

Curso y pronóstico del trastorno autista

Santiago López Gómez¹ y
Universidad de Santiago de Compostela (España)

Carlos José Cajal Cernuda²
Servicio Gallego de Salud (España)

Recibido: 23/04/07 Aceptado: 25/05/07

Resumen

El trastorno autista es un trastorno de etiología desconocida, con manifestaciones heterogéneas en torno a tres grandes categorías diagnósticas: alteraciones en la interacción social, alteraciones en el lenguaje y la comunicación y patrones de comportamiento, intereses o actividades restringidos y estereotipados. Su curso es crónico, pero con unas peculiaridades evolutivas propias y fluctuantes en el tiempo conforme avanza el desarrollo. Se hace una revisión de las investigaciones actuales que tratan de concretar su dispersión sintomática, su curso y pronóstico. Finalmente, se ofrece una visión descriptiva, a nivel sintomático, de sus principales manifestaciones.

Palabras clave: trastorno autista, curso, pronóstico y sintomatología.

Abstract

Autistic disorder remains as a disorder of unknown aetiology, with heterogeneous manifestations related to three main diagnostic groups: alterations in social behaviours, alterations in language and communications, and behavioural patterns, interactions or activities that are restricted and stereotyped. Its course is chronic, but with its own characteristic evolutive and fluctuating special features that eventually change with development. A review of current researches that try to summarize its symptomatic dispersion, course and prognosis is made. Finally, it is also presented a descriptive view of the situation, at symptomatic level, of its main manifestations.

Key words: autistic disorder, course, prognosis and sintomatology.

¹ Doctor en Psicología Universidad de Santiago de Compostela (España). E-mail: santiago.lopez@valdovino.dicoruna.es

² Médico de Familia. Servicio Gallego de Salud (SERGAS) (España) Centro de Salud Matogrande.
E-mail: CJCajal@hotmail.com

Resumo

O distúrbio autista é um distúrbio de etiologia desconhecida, com manifestações heterogéneas relacionadas em três grupos diagnósticos principais: alterações em comportamentos sociais, alterações na língua e as comunicações, e em padrões, interações ou atividades que são restritos e repetitivos. O seu curso é crónico, mas com as suas próprias características especiais que son flutuantes no tempo e mudam eventualmente com o desenvolvimento. Faz uma revisão das investigações actuais que têm como tentativa concretar a sua dispersão sintomática, curso e prognóstico. Finalmente, é apresentada também uma vista descritiva da situação, no nível sintomático, das suas manifestações principais.

Palavras chave: distúrbio autista, curso, prognóstico e sintomatologia.

Introducción

El DSM-IV-TR (APA, 2002) agrupa el trastorno autista dentro de la categoría de los denominados «trastornos generalizados o profundos del desarrollo –TGD–» que, a su vez, están incluidos dentro de los «trastornos de inicio en la infancia, la niñez o la adolescencia». El trastorno autista o los trastornos del espectro autista (TEA), tal y como en los últimos años se le viene denominando (Wing, 1988), describe, en sí mismo, un cuadro que se caracteriza por perturbaciones graves y generalizadas en varias áreas del desarrollo. Dichas alteraciones no se ajustan al nivel de desarrollo ni a la edad mental del sujeto y suelen ponerse de manifiesto durante los primeros años de vida, asociándose, en muchos casos, a retraso mental o formando parte de otras patologías médicas (Artigas, 2001; Gillberg y Billstedt, 2000). En la actualidad, el trastorno autista es el más conocido y a su vez el más representativo de los TGD; sin embargo, existen otros trastornos dentro de esta categoría, a saber: trastorno de Rett, trastorno de Asperger, trastorno desintegrativo infantil y una categoría residual conocida como trastorno generalizado del desarrollo no especificado. Todos ellos cumplen los criterios de alteraciones generalizadas y profundas en varias áreas del desarrollo, si bien, cada uno muestra una sintomatología propia, definitoria del cuadro. Aunque, no en pocas ocasiones, los límites entre ellos, sobre todo entre el trastorno autista, el

trastorno de Asperger y el TGD-no especificado, está poco claro y contribuye a su indefinición, a las dificultades en el diagnóstico y al mantenimiento de una terminología paralela al DSM-IV (2002) o la CIE-10 (1992), tal y como se expresa con el propio TEA.

El *trastorno de Rett* se sitúa en el otro polo respecto al síndrome de Asperger, y se acompaña siempre de un nivel de retraso mental de severo a profundo. Su alteración es evolutiva y se produce en niñas - pues conlleva una mutación genética en el cromosoma X-, entre los 6 y los 18 meses, después de un periodo de evolución aparentemente normal (previo a la manifestación del trastorno), junto con un desarrollo pre-perinatal que no apunta ningún rasgo indicativo de riesgo gestacional. Tal y como apuntan distintos autores (Tsai, 1992), el trastorno de Rett tiene muchas pautas divergentes, tanto en sus características como en su curso, que lo distinguen del resto de los TGDs, sin embargo, y sobre todo durante los primeros años, describe muchas afinidades con ellos. Hoy en día, y como apunta Narbona (1999), se sugiere un espectro sindrómico del trastorno de Rett, constituido por diversas formas genopáticas o, tal vez, producido por la interacción de varias anomalías genéticas con diversos factores, todavía desconocidos. Las principales manifestaciones derivadas del mismo, son: deterioro de las habilidades lingüísticas, retrasos psicomotores, pérdida funcional de las habilidades manuales, estereotipias manuales, ambulación rígida y poco coordinada, deterioros en la

