins als 6 mesos d'edat
 - Paradoxalment, els diagnòstics tenen lloc una mitjana de 19 mesos després, al voltant dels 44,4 mesos de vida!
 - Una mica més de 2/3 de pares indiquen retards de més de 6



ALGORITMO DE DETECCIÓN EN PEDIATRÍA

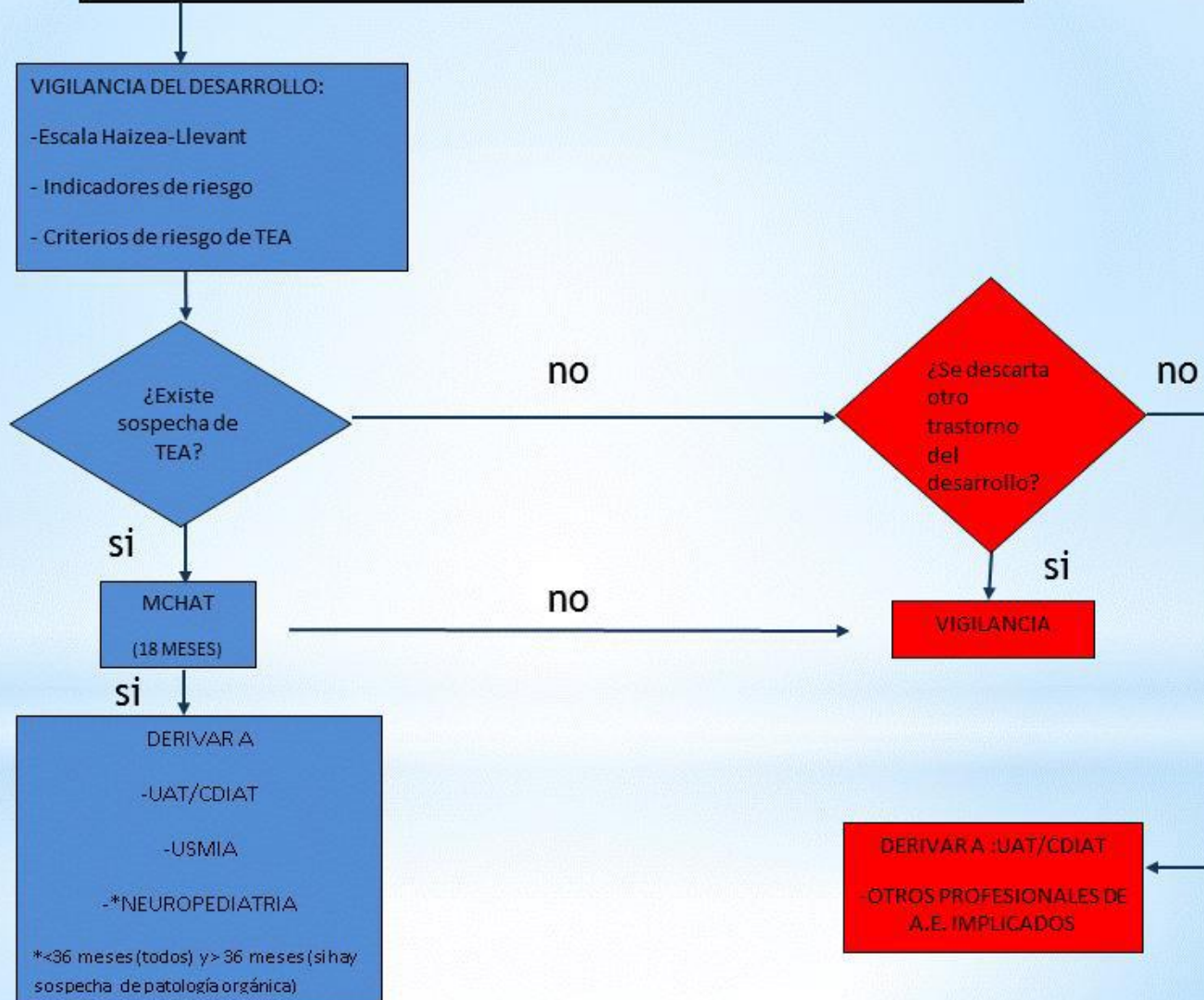
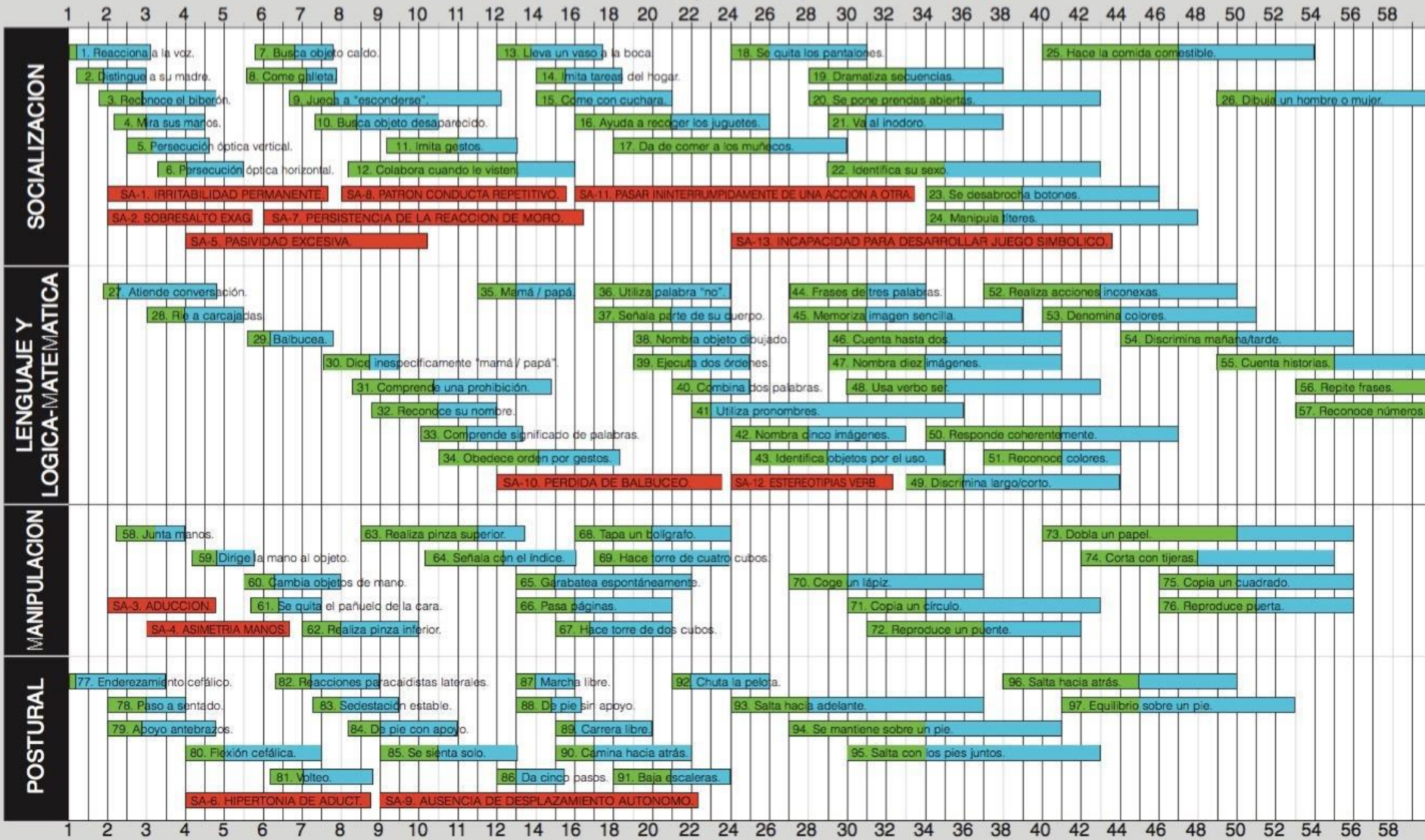


