

Trastornos generalizados del desarrollo

Laura Luz De Iudicibus¹

Alcmeon, Revista Argentina de Clínica Neuropsiquiátrica, vol. 17, N° 1, junio de 2011, págs. 5 a 41

Introducción al trastorno

La necesidad de comprender a los otros, la urgencia de compartir emociones y estados mentales, el placer de relacionarnos y el interés por lo humano, son motivos esenciales de nuestra especie. Por esa razón, el aislamiento desconectado de los niños con Trastorno Generalizado del Desarrollo resulta tan fascinante. No tiene que ver con estar solo físicamente, sino con estarlo mentalmente.

Desde finales de los años 70, la consideración desde una perspectiva evolutiva ha sido una de las ideas fuerza en que se han basado los intentos explicativos y terapéuticos. A partir de esos años la categoría tradicional de "psicosis infantil" fue sustituida por la noción de trastorno profundo, generalizado o penetrante del desarrollo. El uso de la denominación "trastorno generalizado del desarrollo" (TGD), comenzó a generalizarse en 1980 con la aparición del D.S.M.III (que rehace la clasificación de las categorías previas de psicosis de la infancia y la niñez y de la esquizofrenia de inicio infantil) para referirse a los trastornos

descritos por Leo Kanner (autismo infantil, en 1943) y Hans Asperger (en 1944). Ambos, pioneros en el tema, de manera independiente publicaron por primera vez una descripción de éstos trastornos y suponían intentos teóricos para explicarlos.

"Desde 1938, nos ha llamado la atención un número de niños cuya condición difiere de manera tan marcada y singular de cualquier otra conocida hasta el momento, que cada caso merece (y espero que finalmente reciba) una consideración detallada de sus fascinantes peculiaridades". Así Leo Kanner comenzaba su clásico artículo *Autistic Disturbances of Affective Contact* de 1943, en donde definía los casos de 11 niños que llamaban la atención por su aislada soledad, su rígida adherencia a rituales, su cerrada posición a cambios y las extrañas peculiaridades de su lenguaje. Un fenómeno desconcertante de alteración del desarrollo humano, que despertaría el interés clínico y en la investigación por lo que más tarde se denominaría: trastorno generalizado del desarrollo. Tanto Kanner como Asperger, anticipándose genialmente a las hipótesis más actuales sobre la etiología, sugerían un origen prenatal y genético. Actualmente (aunque las investigaciones aún no han permitido realizar

¹ Médica Especialista en psiquiatría. Email: lauraluzd@hotmail.com

una reconstrucción precisa y detallada del curso etiopatogénico) sabemos que tenían razón, y no se discute que el origen reside en sucesos internos, de naturaleza biológica, que alteran el desarrollo del niño o lo regulan de forma inadecuada. Pero la historia de las ideas sobre el origen de éste trastorno ha estado llena de malentendidos, mitos, e hipótesis absurdas. En el pasado se sabía muy poco sobre esta condición, se pensaba que era rara y que la institucionalización era el método principal de tratamiento; se decía que era el resultado de un ambiente externo inadecuado para el desarrollo del niño, de "madres frías" y diversas teorías que han sido abandonadas.

Los términos sinónimos Trastornos del Espectro Autista (TEA) y Trastornos Generalizados del Desarrollo (TGD), se refieren a un amplio continuo de trastornos cognitivos y neuroconductuales asociados, que aparecen en el desarrollo infantil. De naturaleza biológica, múltiples causas y grados variados de severidad. Incluyendo, pero no limitándose, a tres rasgos nucleares:

- 1) deterioro en la socialización.
- 2) deterioros en la comunicación verbal y no verbal.
- 3) patrones restrictivos y repetitivos de conducta.

"Generalizado" indica que afecta simultáneamente a más de una línea de desarrollo, así pues, no implica que no haya áreas de funcionamiento normal, pero se distingue de trastornos del desarrollo específicos y resalta que pueden existir déficit de diversos grados en las tres capacidades nucleares, que requieran estrategias diversas de intervención.

Estos trastornos ocasionan notables limitaciones en la autonomía personal y son una importante causa de estrés en la familia.