implicación social y otras habilidades que previamente habían tenido, al menos en apariencia, un desarrollo correcto (Borges, Rodríguez y Ferrando, 2002; Narbona, 1999; Pineda et al., 1999). A menudo, se asocia a diversos problemas médicos como microcefalia, problemas respiratorios, y más. Por lo general, es un desorden poco frecuente, que ocurre en, aproximadamente, 1 de cada 10.000 nacidos.

Del *trastorno desintegrativo infantil* destaca que los sujetos que lo sufren aparentemente manifiestan un desarrollo normal durante los dos o más primeros años, hasta que sufren una regresión variable en sus habilidades, que puede ser insidiosa o súbita, pero, por lo general, ocurre entre los 3 y los 4 primeros años y antes de los 10. Es un trastorno poco investigado y su afectación es todavía escasamente conocida. Su clínica –descripción sintomática– es muy similar a la del autismo, pero con notables divergencias en cuanto se refiere a su historia evolutiva o desarrollo, sobre todo en los primeros años. Suele conllevar la pérdida de habilidades que comenzaban a desarrollarse o estaban ya previamente adquiridas, como el lenguaje expresivo y receptivo, las habilidades sociales o los comportamientos adaptativos, incluyendo pérdidas de control de esfínteres, el juego o las habilidades motoras. Habitualmente la pérdida de habilidades alcanza un cierto nivel tras el cual puede producirse alguna mejoría limitada (carácter cíclico), aunque rara vez dicha mejoría es importante. Al igual que sucede con los demás TGD, su etiología es, en la actualidad, desconocida, aunque algunas líneas de investigación apuntan a alteraciones que llegan a producir déficits y patologías irreversibles en el sistema nervioso central (Volkmar, 1992; Volkmar, Klin, Marans y Cohen, 1997). Los datos epidemiológicos son muy escasos, aunque parece ser un trastorno muy raro con proporciones más altas entre los varones, pero siempre con un nivel de prevalencia mucho menor que el trastorno autista.

Por su parte, los niños que sufren el *trastorno de Asperger* padecen una alteración cualitativa del desarrollo de la interacción social,

con una falta de efectividad para establecer relaciones e interacciones, a menudo con conductas repetitivas e intereses idiosincrásicos, restringidos y obsesivos (Klin, Fred y Volkmar, 1995). Las teorías etiológicas, al igual que en el autismo, no ofrecen una explicación unitaria y decisiva, pero se supone que deben estar implicados diversos mecanismos neurobiológicos y genéticos que generan distintas manifestaciones neurocognitivas, que son las responsables de toda riqueza y complejidad del trastorno (Artigas, 2000). Los grados de severidad del espectro de su sintomatología, de modo similar al trastorno autista, son muy variables, por lo que muchos niños levemente afectados a menudo no son diagnosticados y pueden pasar por raros o excéntricos. No obstante, no presentan los déficits de lenguaje característicos del autismo, aunque suelen estar afectados algunos aspectos más sutiles de la comunicación social, así, su conversación resulta pedante, inexpresiva, extraña, con alteraciones prosódicas –sobre todo en volumen, entonación y ritmo–, etc. Pese a ello, pueden llegar a poseer un lenguaje superficialmente correcto y conservado en sus aspectos formales, pero alterado en su vertiente pragmática, en su utilización contextual –véase turno de palabra, inicios de conversación, lenguaje figurado y clarificador, etc.– (Artigas, 2000; Klin et al., 1995). Su inteligencia aparenta seguir la normalidad, incluso manifiestan habilidades especiales de memoria o la fascinación obsesiva y exagerada hacia áreas como matemáticas, ciencias u otras áreas intelectuales específicas. Por lo que respecta a la prevalencia del trastorno de Asperger, no se dispone de datos fiables, aunque algunos investigadores sugieren que uno de cada 250 niños manifiestan sus síntomas (Fombonne y Tidmarch, 2003), sugiriéndose una prevalencia real en torno a 2/10.000. Parece encontrarse un alto patrón sintomático en el historial familiar, sobre todo en padres y madres con hijos con este trastorno (Bolton et al., 1994; Volkmar, Klin y Pauls, 1998). La frecuencia es mucho mayor en hombres que en mujeres. Su curso, por otro lado, va a manifestarse continuo y persistente.