TABLA DE DESARROLLO (0-5 AÑOS) HAIZEA-LLEVANT



Por favor responda a estas preguntas sobre su hijo/a. Tenga en cuenta cómo su hijo/a se comporta habitualmente. Si usted ha visto a su hijo/a comportarse de una de estas maneras algunas veces, pero no es un comportamiento habitual, por favor responda no. Seleccione, rodeándolo con un círculo. Muchas gracias.

1. Si usted señala algo al otro lado de la habitación, ¿su hijo/a lo mira? (POR EJEMPLO, Si usted señala a un juguete, un peluche o un animal, ¿su hijo/a lo mira?)	SÍ	NO
2. ¿Alguna vez se ha preguntado si su hijo/a es sordo/a?	SÍ	NO
3. ¿Su hijo/a juega juegos de fantasía o imaginación? (POR EJEMPLO, "hace como que" bebe de una taza vacía, habla por teléfono o da de comer a una muñeca o peluche,...)	SÍ	NO
4. ¿A su hijo le gusta subirse a cosas? (POR EJEMPLO, a una silla, escaleras, o tobogán,...)	SÍ	NO
5. ¿Hace su hijo/a movimientos inusuales con sus dedos cerca de sus ojos? (POR EJEMPLO, mueve sus dedos cerca de sus ojos de manera inusual?)	SÍ	NO
6. ¿Su hijo/a señala con un dedo cuando quiere pedir algo o pedir ayuda? (POR EJEMPLO, señala un juguete o algo de comer que está fuera de su alcance?)	SÍ	NO
7. Su hijo/a señala con un dedo cuando quiere mostrarle algo que le llama la atención? (POR EJEMPLO, señala un avión en el cielo o un camión muy grande en la calle)	SÍ	NO
8. ¿Su hijo/a se interesa en otros niños? (POR EJEMPLO, mira con atención a otros niños, les sonríe o se les acerca?)	SÍ	NO
9. ¿Su hijo/a le muestra cosas acercándolas o levantándolas para que usted las vea – no para pedir ayuda sino solamente para compartirlas con usted? (POR EJEMPLO, le muestra una flor o un peluche o un coche de juguete)	SÍ	NO
10. ¿Su hijo/a responde cuando usted le llama por su nombre? (POR EJEMPLO, se vuelve, habla o balbucea, o deja de hacer lo que estaba haciendo para mirarle?)	SÍ	NO
11. ¿Cuándo usted sonríe a su hijo/a, él o ella también le sonríe?	SÍ	NO
12. ¿Le molestan a su hijo/a ruidos cotidianos? (POR EJEMPLO, la aspiradora o la música, incluso cuando está no está excesivamente alta?)	SÍ	NO
13. ¿Su hijo/a camina solo?	SÍ	NO
14. ¿Su hijo/a le mira a los ojos cuando usted le habla, juega con él o ella, o lo viste?	SÍ	NO
15. ¿Su hijo/a imita sus movimientos? (POR EJEMPLO, decir adiós con la mano, aplaudir o algún ruido gracioso que usted haga?)	SÍ	NO
16. Si usted se gira a ver algo, ¿su hijo/a trata de mirar hacia lo que usted está mirando?	SÍ	NO
17. ¿Su hijo/a intenta que usted le mire/preste atención? (POR EJEMPLO, busca que usted le haga un cumplido, o le dice "míra" ó "mírame")	SÍ	NO
18. ¿Su hijo/a le entiende cuando usted le dice que haga algo? (POR EJEMPLO, si usted no hace gestos, ¿su hijo/a entiende "pon el libro encima de la silla" o "tráeme la manta"?)	SÍ	NO
19. Si algo nuevo pasa, ¿su hijo/a le mira para ver como usted reacciona al respecto? (POR EJEMPLO, si oye un ruido extraño o ve un juguete nuevo, ¿se gira a ver su cara?)	SÍ	NO
20. Le gustan a su hijo/a los juegos de movimiento? (POR EJEMPLO, le gusta que le balancee, o que le haga "el caballito" sentándolo en sus rodillas)	SÍ	NO

