

Tema 22

Trastornos del espectro autista (TEA)

Dr Fernando Dualde Beltrán

Departamento de Medicina, Unidad docente de Psiquiatría y Psicología médica

Introducción

Introducción

- Sufrimiento a quien lo padece y a quienes lo cuidan
- Entidades crónicas y heterogéneas
- Debuta antes de los 3 años de edad
 - afectación presente al nacimiento o, incluso, en periodo fetal
 - algunos niños, indicios en los primeros meses de vida
 - otros casos no se manifiestan hasta los 24 meses de edad
 - en algunas ocasiones el desarrollo parece ser normal hasta los 18 - 24 meses
 - a partir de entonces, dejar de adquirir nuevas competencias y perder las ya adquiridas
- **Importancia de la detección precoz y la atención temprana**

Introducción

- Las personas que padecen TEA interactúan, se comunican, aprenden y se comportan de forma diferente a las personas que no lo padecen.
 - En ocasiones, no parece haber diferencia alguna
 - En otras, funcionamiento de “alto nivel” en áreas concretas
 - En otras, necesidad constante de apoyos en todas las áreas de funcionamiento a lo largo de toda su vida
- Algunas personas que no padecen un TEA pueden presentar algunos de los síntomas del trastorno

Definición

Definición

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](#)

Definición

- Características
 - Déficits persistentes en la capacidad para iniciar y mantener la interacción social recíproca y la comunicación social y...
 - ... por un abanico restringido, repetitivo e inflexible de patrones de comportamiento y de intereses.
- El inicio del trastorno acontece durante el periodo del desarrollo, típicamente durante la infancia temprana, pero los síntomas pueden no manifestarse de forma completa hasta más adelante, cuando las demandas sociales superan las capacidades limitadas

Definición

- Los déficits son suficientemente severos como para provocar un deterioro en el ámbito personal, familiar, social, educativo, laboral o en otras áreas importantes del funcionamiento y habitualmente son una característica persistente del funcionamiento del individuo que se observa en todas las circunstancias, aunque puede variar en función del contexto social, educativo u otros.
- Los individuos incluidos a lo largo del espectro muestran el abanico completo de variaciones en el funcionamiento intelectual y las capacidades lingüísticas, que son las que permiten hacer una subdivisión en los diferentes tipos.

Definición

- A. Deficiencias persistentes en la comunicación social y en la interacción social en diversos contextos, manifestado por lo siguiente, actualmente o por los antecedentes (los ejemplos son ilustrativos, pero no exhaustivos)
- B. Patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades, que se manifiestan en dos o más de los siguientes puntos, actualmente o por los antecedentes (les ejemplos son ilustrativos, pero no exhaustivos)



Definición

- C. Los síntomas deben de estar presentes en las primeras fases del período de desarrollo (pero pueden no manifestarse totalmente hasta que la demanda social supera las capacidades limitadas, o pueden estar enmascarados por estrategias aprendidas en fases posteriores de la vida).
- D. Los síntomas causan un deterioro clínicamente significativo en lo social, laboral u otras áreas importantes del funcionamiento habitual.



Definición

- E. Estas alteraciones no se explican mejor por la discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual) o por el retraso global del desarrollo. La discapacidad intelectual y el trastorno del espectro autista con frecuencia coinciden; para hacer diagnósticos de comorbilidades de un trastorno del espectro autista y discapacidad intelectual, la comunicación social ha de estar por debajo de lo previsto para el nivel general de desarrollo.



Epidemiología

Epidemiología

- Estudio europeo (2018)
 - n=600.000 niños, entre 7 y 9 años
 - Prevalencia 11,2 por 1.000 habitantes (1 de cada 89 - 1,12%)
 - prevalencia global estimada: 4,4 - 19,7 por 1.000
- Estudio norteamericano (2014)
 - N > 300.000 niños, 8 años de edad
 - prevalencia de 16,8 por 1.000 habitantes (1 de cada 59 - 1,7%)
 - prevalencia global estimada: 13,1 - 29,3 por 1.000 habitantes
 - Incremento significativo respecto a periodos previos
 - 1 de cada 150 (0,67%) en el periodo 2000 - 2002
 - 1 de cada 68 (1,47%) en el periodo 2010 - 2012



Epidemiología

- Estudio norteamericano (2014)
 - Las diferencias raciales de prevalencia del TEA se están aproximando
 - afroamericanos e hispanos están igualando tasas de población blanca
- Distribución por sexo
 - relación niño:niña de 4:1 se mantiene estable a lo largo del tiempo.