Por último, siguiendo el DSM-IV-TR (2002), sólo se utiliza la categoría de *TGD-no especificado* cuando existe una alteración social recíproca o de las habilidades de comunicación verbal o no verbal, o cuando hay comportamientos, intereses y actividades estereotipadas, pero no se cumplen los criterios de un trastorno generalizado del desarrollo específico, esquizofrenia, trastorno esquizotípico de la personalidad o trastorno de la personalidad por evitación. Incluye esta categoría, el «autismo atípico»; casos que no cumplen los criterios de trastorno autista por una edad de inicio posterior, una sintomatología atípica o una sintomatología subliminal, o por todos estos hechos a la vez. Dentro de los TGD, y pese a ser una categoría enunciada en negativo, pues está descrita como la ausencia de algunos rasgos propios del autismo, es de las más frecuentes en la práctica clínica diagnóstica. Como señala Artigas (1999, 2001), el desconocimiento de los límites precisos entre los TGD y sobre todo entre el trastorno autista y el trastorno de Asperger, permite ubicar en esta categoría a un gran número de sujetos que no cumplen con los criterios exactos de estos anteriores trastornos. Dando, a su vez, testimonio de un vacío, en la esfera diagnóstica, próximo al autismo, pero cuyos límites imprecisos y vagamente establecidos, dejan margen a la variación y a la complejidad de la sintomatología autista.

En cuanto al *trastorno autista* se refiere, se describe como un síndrome de gran complejidad, que agrupa una diversidad de síntomas, de límites imprecisos (Etchepareborda, 2001) y que son raros de observar en distintos individuos debido a su heterogeneidad interindividual y su fluctuación intraindividual. Pese a los avances en la investigación del trastorno, hoy en día, todavía no existe una definición técnicamente aceptable y universalmente compartida del autismo. Este hecho se debe, en parte, a la dificultad de describir y comprender las profundas y heterogéneas alteraciones que presentan las personas que lo sufren (Rivière, 1982).

Como sucede con la definición, se encuentra también cierta confusión en cuanto a los criterios

diagnósticos del autismo infantil que, en buena medida, son el resultado de su complejidad, de la multiplicidad de variables, de la no especificidad de los síntomas considerados e incluso de los desacuerdos entre los diversos paradigmas de investigación. Por ello, al margen de las clasificaciones oficiales de la APA o de la OMS, las descripciones actuales hacen referencia a un grupo heterogéneo de síntomas, sin que sean a su vez específicos del mismo (Artigas, 2001).

Estas dificultades conceptuales y descriptivas también se encuentran en otras dimensiones de su estudio, como la prevalencia, o la etiología, que soportan vacíos, dudas y posicionamientos vertebrados en la disparidad e incluso en la contradicción. Ahora bien, lo que parece evidente es el incremento en las cifras de prevalencia del autismo arrojadas por múltiples investigaciones recientes y que lo sitúan entre el 10 y el 20/10.000 (Baker, 2002; Chkrabarti y Fombonne, 2001; Fombonne, 2001; 2003; Gillberg y Wing, 1999; Yeargin-Allsopp, Rice, Karapurkar, Doenberg, Boyle y Murphy, 2003). Cuando, y de forma paralela, decrece, a nivel general, la prevalencia de retraso mental (Fombonne, 2003). Por ello, y contemplando esta disparidad de tasas, lo más apropiado en la tendencia actual, es reflejar una prevalencia creciente desde el 2/10.000 al 1/1.000 (Folstein, 1999), afectando en una relación de 4:1 a hombres sobre mujeres (Fombonne, 2001; Rapin, 1999). En cuanto a su etiología se han propuesto múltiples teorías que, hasta la fecha, no muestran evidencias precisas y contundentes que permitan identificar los factores etiológicos del trastorno autista (Holguín, 2003; López-Gómez, 2004; Szatmari, 2003). Se supone aún así, un modelo genético y biológico explicativo de su génesis, que se ve influenciado, de manera muy particular, por determinados condicionamientos ambientales, que actúan de forma conjunta o específica provocando el trastorno (Glasson et al, 2004; Philip y Bouman, 2002; Weiss, 2002).

En los próximos apartados del presente artículo teórico (Montero y León, 2005) se describe la sintomatología del trastorno autista, haciendo un análisis genérico, a raíz del estudio

de la bibliografía en el tema, sobre el curso y su pronóstico.

El trastorno autista y su espectro sintomático

Las manifestaciones del autismo son muy amplias, así como que difusas e inconstantes. Los criterios diagnósticos, tal y como se recogen en el DSM-IV-TR (APA, 2002) y el CIE-10 (WHO, 1992) requieren de la valoración de tres dimensiones que deben estar presentes a la edad de 3-4 años, si bien, deben comenzar a manifestarse antes de los tres años y, a menudo, ya se observa un desarrollo inapropiado incluso con anterioridad a esta edad, tal y como recogen diversos estudios de análisis retrospectivos de grabaciones de video (Baranek, 1999), como es el caso de un lenguaje anormalmente retardado, un comportamiento que no responde a las expectativas sociales o al uso repetitivo y estereotipado de acciones, juegos y manipulación de objetos. Estos tres criterios diagnósticos a los que se hace referencia, son: (1) alteraciones en la interacción social, (2) alteraciones en el lenguaje y la comunicación, y (3) patrones de comportamiento, intereses o actividades restringidos y estereotipados.