Welcome to the Official M-CHAT™ Website



The Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised, with Follow-Up™ (M-CHAT-R/F) IS NOW AVAILABLE FOR FREE DOWNLOAD!!!

PRUEBAS ESPECIFICAS DE TEA

Aspecto a evaluar	Instrumentos
Pruebas de screening	MCHAT
	SCQ
	ESCALA AUTÓNOMA ADI-R
Pruebas de evaluación extensa	CARS
	ADOS
	ACACIA IDEA

Diagnosi diferencial

Diagnosi diferencial

- **TEA no especificat**

- Patrons no específics que semblen implicar els mateixos dèficits que els associats amb l'autisme, encara que no compleixen tots els criteris diagnòstics acceptats.
 - L'atipicidad pot residir en el patró dels símptomes, en la seua gravetat o en l'edat de la primera manifestació.
 - És probable que reflecteixin variacions en les formes de presentació del TEA.
 - Les necessitats d'atenció són similars a les de l'autisme
 - Es desconeix si la seua aparent atipicidad té implicacions per a etiologia

Diagnosi diferencial

- **Síndrome d'Asperger**

- Individus TEA verbalment fluids i intel·lectualment capaços.
- Es caracteritza per
 - Dificultat per desenvolupar criteris de diagnòstic satisfactoris
 - Troballes contradictòries per diferències tant en la definició com en la selecció de les mostres de pacients
 - El diagnòstic tendeix a fer-se substancialment més tard que en l'autisme
 - Tendeix a associar-se amb un CI verbal major que el no verbal
 - Continua sent incert si la síndrome d'Asperger i el TEA difereixen en el patró dels dèficits neuropsicològics

Diagnosi diferencial

- **Síndrome de Rett**
- 1 de cada 10.000 – 15000 xiques
 - L'únic trastorn generalitzat del desenvolupament amb una causa genètica coneguda: mutació en el gen vinculat a X que codifica la proteïna vinculant methyl-CpG .
- Es caracteritza per
 - Desenvolupament general i psicomotor relativament normal durant els primers 6 – 18 mesos de vida...
 - ... seguit per l'estancament de les adquisicions de desenvolupament i un ràpid deteriorament del comportament i estat mental, que condueix en 18 mesos a una demència amb característiques autístiques

Diagnosi diferencial

- **Síndrome de Rett (2)**
 - Es caracteritza per
 - Pèrdua de l'ús intencional de les mans després de l'adquisició prèvia de la funció prènsil;
 - Atàxia desigual del tronc i les extremitats, marxa incòmoda i inestable i microcefàlia adquirida
 - Després d'un període prolongat amb un estat mental relativament estable, durant anys sorgeixen altres anomalies neurològiques, especialment espasticitat de l'extremitat inferior i l'epilèpsia.
 - Sense tractaments específics
 - Els estudis amb animals suggereixen que la degeneració neuronal pot ser eventualment reversible

Diagnosi diferencial

- **Trastorn desintegratiu infantil o síndrome de Heller**
 - Molt rares: la taxa de prevalença 0,2 per 10.000
 - Es caracteritza per
 - Desenvolupament aparentment normal durant els dos primers anys.
 - Després, pèrdua de les funcions de llenguatge receptiu i expressiu, pèrdua de coordinació i desenvolupament de la incontinença fecal i urinària, retraïment social, estereotípies de mans i rituals simples similars als observats en l'autisme.
 - La deterioració continua durant diversos mesos abans d'arribar a un altiplà que sovint és difícil de distingir de l'autisme combinat amb el deteriorament intel·lectual
 - En alguns casos, la deterioració progressa amb una major disfunció motora, crisis epilèptiques i dèficits neurològics localitzats.