Epidemiología

- Coste económico (Estudio europeo, 2018)
 - Años de Vida Ajustados por Discapacidad (AVAD): 207.771
 - 153.153 para hombres y 54.618 para mujeres
 - coste económico por individuo en un plazo de 6 meses
 - 797€ de Rumanía – 11.189 € de Dinamarca.
 - gasto en recursos de educación especial encabeza el listado
 - seguido del apoyo tutorizado
 - costes por productividad perdida por cuidador en 6 meses
 - 307,70€ de Polonia – 4.467,40€ de Austria.
 - Estudio norteamericano (2014): Datos similares

Etiología

Etiología

- No existe una causa única ni identificable
 - puede ser ambiental, biológica y genética
 - lo más probable es la combinación de varios de ellos
- Mayoría de casos: las causas siguen siendo desconocidas

Etiología

- Factores ambientales
 - parece haber cierta evidencia en torno a que el periodo perinatal es crítico
 - presentación anormal, complicaciones en el cordón umbilical, sufrimiento fetal, lesión o traumatismo del nacimiento, nacimiento múltiple, hemorragia materna, nacimiento durante el verano, bajo peso al nacer, bebé pequeño para la edad gestacional, malformaciones congénitas, baja puntuación del Apgar a los 5 minutos, trastornos de la alimentación, aspiración meconial, anemia neonatal, incompatibilidad ABO o Rh, hiperbilirrubinemia
 - “no existe suficiente evidencia que implique ningún factor perinatal o neonatal en la etiología del autismo”

Etiología

- Factores biológicos
 - se ha relacionado un mayor riesgo de padecer TEA con
 - exposición intrauterina a fármacos como el ácido valproico o la talidomida
 - **Se ha descartado la asociación de TEA con la aplicación de vacunas**
 - “Basándose en los estudios identificados, no se pudo encontrar ninguna asociación entre la inmunización triple vírica y las siguientes afecciones: autismo, asma, leucemia, fiebre del heno, diabetes tipo I, alteraciones de la marcha, enfermedad de Crohn, enfermedades desmielinizantes, infecciones bacterianas o víricas” (Demicheli, Rivetti, Debalini, & Di Pietrantonj, 2012; p 19)



Etiología

- Factores genéticos: estudios sobre poblaciones de hermanos
 - Probabilidad de que uno de los dos hermanos esté afectado cuando el otro también lo está
 - Gemelos idénticos: 36 - 95%,
 - Gemelos no idénticos: 0 - 31%
 - Probabilidad de tener un 2º hijo afecto de TEA: 2% - 18%.
 - El riesgo también está incrementado en hijos de padres añosos

Etiología

- Factores genéticos (Huguet, Ey, & Bourgeron, 2013)
 - existe una causa genética identificable en hasta un 25% de los casos –por ejemplo, el síndrome de X frágil o la esclerosis tuberosa–
 - “el panorama genético de los TEA es altamente heterogéneo, con diferentes tipos de anomalías genéticas localizadas en casi todos los cromosomas con niveles variables de penetrancia”
 - “la identificación de un gran número de genes causales que convergen en vías comunes”.
 - “Los resultados clínicos asociados con los genes causales superan los límites de los TEA porque los mismos genes asociados con ASD [...] también están asociados con otros trastornos [...] como la esquizofrenia y el trastorno bipolar”.



Fisiopatología

Fisiopatología

- Funcionamiento cerebral
 - Se han relacionado anomalías en diferentes áreas del cerebro
 - volumen cerebral
 - cerebelo
 - lóbulo temporal medial
 - corteza prefrontal ventromedial, dorsolateral, área de Broca y corteza parietal inferior
 - Uno de los hallazgos que ha gozado de más atención en los últimos tiempos ha sido el de las neuronas espejo (Rizzolatti, Fadiga, Gallese, & Fogassi, 1996)



- **Funcionamiento cerebral: neuronas espejo**
 - “En el área F5 de la corteza premotora de monos hay neuronas que descargan tanto cuando el mono realiza una acción como cuando observa una acción similar hecha por otro mono o por el experimentador. [...] Informamos aquí de algunas de las propiedades de estas neuronas ‘espejo’ y proponemos que su actividad ‘representa’ la acción observada. Planteamos, así, que esta representación motora está en la base de la comprensión de los eventos motores. Por último, sobre la base de algunos datos recientes que demuestran que, en el ser humano, la observación de las acciones motoras activa la parte posterior del giro frontal inferior, sugerimos que el desarrollo del sistema de comunicación verbal lateral en el hombre deriva de un sistema más antiguo de comunicación basado en el reconocimiento de gestos manuales y faciales”.

Fisiopatología

- Neurotransmisores
 - sistemas GABAérgico, glutamatérgico y serotoninérgico, adrenérgico y noradrenérgico
 - opiáceos endógenos
 - cambios en la neurotransmisión de oxitocina.
- Procesos autoinmunes
 - anticuerpos contra la proteína básica del mielina
 - incrementos de eosinófilos y basófilos en las respuestas mediadas por IgE

Fisiopatología

- Teorías psicológicas: teoría de la mente e intersubjetividad

Fisiopatología

- Teorías psicológicas: psicoanálisis
 - mecanismo de defensa primitivo frente a la invasión de angustias intensas experimentadas en las etapas más tempranas de la vida.
 - La “retirada del mundo” que se produce como consecuencia de ello resultaría devastadora en la medida en que comprometería el establecimiento de los vínculos necesarios que contribuyen a la estructuración y desarrollo del psiquismo del individuo.
 - Dichos vínculos se establecerían entonces sobre la alternancia entre la dependencia más absoluta –que daría lugar a angustias de separación intensas al verse amenazado por al diferenciación del otro– y el rechazo a cualquier forma de relación –ante el riesgo de verse invadido por la presencia del otro–.