Por lo que respecta a las *deficiencias de la interacción social*, son importantes y duraderas. Están marcadas por una notable afectación de la práctica de comportamientos no verbales múltiples en orden a regular la interacción y comunicación sociales. Puede existir una incapacidad para desarrollar relaciones con coetáneos apropiado al nivel de desarrollo, adoptando diferentes formas en función de la edad. Así, los sujetos de menor edad en contadas ocasiones tienen algún interés en establecer lazos de amistad, mientras que los mayores muestran más interés por unas relaciones amistosas, pero carecen de la comprensión de las normas convencionales implícitas en la interacción social. Suele estar ausente la búsqueda espontánea de disfrutes, intereses u objetivos compartidos por otras personas. Al mismo tiempo, no se observa una reciprocidad social o emocional. Con frecuencia tienen sumamente afectada la conciencia de los demás, pudiendo prescindir de

otros niños (incluyendo sus hermanos), al carecer de todo concepto relativo a las necesidades de los demás o no percibir el malestar en otras personas.

Las *alteraciones del lenguaje y de la comunicación* son también notables y persistentes, y afectan tanto a las habilidades verbales como a las no verbales. Puede así producirse un marcado retraso del desarrollo del lenguaje hablado o incluso, y no en pocos casos, su ausencia total. En los sujetos que hablan cabe observar una seria alteración de la habilidad para iniciar o sostener una conversación con otros, utilizando de una manera estereotipada y repetitiva el lenguaje. También se aprecia una carencia de juego usual espontáneo y variado o de juego imitativo social propio del nivel de desarrollo del sujeto. Cuando se desarrolla el habla, el volumen, la entonación, la velocidad, el ritmo o la acentuación pueden ser anormales. Las estructuras gramaticales suelen definirse como inmaduras e incluyen un uso idiosincrásico del lenguaje. La comprensión del lenguaje, en muchas ocasiones, está muy retrasada y el sujeto es incapaz de comprender preguntas u órdenes sencillas. Acostumbra a evidenciarse un trastorno de la pragmática (uso social) del mismo, manifiesto en la incapacidad para integrar palabras y gestos o para comprender aspectos humorísticos o no literales del lenguaje, como la ironía o los significados implícitos. El juego imaginativo, de manera frecuente, está ausente o notablemente alterado. Estos sujetos también tienden a no implicarse en las rutinas o juegos imitativos simples propios de la infancia o la primera niñez, o lo hacen sólo fuera de contexto o de una manera mecánica, haciendo caso omiso de cualquier tipo de regla o modificación.

Por último, muestran *patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos, repetitivos y estereotipados*. Pueden demostrar una preocupación absorbente por una o más pautas de interés restrictivas y estereotipadas que resultan anormales, sea en su intensidad sea en sus objetivos, con una adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales, tales como

manierismos motores o una preocupación persistente por partes de objetos. Despliegan una gama de intereses notablemente restringida y suelen preocuparse por alguno muy limitado y concreto. Pueden alinear un número exacto de juguetes del mismo modo una y otra vez, o reproducir repetitivamente los comportamientos y muletillas de un actor de televisión, o llegar a insistir en la identidad o uniformidad de las cosas y resistirse a una mínima alteración. A menudo se observa un exagerado interés por rutinas o rituales no funcionales o una insistencia irracional en expresar determinadas acciones. Realizan movimientos corporales estereotipados que incluyen las manos (aletear, dar golpecitos con un dedo) o todo el cuerpo (balancearse, inclinarse u mecerse), incluyendo, en ocasiones, anomalías posturales. Estos sujetos experimentan una preocupación persistente por ciertas partes de los objetos (botones, partes del cuerpo), frente a los que pueden sentirse vinculados o fascinados por su movimiento.

Como se ha señalado anteriormente, la alteración debe manifestarse antes de los 3 años de edad por retraso o funcionamiento anormal en por lo menos una (y a menudo varias) de las siguientes áreas: interacción social, lenguaje tal como se utiliza en la comunicación social o juego simbólico o imaginativa. En la mayoría de los casos no se observa ningún periodo de desarrollo inequívocamente normal, aunque en un 20% de ellos los padres informan de un desarrollo relativamente normal durante 1 ó 2 años. En estos casos, los padres pueden indicar que el niño adquirió unas cuantas palabras, perdiéndolas a continuación, o pareciendo estancarse evolutivamente. Por definición, si existe un periodo de desarrollo normal, éste no puede extenderse más allá de los 3 años. En el supuesto de que existiese este periodo de desarrollo normal habría que considerar y valorar el diagnóstico diferencial frente al trastorno de Rett o el trastorno desintegrativo infantil.

Como se puede observar, en la concepción actual del trastorno autista subyace la idea de un síndrome profundamente heterogéneo y con diferencias individuales muy marcadas, que se

pueden asociar a diversos trastornos. Además, se acepta, que existen muchos retrasos y alteraciones del desarrollo que se acompañan de síntomas característicos del autismo (Gillberg y Billstedt, 2000). De hecho, al estudiar sus diferentes síntomas y manifestaciones tipológicas, se encuentran ciertas dimensiones que, en ocasiones, se acercan al desarrollo normal del niño, y otros síntomas, ya más cercanos al espectro autista, y que se identifican con retrasos evidentes en este desarrollo (Gillberg, 1999; Pry y Guillain, 2002).