Diagnosi diferencial

- **Trastorn desintegratiu infantil o síndrome de Heller (2)**
 - Es caracteritza per
 - Són molt pocs els casos de trastorn desintegrador infantil causats per Lipoidosis cerebrals o leucodistròfia
 - No se sap si constitueix una variant atípica del te o és una síndrome significativament diferent

Diagnosi diferencial

- **Trastorns receptius del llenguatge expressiu**
 - Motiu freqüent de remissió primerenca de infants amb TEA
 - El trastorn del llenguatge del desenvolupament mostra un major deteriorament en el TEA
 - Es caracteritza per
 - Problemes amb els aspectes comunicatius i socials de l'intercanvi conversacional.
 - Ecolàlia immediata, major deteriorament social i joc simbòlic limitat
 - A diferència del TEA, rarament mostren comportaments o preocupacions estereotipades i el seu comportament no verbal (mirar persones; expressions i gestos facials) no està realment deteriorat

Diagnosi diferencial

- **Síndrome de Landau-Kleffner o afàsia adquirida amb epilèpsia**
 - Es caracteritza per
 - Desenvolupament normal per després perdre el llenguatge receptiu i expressiu juntament amb l'aparició de crisis epilèptiques o alteracions transitòries en l'electroencefalograma (EEG).
 - La regressió pot anar acompanyada de retracció social i molèsties de comportament, mentre que el funcionament cognitiu i el motor no verbal romanen intactes.
 - De vegades es recupera el llenguatge

Diagnosi diferencial

- **Discapacitat intel·lectual**

- La meitat dels infants amb un CI < 50 també tenen alterada la comunicació social, i mostren comportament estereotipat i/o trastorns del desenvolupament del llenguatge
 - Els símptomes són similars als criteris diagnòstics de TEA
 - Es classifiquen com TEA no especificat
- En la pràctica diària no sempre és fàcil determinar si un infant té una discapacitat intel·lectual "pura" o un dèficit intel·lectual que forma part del TEA

Diagnosi diferencial

- **Dèficits sensorials**

- Audició

- Els pares d'un infant amb autisme sovint consulten al metge general amb la sospita que el seu fill és sord, perquè no reacciona al seu nom o a sorolls forts, etc.

- Una història acurada ha d'aclarir la situació, incloent proves auditives i, si cal, complementar-les amb potencials evocats cerebrals.

- Visió

- La manca de contacte visual provoca que els pares pensin que el seu fill és cec.
- Un examen oftalmològic extens pot ajudar al diagnòstic diferencial