No son trastornos raros, por el contrario son más prevalentes en la población pediátri-

ca que el cáncer, DBT, Sme.de Down, etcétera.

Los primeros estudios epidemiológicos sobre Autismo comunicaron una prevalencia de 1 por cada 2.000 personas (1966). Con el fenotipo clínico más amplio y la mejora de su conocimiento clínico, la prevalencia fue de 1 por cada 500 a 1.000 personas (1983). Estadísticas de Massachusetts indicaron una prevalencia en el Programa de Intervención Temprana de 0 a 3 años de 1 por cada 500 niños (1999). Baird et al. (1999) encontraron 1 por cada 333 niños, y en el Congreso Iberoamericano de TGD, el Dr. Plebst menciona un incremento de 500 a 1500% de los datos estadísticos previos (2009).

Aunque los síntomas están virtualmente siempre presentes antes de los 3 años de edad, generalmente no se diagnostica hasta 2 ó 3 años después de que los síntomas aparezcan.

El propósito de la detección, es identificar niños con riesgo de TEA tan pronto como sea posible, ya que las ventajas de un diagnóstico precoz son muchas y una intervención temprana intensiva en un marco educativo óptimo, conducen a la mejoría del pronóstico en la mayoría de los niños.

La O.M.S. a raíz de la prevalencia y la elevada incidencia de este trastorno, decide decretar a partir del 2008, al 2 de abril como el "día Mundial de Concientización del Autismo", remarcando que el diagnóstico precoz, la investigación y la intervención apropiada, son vitales para el crecimiento y el desarrollo de estas personas.

Con éste trabajo, intento un acercamiento y una actualización sobre los trastornos del desarrollo. Así poder conocerlos, comprenderlos y disponer de herramientas para un mejor manejo y tratamiento.

Clasificación

De acuerdo con los criterios del DSMIV, la categoría global de trastornos generalizados del desarrollo y de trastornos del espectro autista incluye:

- El trastorno autista (a veces denominado autismo "clásico").
- El síndrome de Asperger.
- El síndrome de Rett.
- El trastorno desintegrativo de la infancia.
- El trastorno generalizado del desarrollo no especificado o autismo atípico.

Dependiendo de sus síntomas específicos, una persona con autismo o con un trastorno del espectro autista puede encontrarse en cualquiera de estas categorías.

El "Espectro Autista"

El problema de la subclasificación adecuada es uno de los desafíos pendientes. Sin embargo, un modo más útil de enfocar y comprender la heterogenicidad de los cuadros de una manera más funcional que la categoría clásica, es la noción de "espectro".

Los objetivos y procedimientos terapéuticos son muy variables según la ubicación en las diferentes dimensiones del "espectro autista", dependiendo de las características específicas del desarrollo y el trastorno de cada persona en particular y no tanto de la "etiqueta". Éste concepto puede ayudarnos a comprender que cuando hablamos de autismo y otros trastornos profundos del desarrollo, empleamos términos comunes para referirnos a personas muy diferentes.

En la década del 80, la Dra. Lorna Wing instala el término de "espectro autista" (EA) para poder incluir a los niños que aún presentando una base de problemas similares, son

diferentes en grados de desempeño y autonomía social.

El concepto incluye a los niños que además de lo social, presentan diferentes niveles y modalidades de desempeño cognitivo, lingüístico, emocional y comunicativo. Según ésta concepción, el trastorno autista, el trastorno de Asperger y el TGD sin especificar, se consideran dentro de la dimensión del Espectro del Autismo (EA) y comparten los siguientes criterios:

- Son trastornos del desarrollo neuro-cognitivo.
- Con evidencias de origen genético.
- No son motivados por sucesos de vida, ni alteraciones vinculares con padres o cuidadores.
- Muy tempranamente comienzan a manifestarse con alteraciones en la interacción, en el uso del lenguaje verbal y no verbal y en la manipulación de objetos comunes.
- Su comienzo y definición nosológica se producen entre el segundo y tercer año de vida del niño.

Los otros dos que integran la categoría: T. de Rett y T. Desintegrativo, presentan características evolutivas diferentes aún cuando se los pueda confundir en algún momento de su evolución.