Por todas estas razones, cobra fuerza hablar de trastornos del espectro autista, como un continuo de formas, que se asocian con una amplia variedad de características, síntomas, factores etiológicos e incluso respuestas frente a los tratamientos (Rapin, 2002). Se descarta, al efecto, que se trate de un único trastorno con expresiones fijas o dimensiones y síntomas rígidos. Tomando esto en consideración, se hace necesario hablar de «tipos» o niveles de funcionamiento cognitivo, principalmente «alto o bajo», dentro del autismo, para aproximarnos de una manera más realista a su heterogeneidad, dado que valora, a su vez, las diferencias observadas en estos sujetos en los niveles de funcionamiento social, en el lingüístico, en las habilidades no verbales y también a nivel cognitivo y comportamental (Fein et al., 1999; Teunisse et al., 2001), aspectos que, cuando se habla de considerar su curso evolutivo temprano, resultan esenciales para diferenciar.

Las evidencias científicas señalan que los síntomas que se encuentran en el espectro autista son el resultado de alteraciones más o menos generalizadas del desarrollo de diversas funciones del sistema nervioso central (Gillberg et al., 1991). Ahora bien, en los últimos años parece cada vez cobrar más sentido considerar una multiplicidad de factores en cuanto a la etiología del autismo (Folstein, 1999). Actualmente, la realidad de un mecanismo causal biológico y orgánico toma fuerza, atendiendo siempre al papel de los factores hereditarios con una compleja y pluridimensional contribución genética (DeLong, 1999; Reichler y Lee, 1987; Trotter, Srivastava

y Walker, 1999). Debe asimismo valorarse la interacción entre el potencial genético y una multiplicidad de eventos prenatales y perinatales (López-Gómez, 2004; Szatmari, 2003; Wilkerson, Volpe, Dean y Titus, 2002), puesto que la explicación única de la genética no puede hacer frente a la variabilidad del espectro autista y de los trastornos generalizados del desarrollo. Cabe considerar, al mismo tiempo, ciertos factores del desarrollo (raza, partos múltiples, riesgos paternos) asociados con características demográficas (edad y educación materna, nivel socioeconómico, etc.), que pueden interactuar con la vulnerabilidad genética, incrementando el riesgo de autismo (Baron-Cohen y Bolton, 1994; Croen, Grether y Selvin, 2002). Por último, hay que reparar también en las investigaciones que en los últimos años han tratado de relacionar los trastornos del espectro autista con algunas patologías genéticas -fenilcetonuria, esclerosis tuberosa, neurofibromatosis, X frágil, y otras- (Gillberg y Billstedt, 2000).

Curso y pronóstico

Por lo que respecta a su curso, el autismo es un trastorno crónico que se manifiesta en los primeros años de vida. Su severidad va a depender de la gravedad de sus síntomas y de las oportunidades de intervención. Para tener una comprensión general de los síntomas y los rasgos fundamentales del autismo es preciso estudiar y describir el desarrollo de los comportamientos autistas, pues muchas de estas manifestaciones van a resultar características a determinadas edades, no observándose a otras. Con esta finalidad, se hace necesario entender las descripciones dentro del espectro autista como un cuadro heterogéneo y con diversas manifestaciones que va a variar en función del nivel cognitivo, las motivaciones familiares y sobre todo de la oportunidad y éxito de las intervenciones (AIAE, 2000).

Es preciso señalar, por otro lado, que los síntomas que se exponen son muy frecuentes, aunque no por ello definitorios, en todos los autistas, puesto que durante los primeros años,

sobre todo antes de los 5, la sintomatología autística es más exacerbada y florida. De hecho, Rivière (2001), analizando informes retrospectivos sobre el momento de aparición del autismo, concluye que más del 75% de los casos se manifiestan antes de los 2 años, esto no significa que surja a esta edad el trastorno, como apuntan muchos autores, ni que se llegue a diagnosticar a estas edades (Cabanyes y García, 2004). Lo que parece estar más claro, es que las manifestaciones autísticas en las que reparan los padres se hacen más evidentes en torno a esa edad (Lösche, 1990). Ahora bien, aunque los síntomas indicados son frecuentes, ninguno de ellos es, en sí mismo definitorio del diagnóstico, ni se corresponde, como no podía ser de otra manera, con cualquier niño o adulto concreto.

Desde esta perspectiva, según el DSM-IV-TR (APA, 2002), en algunos casos los padres explican que se preocuparon por el niño desde el nacimiento o muy poco después de nacer, al notar una falta de interés por la interacción social. Ahora bien, en la mayoría de las ocasiones, y hasta los dos años de edad, sobre todo debido a que el niño no habla como el resto de sus compañeros, esas preocupaciones se diluyen y no se hacen visibles. Esto también se debe a que durante la primera infancia las manifestaciones del trastorno son más sutiles, y resultan más difíciles de definir que las observadas tras los 2-3 años de edad. En una minoría de casos el niño puede haberse desarrollado normalmente durante el primer año de vida o en sus primeros 2 años.