Clínica

Posibles “signos de alarma”

- Aleteo de manos, mecerse o girar en círculos.
- Reacciones poco habituales al olor, al gusto, al aspecto, al tacto o al sonido de las cosas.
- No responder a su nombre a los 12 meses de edad.
- No señalar los objetos para demostrar su interés (pointing) cuando tienen 14 meses de edad.
- No jugar juegos de simulación (jugar “a darle de comer” a un muñeco) cuando tienen 18 meses de edad.
- Evitar el contacto visual y querer estar solos

Posibles “signos de alarma” (2)

- Presentar retrasos en las destrezas del habla y el lenguaje .
- Repetir palabras o frases una y otra vez (ecolalia).
- Dar respuestas no relacionadas con las preguntas que se les hace.
- Tener dificultades para comprender los sentimientos de otras personas y poder expresar sus propios sentimientos.
- Irritarse con los cambios pequeños.
- Tener intereses obsesivos

Signos y síntomas relacionados con la **Interacción social**

- No responder al nombre para cuando tienen 12 meses de edad.
- Evitar el contacto visual.
- Preferir jugar solos.
- No respetar la distancia interpersonal.
- No compartir intereses con los demás.
- Interactuar únicamente para llegar a una meta deseada.

Clínica

Signos y síntomas relacionados con la **Interacción social** (2)

- Tener expresiones faciales apáticas o inadecuadas.
- No comprender los límites del espacio personal.
- Evitar o resistirse al contacto físico.
- No sentir el consuelo que le dan otras personas cuando están angustiados.
- Tener dificultades para comprender los sentimientos de otras personas y para expresar sus propios sentimientos.

Signos y síntomas relacionados con la **Comunicación**

- Retraso en las destrezas del habla y el lenguaje.
- Repetición de palabras o frases una y otra vez (ecolalia).
- Inversión pronominal, es decir, emplear “tú” en lugar de “yo” y viceversa.
- Tono de voz monótono, robótico o agudo.
- Perseverancia en un tema de conversación durante demasiado tiempo, hablando de lo que les gusta en lugar de tener una conversación recíproca con la otra persona.

Signos y síntomas relacionados con la **Comunicación** (2)

- Algunos niños con destrezas de lenguaje bastante buenas hablan como pequeños adultos, sin poder expresarse como se expresan comúnmente los niños.
- Dar respuestas no relacionadas con las preguntas que se les hace.
- Empleo del lenguaje de maneras poco habituales.
 - Es posible que no puedan poner palabras en oraciones reales.
 - Decir solo una palabra por vez o repetir las mismas palabras o frases una y otra vez.
- No señalar (pointing) ni responder cuando se les señala algo.

Signos y síntomas relacionados con la **Comunicación** (3)

- Usar pocos o ningún gesto.
 - Las personas con TEA pueden tener dificultades para usar y comprender los gestos, el lenguaje corporal o el tono de voz.
 - Por ejemplo, las personas con TEA pueden no comprender qué significa decir adiós con la mano.
 - Es posible que las expresiones faciales, los movimientos y los gestos no coincidan con lo que están diciendo.
 - Por ejemplo, es posible que sonrían cuando dicen algo triste.
- No jugar juegos de simulación (p. ej., no jugar “a darle de comer” al muñeco).
- No comprender los chistes, el sarcasmo ni las bromas.

Clínica

Signos y síntomas que indican **intereses y comportamientos poco habituales**

- Ser muy organizados.
- Irritarse con los cambios pequeños.
- Tener intereses obsesivos.
- Necesidad de seguir determinadas rutinas.
- Formar líneas con juguetes u otros objetos.
- Jugar con los juguetes de la misma forma todas las veces.
- Mostrar interés por partes de los objetos (p. ej., las ruedas)

Signos y síntomas que indican **intereses y comportamientos poco habituales** (2)

- Aletear las manos, mecerse o girar en círculos.
 - Por ejemplo, pasar mucho tiempo aleteando los brazos de manera repetitiva o meciéndose de lado a lado; encender y apagar una luz o hacer girar las ruedas de un automóvil de juguete de manera repetida. Este tipo de actividades se conocen como autoestimulación o “conductas estereotipadas”.
- Rutinas.
 - Un cambio en la rutina habitual del día, como hacer una parada en el camino de la escuela al hogar, puede ser algo muy angustiante: “perder el control” y tener una “crisis” o berrinche, en especial si están en un lugar desconocido.

Clínica

Signos y síntomas que pueden presentarse en el TEA pero que **no forman parte de los aspectos centrales del cuadro**

- Hiperactividad / Impulsividad / Baja capacidad de concentración
- Berrinches
- Agresividad
- Comportamientos autolesivos
- Hábitos de alimentación y sueño poco habituales
- Cambios en el estado de ánimo o reacciones emocionales poco habituales

Clínica

Signos y síntomas que pueden presentarse en el TEA pero que **no forman parte de los aspectos centrales del cuadro (2)**

- Falta de miedo o más miedo de lo esperado
- Reacciones poco habituales al sonido, el olor, el gusto, el aspecto o el tacto de las cosas.
 - Por ejemplo, es posible que tengan poca reacción o una reacción exagerada al dolor o a un ruido fuerte. Podrían tener hábitos alimentarios anormales como limitar su alimentación únicamente a algunas comidas, o bien comer cosas que no son comestibles como tierra o piedras (pica). Además, podrían tener problemas como estreñimiento o diarrea crónicos.