La idea de considerar un "continuo", más que una categoría que defina un modo de "ser", nos ayuda a comprender que a pesar de las importantes diferencias, hay alteraciones (en mayor o menor grado) en una serie de aspectos o "dimensiones", cuya afectación se produce siempre en los casos de trastorno profundo del desarrollo. Es decir, que existe un orden que subyace a la gran diversidad de los cuadros. La naturaleza y expresión concreta de las alteraciones que las personas del espectro presentan en esas "dimensiones siem-

pre alteradas", dependen de seis factores principales:

1. La asociación o no con retraso mental más o menos severo.
2. La gravedad del trastorno que presenta.
3. La edad, el momento evolutivo.
4. El sexo: afecta con menos frecuencia, pero con mayor gravedad a mujeres que a hombres.
5. La adecuación y eficiencia de tratamientos y de las experiencias de aprendizaje.
6. El compromiso y apoyo de la familia.

En algún momento se comenzó a hablar de síndrome y esto es fundamental, pues a medida que tomamos modelos neuropsicológicos que nos permiten otras lecturas de la conducta, podemos identificar disfunciones cada vez más específicas que requieren también intervenciones focalizadas.

Resulta interesante tener en cuenta esta postura semiológica para considerar que: No hay un autismo, hay muchos autismos. Y todos deben ser tratados desde tal vez diferentes hipótesis psicopatológicas, evolutivas, comunicativas, cognitivas, neuro-cognitivas (emociones incluidas), representacionales, ambientales, neurobiológicas y psicológicas.

Luego, las actuales clasificaciones (DSM-IV incluido) son construcciones que denotan un estado actual transitorio, que funciona como base para seguir explorando en la individualidad del niño.

Etiología

Hoy aceptamos que el origen del TGD no reside en un ambiente externo inadecuado para el desarrollo del niño, sino en sucesos internos que perturban ese desarrollo.

Las investigaciones, aún no han permitido realizar una reconstrucción precisa y detalla-

da del curso etiopatogénico, pero son concluyentes en que tiene su origen esencial en sucesos biológicos en el interior del niño.

El TGD se encuentra firmemente establecido como trastorno del desarrollo de la mente y el cerebro. Hoy se puede hablar con seguridad de las probables anomalías y disfunciones genéticas y los probables defectos anatómicos que lo originan. Desde luego, son temas que siguen abiertos y que requieren nuevos trabajos científicos.

Lo importante, cualquiera sea la teoría causal, es si el daño impide el desarrollo normal del sistema neurológico en un período crítico. Podríamos decir que hay un defecto, seguido de estragos, seguido de daño. El defecto puede ser de muchos tipos: genes defectuosos, anomalías cromosómicas, trastornos metabólicos, factores neurológicos, agentes víricos, intolerancia inmunitaria, anoxia debida a problemas perinatales o factores ambientales. Cualquiera de tales defectos, podemos suponer que es capaz de causar estragos en el desarrollo nervioso y que debido a ese cataclismo, puede producirse daño permanente en el desarrollo de sistemas cerebrales específicos relacionados con procesos mentales superiores. El daño, moderado o grave, siempre implica la interrupción del desarrollo de uno o varios sistemas críticos en un período crítico. La teoría es que sólo entonces, se produce el trastorno.

Los estudios de gemelos y de árboles genealógicos han dado pruebas muy sólidas. La incidencia de autismo aumenta entre hermanos, con riesgo 100 veces mayor que en la población general. Estudios en gemelos monocigotos muestran una concordancia del 33%, que significa un riesgo 300 veces mayor que en la población general. Al utilizar criterios más amplios, la concordancia en gemelos idénticos aumentó significativamente, lo que

sugiere que la causa genética se aplica al fenotipo en sentido amplio y coincide con la idea de "espectro". La localización de genes que pueden predisponer el trastorno es un área de investigación que avanza con rapidez pero sin embargo resulta muy difícil. En varios estudios se han identificado alteraciones en los cromosomas 2, 3, 7, 15, 16 y X pero los niveles de importancia son bajos. Las familias numerosas con varios miembros afectados (que son poco habituales) son las que posibilitan un enfoque genético prometedor.