Por definición, el inicio del trastorno autista es anterior a los 3 años de edad. Ahora bien, mientras no existan marcadores biológicos del autismo, las manifestaciones psicológicas y comportamentales serán las únicas que identifiquen un posible trastorno (Bates et al., 1979; Cabanyes y García, 2004; Charman y Baird, 2002). A lo que se debe añadir un perfil variante en cuanto a la aparición de la sintomatología del autismo que, en líneas generales se expresa de manera:

- *Precoz y progresiva*, apareciendo los síntomas desde los primeros meses de vida,

aunque con variaciones en el patrón de aparición.

- *Regresiva*, surgiendo de manera relativamente súbita, después de un periodo de tiempo de desarrollo aparentemente normal. Baird, Cass y Slonims (2003) señalan que, aproximadamente, entre el 25-30% de los niños, parecen tener una clara regresión o involución en su desarrollo, que suele suceder entre los 15 y los 21 meses.

El trastorno autista tiene así un curso continuo, si bien, es importante subrayar las regresiones evolutivas que sufren y que Davidovitch, Glick, Holtzman, Tirosh y Safir (2000) consideran como un fenómeno natural propio de su evolución. En niños de edad escolar y en adolescentes son frecuentes los progresos evolutivos en algunas áreas (p.e. cierto interés creciente por la actividad social a medida que el niño alcanza la edad escolar). Algunos sujetos se deterioran comportamentalmente durante la adolescencia, mientras que otros mejoran. Las habilidades lingüísticas (p.e. presencia de lenguaje comunicativo) y el nivel intelectual general son los factores relacionados de forma más significativa con el pronóstico a largo plazo, sobre todo con el mejor funcionamiento adaptativo y los logros académicos (Venter, Lord y Schopler, 1992).

El DSM-IV-TR (APA, 2002) describe que en el trastorno autista, la naturaleza de la alteración en la interacción social puede modificarse con el paso del tiempo, variando en función del nivel de desarrollo del individuo.

En los niños pequeños cabe observar incapacidad para abrazar, indiferencia o aversión hacia las manifestaciones de afecto o de contacto físico, ausencia de contacto ocular y de respuestas faciales o sonrisas dirigidas socialmente, e incapacidad para responder a la voz de sus padres. Baranek (1999), en esta línea, encuentra, a través de un análisis de grabaciones en video, que algunos síntomas del autismo ya se pueden observar entre los 9 y los 12 meses, considerando determinadas dimensiones del comportamiento sensoriomotriz, como respuestas

a su nombre, miradas, afectos, posturas anticipatorias, modulación sensorial, estereotipias motoras, etc. Como resultado de todo ello, los padres pueden estar inicialmente interpretando esto con gran preocupación, ante la posibilidad de que su hijo sea sordo. Aspecto estudiado por Rosenhall, Nordin, Sandstroem, Ahlsen y Gillberg (1999), quienes observan un alto porcentaje de déficits auditivos y otitis en sujetos autistas, pero que no justifica esta preocupación de los padres.

Asimismo, los niños de corta edad con este trastorno pueden aferrarse mecánicamente a una persona concreta o pueden utilizar la mano del padre o de la madre para obtener los objetos deseados sin llegar a establecer contacto ocular (como si lo relevante fuera la mano más que la persona). Dawson, Osterling, Meltzoff y Kuhl (2000), estudiando el desarrollo del autismo durante los dos primeros años describen en su caso de estudio, y a la edad de 6 meses, dificultades en la coordinación motórica oral, y un tono muscular fluctuante entre la hipotonía y la hipertonia. Pasados los 6 meses, se observan alteraciones emergentes en la interacción social, incluyendo, asimismo, escaso contacto ocular, pobre juego imaginativo y mínimas respuestas vocales imitativas. Durante el primer año, siguiendo este estudio, se detallan déficits sensoriomotrices, problemas en la regulación del sueño, estereotipias motoras, rocking (balanceo y oscilación del cuerpo) y head banging (golpearse la cabeza).

A lo largo del desarrollo, suelen observarse algunas fluctuaciones, acompañadas, en ocasiones, de notables mejorías, a lo que debe añadirse la presencia de periodos críticos, como puede ser en la adolescencia, donde pueden reaparecer algunos síntomas ya superados y que, en ocasiones, podrían llegar a mantenerse en la edad adulta. Si bien, suele, en no pocas ocasiones, constatarse, en esta última etapa, cierta mejoría, dependiendo, tal y como ya se apuntó, a la oportunidad de las intervenciones, y a la sintomatología y desarrollo específico. El niño puede mostrarse más dispuesto a participar pasivamente en la interacción social e incluso puede interesarse, con cierta cautela, por dicha

interacción. En tales circunstancias, tiende a tratar a las otras personas de modo extraño (p. ej. esperando que los demás respondan a preguntas ritualizadas de forma específica, teniendo un escaso sentido de los límites de los demás y actuando de manera inadecuada en la interacción social). En los sujetos de más edad es posible encontrarse con un excelente rendimiento en tareas que implican memoria a largo plazo (p. ej. horarios de trenes, fechas históricas, fórmulas químicas, o recuerdo exacto de letras de canciones escuchadas años antes), pero la información en cuestión tiende a repetirse una y otra vez, sea o no funcional y adecuada, en relación al contexto social.