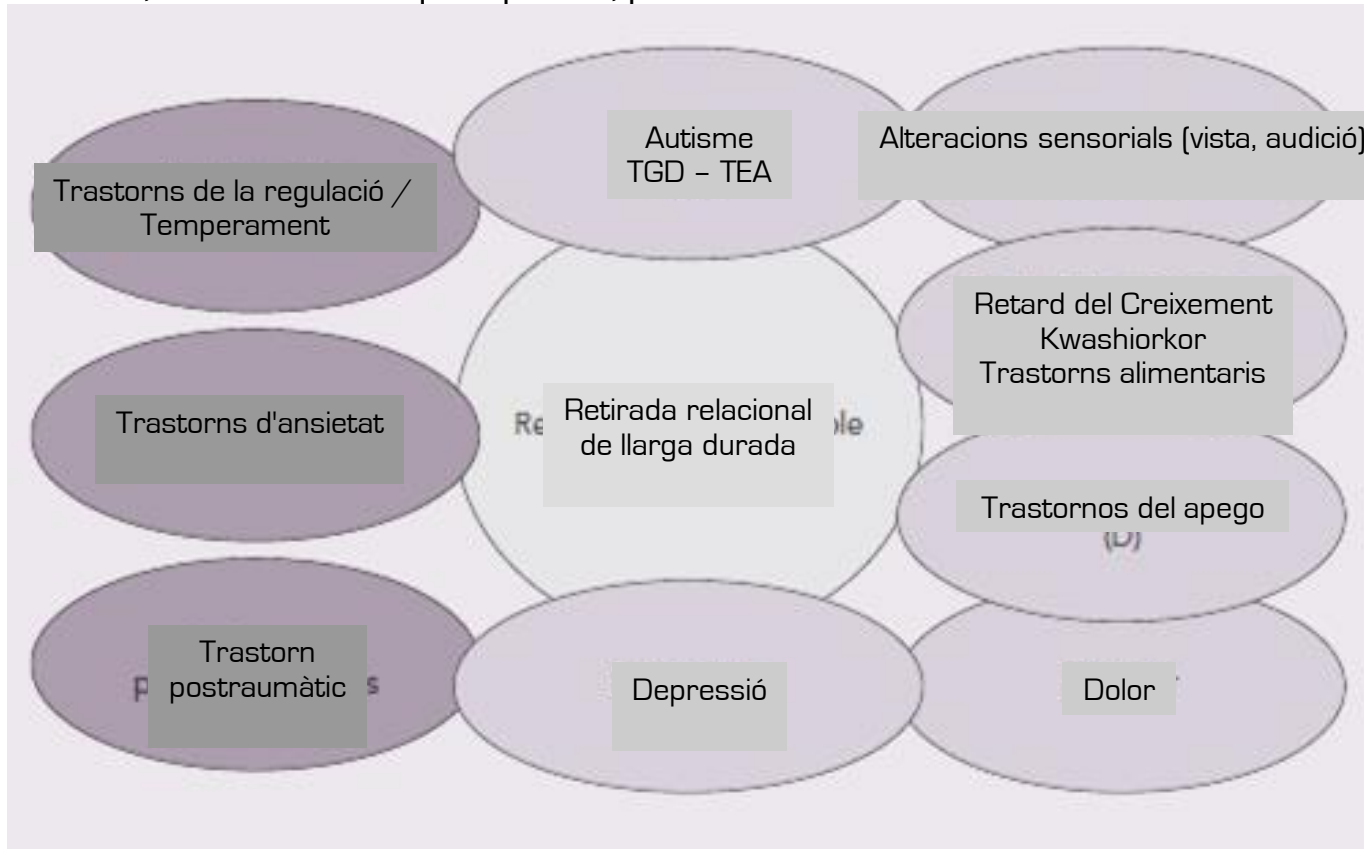
Diagnosi diferencial

- **Negligència emocional: trastorns de la vinculació**
 - Els infants que han experimentat una privació institucional molt severa poden mostrar retards lingüístics, comportaments socials anormals i interessos i preocupacions restrictives
 - En la primera infància el quadre clínic és més com l'autisme, encara que en general hi ha més reciprocitat social i el curs és diferent, ja que en l'edat latent predomina la desinhibició social
- **Altres imatges psiquiàtriques**
 - TDAH, TOC, trastorn esquizoide de la personalitat

Diagnosi diferencial

Comportament de la retirada en la psicopatologia precoç

A la dreta i en color clar, les situacions en les quals la retirada és un element constant del quadre clínic. A l'esquerra i a la foscor, situacions en què apareix, però no és constant.