Comorbilidad

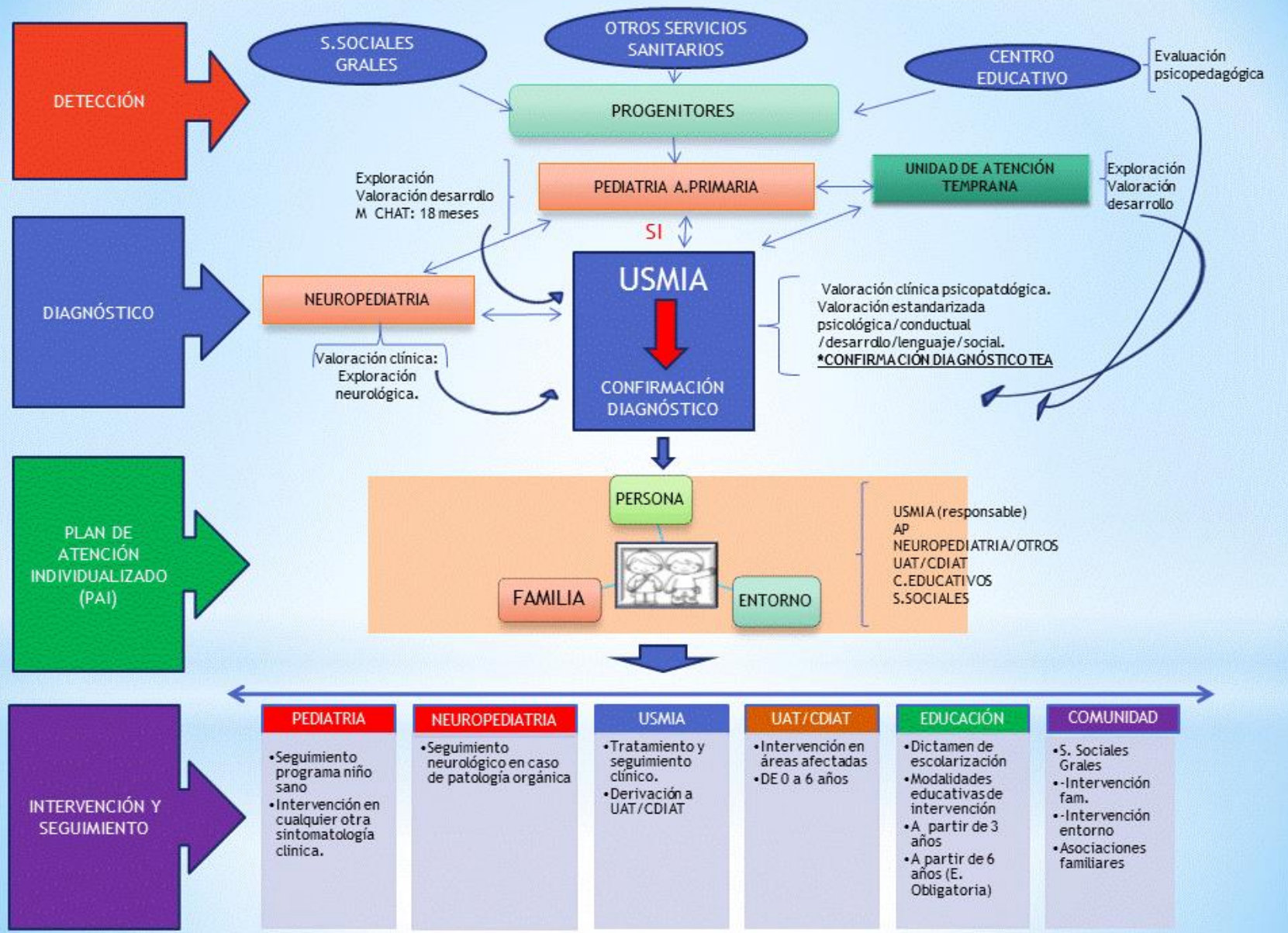
Comorbilidad

- Muchos individuos con TEA tienen síntomas psiquiátricos que no forman parte de los criterios diagnósticos del cuadro
 - 70 % puede tener un trastorno mental comórbido
 - 40 % puede tener dos o más trastornos mentales comórbidos
- Se asocia frecuentemente a deterioro intelectual...
 - Aunque casi la mitad de sujetos TEA tienen un CI igual o superior a la media
- ... y a alteraciones estructurales del lenguaje
 - incapacidad para comprender y construir frases gramaticalmente correctas
- También a TDAH, trastorno del desarrollo de la coordinación, trastorno de ansiedad, trastorno depresivo...