El trastorno, para finalizar, se presenta en los hombres con una frecuencia cuatro a cinco veces mayor que en las mujeres. No obstante, las mujeres autistas son más propensas a experimentar un retraso mental más marcado y una sintomatología que, por lo general, es más florida.

Referencias

- American Psychiatric Association (APA) (2000). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (4th ed., text revision), *DSM-IV-TR*. Washington: Author (Trad. Cast. (2002). *Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales, Cuarta Edición-Texto Revisado*. Barcelona: Massón).
- Artigas, J. (1999). El lenguaje en los trastornos autistas. *Revista de Neurología*, 28 (Sup.2), 118-123.
- Artigas, J. (2000). Aspectos neurocognitivos del síndrome de Asperger. *Revista de Neurología Clínica*, 1, 34-44.
- Artigas, J. (2001). Las fronteras del autismo. *Revista de Neurología Clínica*, 2, 211-224.
- Association International Autisme Europe (AIAE) (2000). *Description de l'Autisme, document prepare sous les auspices do «Conseil d'Administration d'Autisme Europe»*. Bruselas: AIAE.
- Baird, G, Cass, H. y Slonims, V. (2003). Diagnosis of autism. *Brithish Medical Journal*, 327, 488-493.
- Baker, H.C. (2002). A comparison study of autism spectrum disorder referrals 1997 and 1989. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 32, 121-125.
- Baranek, G.T. (1999). Autism during infancy: A retrospective video analysis of sensory-motor and social behaviors at 9-12 moths of age. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 29, 213-224.
- Baron-Cohen, S. y Bolton, P. (1994). *Autism, the facts*. New York: Oxford University Press.
- Bates, E., Begnini, L., Bretherton, I., Camaioni, L. y Volterra, V. (1979). Cognition and communication from 9-13 months: correlational findings. En E. Bates (Ed.), *The emergence of symbols: Cognition and Communication in Infancy* (pp. 96-138). New York: Academic Press.
- Bolton, P. F., MacDonald, H., Pickles, A., Rios, P., Goodes, S., Crowson, M., Bailey, A. y Rutter, M. (1994). A case control family history study of autism. *Journal Child Psychology and Psychiatry*, 35, 877-900.
- Borges, S., Rodríguez, N. y Ferrando, M. (2002). Síndrome de Rett: descripción clínica y diagnóstico diferencial. *Revista de Neurología*, 34, 698-699.
- Cabanyes, J. y García, D. (2004). Identificación y diagnóstico precoz de los trastornos del espectro autista. *Revista de Neurología*, 39, 81-90.
- Chakrabarti, S. y Fombonne, E. (2001). Pervasive developmental disorders in preschool children. *The Journal of the American Medical Association*, 285, 3093-3099.
- Charman, T. y Baird, G. (2002). Practitioner review: Diagnosis of autism spectrum disorder in 2-and-3-year-old children. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and allied Disciplines*, 43, 289-305.
- Croen, L. A., Grether, J.K. y Selvein, S. (2002). Descriptive epidemiology of autism in a

- California population: ¿Who is at risk?. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 32, 217-224.
- Davidovich, M., Glick, L., Holtzman, G., Tirosh, E. y Safir, M.P. (2000). Development regression in autism: Maternal perception. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30, 113-119.
- Dawson, G., Osterling, J., Meltzoff, A.N. y Kuhl, P. (2000). Case study of the development of an infant with autism from birth to two years of age. *Journal of Applied Developmental Psychology*, 21, 299-313.
- DeLong, G.R. (1999). Autism: New data suggest a new hypothesis. *Neurology*, 52, 911-916.
- Etchepareborda, M.C. (2001). Perfiles neurocognitivos del espectro autista. *Revista de Neurología Clínica*, 2, 175-192.
- Fein, D., Stevens, M., Dunn, M., Waterhouse, L., Allen, D., Rapin, I. y Feinstein, C. (1999). Subtypes of Pervasive Developmental Disorder: clinical characteristics. *Child Neuropsychology*, 5, 1-23.
- Folstein, S.E. (1999). Autism. *International Review of Psychiatry*, 11, 269-277.
- Fombonne, E. (2001). ¿Is there an epidemic of autism?. *Pediatrics*, 197, 411-412.
- Fombonne, E. (2003). The prevalence of autism. *The Journal of the American Medical Association*, 289, 87-89.
- Fombonne, E. y Tidmarsh, L. (2003). Epidemiologic data on Asperger disorder. *Child Adolescent Psychiatry Clinic of North America*, 12, 15-21.
- Gillberg, C y Billstedt, E. (2000). Autism and Asperger syndrome: coexistence with other clinical disorders. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 102, 321-330.
- Gillberg, C, Steffenburg, S., Walhstrom, J., Gillberg, I.G., Sjostedt, A., Martinsson, T., Liedgren, S. y Eeg-Olofsson, O. (1991). Autism associated with marker chromosome. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 304, 325-329.
- Gillberg, C. y Wing, L. (1999). Autism: Not an extremely rare disorder. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 99, 399-406.
- Glasson, E.J., Bower, C., Petterson, B., Klerk, N., Chaney, G. y Hallmayer, J.F. (2004). Perinatal factors and the development of autism: a population study. *Archives General Psychiatry*, 61, 618-627.
- Holguín, J.A. (2003). El autismo de etiología desconocida. *Revista de Neurología*, 37, 259-266.
- Klin, A., Fred, R. y Volkmar, M. (1995). *Asperger's Syndrome: Guidelines for assessment and diagnosis*. New Haven: Yale Child Study Center-Learning Disabilities Association of America.
- López-Gómez, S. (2004). *Detección de los riesgos maternos perinatales en la etiología de los trastornos generalizados del desarrollo*. Tesis Doctoral. Facultad de Psicología. Universidad de Santiago de Compostela.
- Lösche, G. (1990). Sensoriomotor and action development in autistic children from infancy to early childhood. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 31, 749-761.
- Montero, I. y León, O.G. (2005). Sistema de clasificación del método en los informes de investigación en Psicología. *International Journal of Clinical and Health Psychology*, 5, 477-487.
- Narbona, J. (1999). El síndrome de Rett como patología de la hodogénesis. *Revista de Neurología*, 28, 97-101.
- Organización Mundial de la Salud (OMS/WHO) (1992). *The ICD-10 Classification of Mental and Behavioural Disorders: Diagnostic criteria for research*. WHO (Trad. Cast., 1992), CIE-10. *Trastornos Mentales y del Comportamiento. Descripciones clínicas y pautas para el diagnóstico*. Madrid: Meditor.
- Philip, A.G.S. y Bowman, J.M. (2002). Historical perspectives: The underpinnings of neonatal/perinatal medicine: prevention of Rh hemolytic disease of the newborn. *NeoReviews*, 3, 223-226.