Guedeney A, Vermillard, M. (2004); L'échelle ADBB : intérêt en recherche et en clinique de l'évaluation du comportement de retrait relationnel du jeune enfant. Médecine & enfance. 2004 Juin, 367-371

Tractament

Tractament

- Objectius principals del tractament
 1. Facilitar i estimular el desenvolupament normal de la cognició, la llengua i la socialització tant com sigui possible
 2. Disminució de comportaments desadaptables vinculats a l'autisme com la rigidesa, estereotípias i la inflexibilitat
 3. Reduir o fins i tot eliminar els comportaments desadaptables específics com hiperactivitat, irritabilitat i impulsivitat
 4. Alleujar l'estrès i la càrrega familiar
- Els resultats més efectius provenen de les **intervencions intensives a una edat primerenca**

Tractament

- Planificació del tractament
 - Personalitzat, multidisciplinari en la seua planificació i execució, i amb inclosió de pares, familiars, equips escolars i personal sanitari
 - Establir metes i símptomes objectius sobre els quals treballar amb teràpies de tipus conductual per controlar els símptomes no desitjats, promoure les interaccions socials i augmentar la confiança en si mateix.
 - Supervisió de l'ajustament del comportament, de les habilitats d'adaptació, acadèmiques, socials, de comunicació i d'interacció amb la família i els acompanyants...
 - Monitorització i seguiment de medicaments

Tractament

- **Tractament psicològic: atenció primerenca**
 1. Començar tan aviat com sigui possible
 2. Amb alta intensitat: almenys 20 h/setmana en sessions individuals amb el infant
 3. Basat en implicar, formar i donar suport als pares
 4. Diversos mòduls i plans de formació que estimulen el funcionament social i comunicatiu del infant de manera orientada al desenvolupament
 5. Instrucció sistemàtica amb objectius individuals, basada en l'anàlisi conductual aplicat (ACA), amb objectius esglaonats
 6. Centrat en l'intent de generalitzar les habilitats adquirides a altres entorns de la vida quotidiana

Tractament

- **Treball parental**
 - Manca d'informació en la família
 - < 50% de famílies indica que els professionals els parlen de les necessitats concretes dels seus fills
 - un 20% de les famílies assenyalen que no han rebut cap informació en el moment del diagnòstic
 - Necessitats formatives específiques
 - Incertesa, enfocament correcte/incorrecte
 - Cessament d'activitats personals, limitacions en les relacions socials, manca d'enteniment per la gent propera
 - Estigma social
 - Absència/dèficit/col·laboració amb altres professionals

Tractament

- **Tractament educatiu**
 - Atenció individualitzada addicional, amb un plantejament molt estructurat i programes d'educació especial: Aules CyL
 - Ràtio educadors : infants, almenys 1:1 en funció del grau de discapacitat de l'infant
 - Continuitat de la gent, de la sala i fins del moment en què es fan aquestes tècniques.
 - Inclusió de tècniques d'aprenentatge i formació per a pares (terapeutes, en programes comuns i sincronitzats amb el centre)



yo



quiero



comer



verduras



ensalada



carne



pollo



pescado



fruta



beber



agua



leche



batido



zumo



refresco



café



jugar



pelota



muñeca



puzzle



consola



parque



amigos



ARASAAC y la Universidad de Zaragoza

Tractament

- **Tractament farmacològic**

- El tractament farmacològic no s'ha mostrat que influeixca en els símptomes centrals del TEA...
- ... però es pot considerar quan es tracta d'abordar els símptomes comorbides que no responen a les intervencions conductuals
 - Agressió, rebequeries, irritabilitat, hiperactivitat, comportament autolesivo, rigidesa, ansietat, problemes del son

Tractament

- **Tractament farmacològic**
 - Antipsicòtics típics i atípics
 - Estabilitzadors d'humor/antiepilèptics
 - Antidepressius
 - Psicoestimulants
 - Agonistes α_2 drenèrgics y β -bloqueants
 - Melatonina