Diagnóstico

Diagnóstico

- **La importancia de la detección precoz**
 - es básica a la hora de planificar las diferentes intervenciones terapéuticas
 - “El diagnóstico continúa siendo un gran problema en Europa y hacen falta más recursos para facilitar la detección precoz”.
 - las primeras preocupaciones en torno al autismo surgen, de media, a los 25,3 meses de vida,
 - Los padres perciben algún problema del desarrollo < 1^{er} año...
 - ... y detectan alteraciones en habilidades sociales y comunicativas y en psicomotricidad fina a los 6 meses de edad
 - Paradójicamente, los diagnósticos tienen lugar una media de ¡19 meses después, en torno a los 44,4 meses de vida!
 - algo más de $\frac{2}{3}$ de los padres indican retrasos superiores a los 6 meses para acceder a los servicios de diagnóstico.



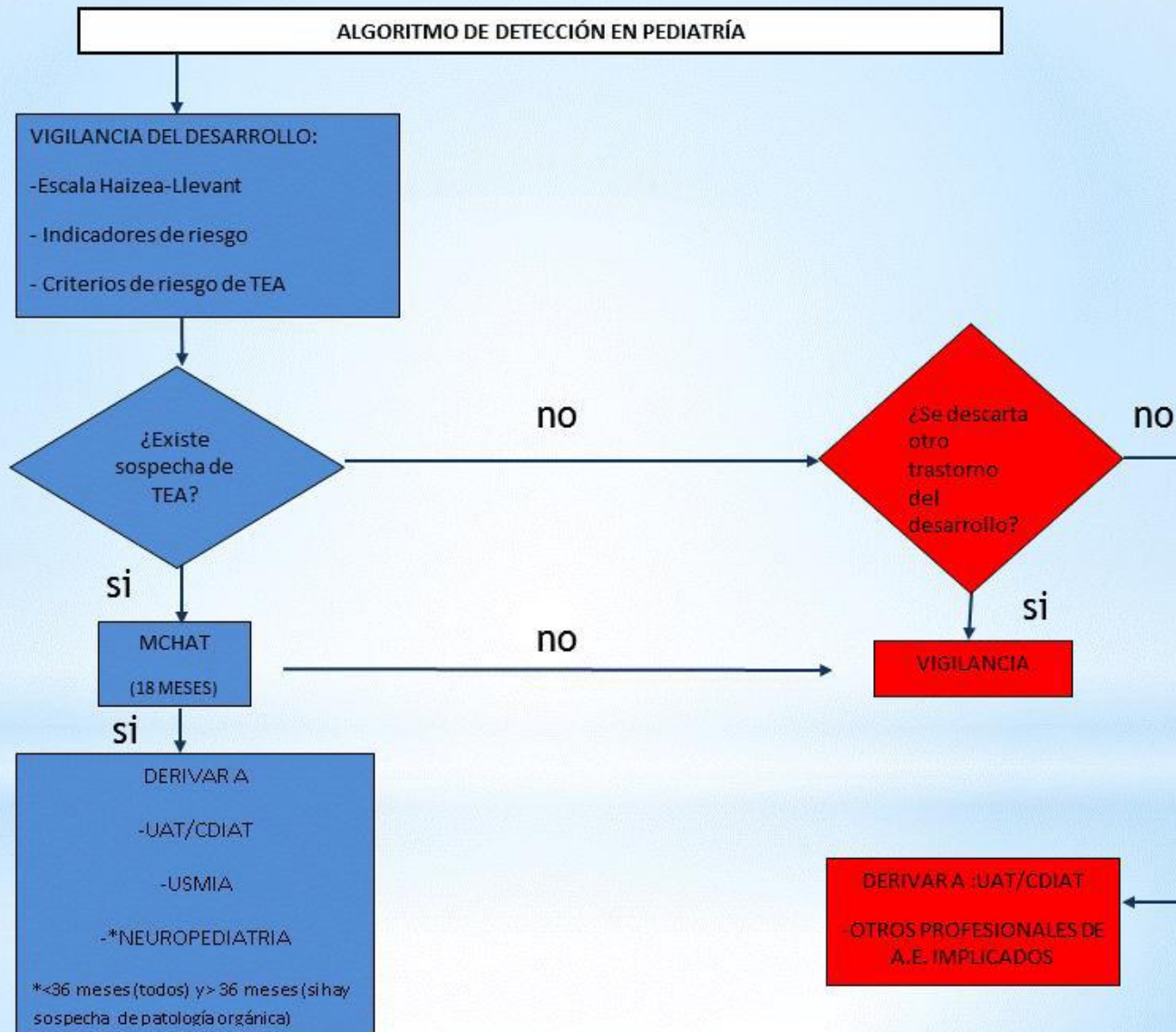
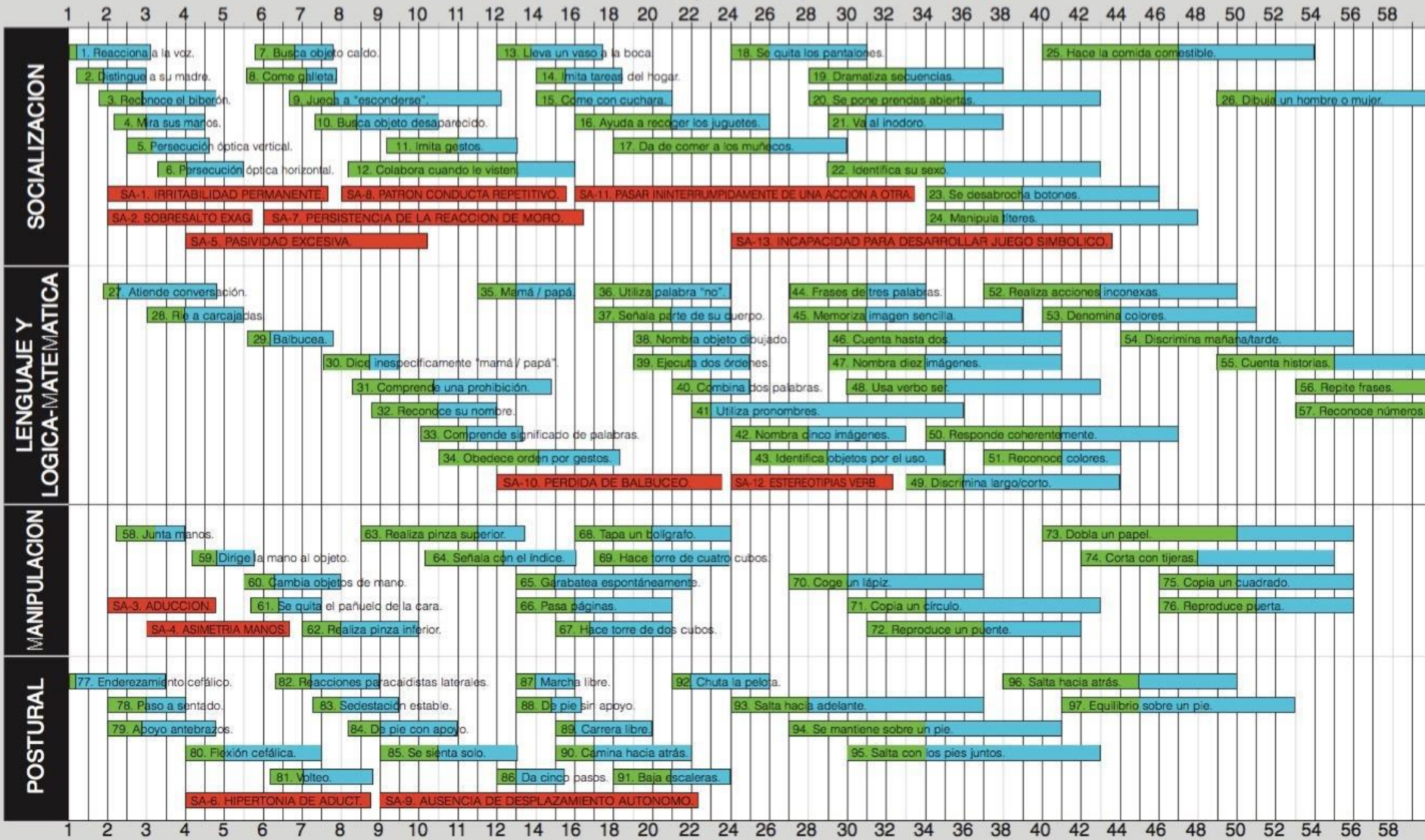