- Pineda, M., Aracil, A., Vernet, A., Espada, M., Cobo, E., Arteaga, R., et al. (1999). Estudio del síndrome de Rett en la población española. *Revista de Neurología*, 28, 105-109.
- Pry, R. y Guillain, A. (2002). Symptomatologie autistique et niveaux de developpement. *Enfance*, 54, 51-62.
- Rapin, I. (1999). Autism in search of home in the brain. *Neurology*, 52, 902-904.
- Rapin, I. (2002). The autistic-spectrum disorders. *New England Journal of Medicine*, 347, 302-303.
- Reichler, R. J. y Lee, E. M. C. (1984). Overview of biomedical issues in autism. En E. Schopler y G. B. Mesibov (Eds.), *Neurobiological issues in autism* (pp. 13-41). New York: Plenum.
- Rivière, A. (1982). Principios de definición y tratamiento del autismo infantil. *Boletín del Real Patronato de Prevención y Atención a Personas con Minusvalías*, 5, 7-18.
- Rivière, A. (2001). *Autismo. Orientaciones para la intervención educativa*. Madrid: Trotta.
- Rosenhall, U., Nordin, V., Sandstroem, M., Ahlsen, G. y Gillberg, C. (1999). Autism and hearing loss. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 29, 349-357.
- Szatmari, P. (2003). The causes of autism spectrum. *British Medical Journal*, 326, 173-174.
- Teunisse, J.P., Cools, A.R., Van-Spaendonck, K.P.M., Aerts, F.H.T.M. y Berger, H.J.C. (2001). Cognitive styles in high-functioning adolescent with autistic disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31, 55-66.
- Trottier, G., Srivastava, L. y Walker, C.D. (1999). Etiology of infantile autism: A review of recent advances in genetic and neurobiological research. *Journal of Psychiatric Neuroscience*, 24, 103-115.
- Tsai, L. (1992). Is Rett syndrome a subtype of pervasive developmental disorder?. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 22, 551-561.
- Venter, A., Lord, C. y Schoper, E. (1992). A follow-up study of high-functioning autistic children. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 33, 489-507.
- Volkmar, F. (1992). Childhood Disintegrative Disorder: Issues for DSM-IV. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 22, 625-642.
- Volkmar, F., Klin, A. y Pauls, D. (1998). Nosological and genetic aspects of Asperger syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 28, 457-463.
- Volkmar, F., Klin, A., Marans, W. y Cohen, D. (1997). Childhood Disintegrative Disorder. En D. Cohen y F. Volkmar (Eds.), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders* (pp. 60-93). New York: Wiley.
- Weiss, M.J. (2002). Hardiness and social support as predictors of stress in mothers of typical children, children with autism, and children with mental retardation. *Autism*, 6, 115-130.
- Wilkerson, D.S., Volpe, A.G., Dean, R.S. y Titus, J.B. (2002). Perinatal complications as predictors of infantile autism. *International Journal of Neuroscience*, 112, 1085-1098.
- Wing, L. (1988). The continuum of autistic characteristics. En E. Schopler y G. B. Mesibov (Eds.), *Diagnosis and assessment in autism* (pp. 91-110). New York: Plenum Press.
- Yeargin-Allsopp, M., Rice, C., Karapurkar, T., Doenberg, N., Boyle, C. y Murphy, C. (2003). Prevalence of autism in a US metropolitan area. *The Journal of the American Medical Association*, 289, 49-55.