Tractament

- **Tractaments ineficaços o d'eficàcia no provada**
 - Probablement amb més freqüència que en qualsevol altra condició psiquiàtrica de la infància i l'adolescència, els pares de infants amb autisme tendeixen a buscar tractaments mèdics complementaris i alternatius per als símptomes centrals i els símptomes co-mòrbids.
 - És important respectar les opinions dels pares, discutir críticament els resultats i la relació risc-benefici d'aquests tractaments i assessorar la família en tractaments amb i sense evidència de suport científic, ajudant a determinar si el tractament és útil

Tractament

- **Tractaments ineficaços o d'eficàcia no provada (2)**
 - Tractaments ineficaços o no provats
 - Administració de secretina (pèptid gastrointestinal amb efectes putatius sobre el cervell)
 - Integració sensorial
 - Tractament amb vitamina B6 i magnesi,
 - Dietes sense gluten i caseïna
 - Tractament d'àcids grassos essencials
 - Programa son-Rise i osteopatia cranial
 - Hipoclorit (lleixiu)

La Fiscalía investiga el derivado de lejía que el curandero Pamiés publicitaba para tratar el autismo

[Salud](#)

La decisión del Ministerio Público tiene su raíz en la denuncia que Sanidad presentó sobre este compuesto por un posible delito contra la salud pública

[Nueva multa contra el curandero Josep Pàmies: 600.000 euros por difundir un falso remedio contra el autismo](#)

eldiario.es [Follow @eldiarioes](#)

110 comentarios

16/11/2018 - 20:56h



Apúntate a nuestros boletines

- Adelanto para socios/as
- The Guardian en español
- Cultura
- Desalambre
- Economía
- Cuarto Propio
- Consumo claro

- He leído y acepto el [Aviso Legal](#) y la [Política de Privacidad](#)

APÚNTAME

Evolució i pronòstic

Evolució i pronòstic

- Evolució final molt variable
 - 1-10% evolucionen favorablement en la vida adulta
 - Mantenen un treball constant i conformen una família.
 - Aquest percentatge varia segons el diagnòstic inicial.
 - En general, són infants amb un CI executiu > 70 i llenguatge comunicatiu verbal als 5 anys i capacitat d'aprenentatge de hh.ss.
 - 20% d'intel·ligència en límits normals
 - 30% retardació mental lleu o moderada
 - 50% tenen retard mental sever o profund
 - En general, el pronòstic no és bo
 - 60-66% condueixen a dèficits severos, manca de progrés social i independència
 - Alguns casos de molt mal pronòstic: impossibilitat de mantindre qualsevol tipus d'existència Autònoma

Evolució i pronòstic

- Canvis dramàtics en l'adolescència
 - Empitjorament de l'estat mental
 - 30% d'empitjorament temporal
 - 22% d'empitjorament permanent
 - Aparició de
 - Hiperactivitat, agressió i destructivitat, pèrdua d'habilitats lingüístiques, deteriorament intel·lectual
 - debut d'epilèpsia
 - 11-29% dels casos, de tipus gran-mal
 - Auto-agressió/comportament suïcida
 - Suïcidi i epilèpsia, dues de les principals causes de mortalitat
 - Augment de la mortalitat prematura
 - De 18 a 30 anys avans que les persones sense TEA

Evolució i pronòstic

- Estudi de seguiment (n = 135), fins a 21 anys
 - el 16% dels participants (22 casos) va desenvolupar un nou trastorn psiquiàtric
 - No constava només d'un empitjorament de les característiques autistes preexistents
 - 5, trastorn obsessiu compulsiu i/o catatonia
 - 8, trastorns afectius amb característiques obsessives marcades
 - 3, trastorns afectius complexos
 - 4, trastorns afectius específics
 - 1, trastorn bipolar
 - 1, ansietat aguda complicada amb l'abús d'alcohol.
 - **Cap cas d'esquizofrènia**
 - Els estudis indiquen la presència de símptomes psicòtics aïllats, incloent al·lucinacions i idees delirants, en la seua evolució.





VNIVERSITAT
DE VALÈNCIA