TABLA DE DESARROLLO (0-5 AÑOS) HAIZEA-LLEVANT



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 "mira" 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 ESPECÍFICAS DE TEA

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

Diagnóstico diferencial

Diagnóstico diferencial

- **TEA no especificado**

- Patrones no específicos que parecen implicar los mismos déficits que los asociados con el autismo, aunque no cumplen todos los criterios diagnósticos aceptados.
 - La atipicidad puede residir en el patrón de síntomas, en su severidad o en la edad de la primera manifestación.
 - Es probable que reflejen variaciones en las formas de presentación del TEA.
 - Las necesidades de atención son similares a las de autismo
 - Se desconoce si la atipicidad aparente tiene implicaciones para la etiología

Diagnóstico diferencial

- **Síndrome de Asperger**

- Individuos TEA intelectualmente capaces y verbalmente fluidos.
- Se caracteriza por
 - Dificultad para elaborar criterios diagnósticos satisfactorios
 - Hallazgos contradictorios debido a las diferencias tanto en la definición como en la selección de las muestras
 - El diagnóstico tiende a hacerse sustancialmente más tarde que en el autismo como tal
 - Tiende a asociarse con un mayor CI verbal que el no verbal
 - Sigue siendo incierto si el síndrome de Asperger y el TEA difieren en el patrón de déficits neuropsicológicos

Diagnóstico diferencial

- **Síndrome de Rett**

- 1 de cada 10.000 – 15000 niñas
 - único trastorno generalizado del desarrollo con causa genética conocida: mutación en el gen ligado al X que codifica la proteína de Unión 2 de metilo-CpG-.
- Se caracteriza por
 - desarrollo general y psicomotor relativamente normal durante los primeros 6 – 18 meses de vida...
 - ... seguido por el estancamiento de las adquisiciones del desarrollo y un rápido deterioro del comportamiento y del estado mental, que desemboca en 18 meses en una demencia con características autistas

Diagnóstico diferencial

- **Síndrome de Rett (2)**
 - Se caracteriza por
 - pérdida de uso intencional de las manos después de la adquisición anterior de la función prensil;
 - ataxia desigual del tronco y las extremidades, marcha incómoda y inestable y la microcefalia adquirida
 - Tras un período prolongado con un estado mental relativamente estable, durante años surgen otras anomalías neurológicas, especialmente espasticidad de las extremidades inferiores y epilepsia.
 - No hay tratamientos específicos
 - estudios en animales sugieren que la degeneración neuronal podría finalmente resultar reversible

Diagnóstico diferencial

- **Trastorno desintegrativo infantil o Síndrome de Heller**
 - Muy raro: tasa de prevalencia 0,2 por 10.000
 - Se caracteriza por
 - Desarrollo aparentemente normal durante los primeros 2 años.
 - Luego, pérdida Las funciones del lenguaje receptivo y expresivo, pérdida de coordinación y desarrollo de incontinencia fecal y urinaria, retraimiento social, estereotipias de manos y rituales simples similares a los observados en el autismo.
 - El deterioro continúa durante varios meses antes de llegar a una meseta que a menudo es difícil de distinguir del autismo combinado con el deterioro intelectual
 - En algunos casos el deterioro progresa con mayor disfunción motora, ataques epilépticos y déficits neurológicos localizados

Diagnóstico diferencial

- **Trastorno desintegrativo infantil o Síndrome de Heller (2)**
 - Se caracteriza por
 - Muy pocos casos de trastorno desintegrativo infantil son debidos causados a Lipoidosis cerebral o Leucodistrofia
 - Se desconoce si constituye una variante atípica de TEA o se trata de un síndrome significativamente diferente

Diagnóstico diferencial

- **Trastornos del lenguaje receptivo-expresivo**
 - Motivo frecuente de remisión inicial de niños con TEA
 - El trastorno del lenguaje del desarrollo muestra un deterioro mayor en los TEA
 - Se caracteriza por
 - Problemas con los aspectos comunicativos sociales del intercambio conversacional.
 - Ecolalia inmediata, deterioro social importante y juego simbólico limitado
 - A diferencia de los TEA, rara vez muestran comportamientos estereotipados o preocupaciones y su comportamiento no verbal (mirar a las personas; expresiones faciales y gestos) no está realmente deteriorado

Diagnóstico diferencial

- **Síndrome de Landau–Kleffner o afasia adquirida con epilepsia**
 - Se caracteriza por
 - Desarrollo normal para luego perder el lenguaje receptivo y expresivo junto con la aparición de convulsiones epilépticas o de alteraciones transitorias en el electroencefalograma (EEG).
 - La regresión puede estar acompañada de retracción social y alteraciones del comportamiento, mientras que el funcionamiento cognitivo y motor no verbal permanecen intactos.
 - A veces se recupera el lenguaje

Diagnóstico diferencial

- **Discapacidad intelectual**

- la mitad de los niños con un coeficiente intelectual < 50 también tiene alteraciones de la comunicación social, comportamiento estereotipado y/o trastornos del desarrollo del lenguaje
 - síntomas son similares a los criterios diagnósticos de TEA
 - Se clasifican como TEA no especificado
- En la práctica diaria no siempre es fácil determinar si un niño tiene una discapacidad intelectual "pura" o un déficit intelectual que forma parte del TEA

Diagnóstico diferencial

- **Déficits sensoriales**

- Audición

- Los padres de un niño con autismo a menudo se acercan a su médico general con la sospecha de que su hijo es sordo, porque el niño no reacciona a su nombre o a las puertas cerrándola, etc.
 - Una historia cuidadosa debe aclarar la situación, lo que no evita la necesidad de llevar a cabo pruebas auditivas, si es necesario complementadas con potenciales evocados del tronco encefálico.

- Visión

- La falta de contacto visual hace que los padres piensen que su hijo es ciego.
 - Una exploración oftalmológica extensa puede ayudar al diagnóstico diferencial

Diagnóstico diferencial

- **Negligencia emocional: trastornos del vínculo**
 - Niños que han experimentado una privación institucional muy severa pueden mostrar retraso en el lenguaje, un comportamiento social anormal e intereses y preocupaciones restrictivas
 - En la infancia temprana el cuadro clínico es más bien como el autismo, aunque por lo general hay más reciprocidad social y el curso es diferente, puesto que en la edad de latencia predomina la desinhibición social
- **Otros cuadros psiquiátricos**
 - TDAH, TOC, Trastorno esquizoide de la personalidad

Tratamiento

Tratamiento

- Principales objetivos del tratamiento
 1. Facilitar y estimular el desarrollo normal de la cognición, el lenguaje y la socialización tanto como sea posible para
 2. Disminuir comportamientos desadaptativos ligados al autismo tales como rigidez, estereotipias e inflexibilidad
 3. Reducir o incluso eliminar comportamientos desadaptativos específicos tales como hiperactividad, irritabilidad e impulsividad
 4. Aliviar el estrés y la carga de la familia
- Los resultados más efectivos provienen de **intervenciones intensivas en edad temprana**

Tratamiento

- Planificación del tratamiento
 - Personalizado, multidisciplinario en su planificación y ejecución, e incluir a padres, familiares, equipo escolar y personal sanitario
 - Establecer metas y síntomas objetivos sobre los que trabajar con terapias de tipo conductual para controlar síntomas no deseados, promover interacciones sociales, e incrementar la autoconfianza
 - Supervisión del ajuste de la conducta, de las habilidades de adaptación, académicas, sociales, comunicación e interacción con familia y compañeros...
 - Supervisión y monitorización de la medicación

Tratamiento

- **Tratamiento psicológico: atención temprana**
 1. Comenzar lo antes posible
 2. Con alta intensidad: al menos 20 h/semana en sesiones individuales con el niño
 3. Basada de forma importante en la implicar, formar y apoyar a los padres
 4. Varios módulos y planes de formación que estimulen el funcionamiento social y comunicativo del niño de una manera orientada al desarrollo
 5. Instrucción sistemática con objetivos individuales, basado en el análisis conductual aplicado (ACA), con objetivos escalonados
 6. Focalizarse en el intento de generalizar las habilidades adquiridas a otros entornos de la vida cotidiana

Tratamiento

- **Tratamiento educacional**

- Atención individual adicional, un enfoque muy estructurado y programas de educación especial: Aulas CyL
 - Ratio educadores : niños, como mínimo de 1 : 1 dependiendo del grado de discapacidad del niño
 - Continuidad de las personas, la habitación y hasta el tiempo en que se realizan estas técnicas.
 - Inclusión de técnicas de aprendizaje y entrenamiento para los padres (terapeutas, en programas comunes y sincronizados con el centro)

Tratamiento

- **Trabajo parental**
 - Falta de información en la familia
 - <50% de las familias indican que los profesionales les hablaron acerca de las necesidades específicas de su hijo
 - 20% de las familias señalan que **no recibieron ninguna** información en el momento del diagnóstico
 - Necesidad formativa específica
 - Incertidumbre, Abordaje correcto/incorrecto
 - Cese de actividades personales, limitaciones en las relaciones sociales, falta de comprensión por personas cercanas
 - Estigma social
 - Ausencia/déficit/colaboración con otros profesionales

Tratamiento

- **Tratamiento farmacológico**
 - No se ha demostrado que el tratamiento farmacológico influya en los síntomas centrales del TEA...
 - ... pero puede considerarse cuando se trata de abordar síntomas comórbidos que no responden a las intervenciones conductuales
 - agresión, rabietas, irritabilidad, hiperactividad, comportamiento autolesivo, rigidez, ansiedad, problemas de sueño

Tratamiento

- **Tratamiento farmacológico**
 - Antipsicóticos típicos y atípicos
 - Estabilizadores del humor / antiepilépticos
 - Antidepresivos
 - Psicoestimulantes
 - Agonista α_2 adrenérgico y β -bloqueantes
 - Melatonina

Tratamiento

- **Tratamientos ineficaces o de eficacia no comprobada**
 - Probablemente más a menudo que en cualquier otra condición psiquiátrica de la niñez y la adolescencia, los padres de niños con TEA tienden a buscar tratamientos médicos complementarios y alternativos tanto para los síntomas centrales como para los síntomas comórbidos
 - Es importante respetar las opiniones de los padres, discutir críticamente los resultados y la relación riesgo-beneficio de estos tratamientos y asesorar a la familia en los tratamientos con y sin evidencia de apoyo, ayudando a determinar si el tratamiento es útil reuniendo datos de resultados clínicos

Tratamiento

- **Tratamiento ineficaces o de eficacia no comprobada (2)**
 - Tratamientos ineficaces o no probados
 - administración de secretina (hormona peptídica gastrointestinal con efectos putativos en el cerebro)
 - Integración sensorial
 - tratamiento con vitamina B6 y magnesio,
 - dietas libres de gluten y caseína
 - tratamiento de ácidos grasos esenciales
 - Programa Son-Rise y osteopatía craneal
 - Hipoclorito (lejía)

Evolución y pronóstico

Evolución y pronóstico

- Evolución final muy variable
 - 1-10% evolucionan favorablemente en la vida adulta
 - Mantienen trabajo estable y forman una familia.
 - Este porcentaje varia según los criterios diagnósticos iniciales.
 - En general, son niños con un CI ejecutivo > 70 y lenguaje verbal comunicativo a los 5 años y capacidad de aprendizaje de hh.ss.
 - 20% una inteligencia dentro de límites normales
 - 30% un retraso mental leve o moderado
 - 50% presentan un retraso mental severo o profundo
 - En general, el pronóstico no es bueno
 - 60-66% desembocarán en déficits severos, ausencia de progreso social e independencia
 - Algunos casos de muy mal pronóstico: imposibilidad de mantener cualquier tipo de existencia autónoma

Evolución y pronóstico

- Cambios dramáticos en la adolescencia
 - Empeoramiento del estado mental
 - 30% agravamiento temporal
 - 22% agravamiento permanente
 - Aparición de
 - Hiperactividad, Agresividad y destructividad, Pérdida de habilidades lingüísticas, Deterioro intelectual
 - Debut de cuadros de epilepsia
 - 11-29% de los casos, de tipo gran-mal
 - Auto-agresividad / Conductas suicidas
 - Suicidio y epilepsia, dos de las principales causas de mortalidad
 - Incremento de mortalidad prematura
 - de 18 a 30 años antes que personas sin TEA



VNIVERSITAT
DE VALÈNCIA