Los científicos se muestran escépticos ante la abundancia de sugerencias sobre las causas físicas y químicas que constantemente aparecen, y aceptan la idea abstracta de que las causas de este trastorno siguen sin conocerse. Durante cierto tiempo, éste seguirá siendo un asunto de intensa especulación.

Teorías Cognitivas

Es difícil decidir si hay o no tres déficit primarios (como mínimo) en el trastorno y si afectan a sistemas cerebrales distintos. Puede que los tres resulten necesarios para explicar todo el espectro autista y tal vez sea posible relacionar las siguientes tres teorías:

Teoría de la ceguera de la mente: Nuestra comprensión, se basa en una poderosa herramienta mental que todos los adultos normales poseen y utilizan con diverso grado de habilidad. Esa herramienta es una teoría de la mente que nos capacita para predecir relaciones entre los estados externos de las cosas y los estados mentales internos, es la capacidad llamada "mentalización". Una capacidad automática y profundamente inconsciente: es lo que hacemos cuando atribuimos estados mentales a los demás para predecir su conducta.

Ésta teoría trata de explicar las deficiencias sociales y comunicativas del TGD que

constituyen la característica distintiva. Las deficiencias pueden ser graves, moderadas o leves, pero se dan en todas las personas diagnosticadas independientemente de su edad y capacidad. Según ésta teoría, esas personas carecen de la capacidad de atribuir, de manera intuitiva y automática, estados mentales a los demás. En los casos más graves, no hay comprensión alguna y en los más leves, el aprendizaje compensatorio conduce a la adquisición de una teoría consciente de la mente que les permite atribuir y manipular estados mentales. Al no ser intuitiva ni automática, su empleo en la vida diaria es lento y resulta insuficiente para la comunicación social. El aprendizaje compensatorio da razón de los notables progresos que se producen en la comprensión de los estados mentales tras largos periodos de aprendizaje. Asimismo, personas que han compensado bien y en principio conocen la función de los estados internos, pueden desmoronarse ante las exigencias estresantes de las situaciones sociales de la vida real. Estudios con imágenes cerebrales comprueban la idea de que la actividad cerebral durante la mentalización es más débil incluso en personas con el trastorno que han compensado bien que en las normales.

El atractivo de ésta teoría reside en que cabe interpretar muchos problemas de interacción social y comunicación como la consecuencia de la incapacidad de darse totalmente cuenta de lo que significa tener una mente y pensar, saber, creer y sentirse distinto de los demás.

Teoría de la coherencia central débil: El sistema cognitivo normal, posee una propensión intrínseca a dar coherencia a una gama de estímulos lo más amplia posible y a generalizar a un conjunto de contextos lo más amplio posible, impulsando a los seres humanos a dar prioridad a la comprensión del signi-

ficado: coherencia central fuerte. La falta de influencia del contexto, y de modo implícito, la falta de impulso para buscar significado, se denomina coherencia central débil.

Ésta teoría se relaciona con las virtudes de la mente autista; explica los picos de rendimiento y talento con independencia de la edad y la capacidad. La teoría sostiene que los TGD tienden a mostrar un estilo de procesamiento de la información centrado en los detalles. Poseen una memoria mecánica superior, pero parece que lo que recuerdan se halla curiosamente fragmentado. En cambio, una capacidad memorística más limitada crea la necesidad de agrupar elementos individuales en unidades mayores que sean coherentes. El sistema de procesamiento de información en un TGD y su propio ser, se caracterizan por la desconexión.

Se puede reforzar la coherencia débil mediante inducción externa. La estructura impuesta desde fuera, que se convierte en rutina, produce mejoras con el tiempo. La teoría permite entender un fenotipo cognitivo más amplio que no se caracteriza por un déficit. Quedan numerosas incógnitas en la búsqueda del estilo de procesamiento característico y del fenotipo. El objetivo principal de investigaciones futuras debe ser hallar una base neurológica.

Deterioro de las funciones ejecutivas:

Las capacidades ejecutivas no son necesarias para las acciones rutinarias, pero se necesitan cuando tiene lugar un cambio de planes y de manera general, cuando no basta con la conducta rutinaria. Son cruciales para realizar varias tareas al mismo tiempo, para cambiar de una a otra, para la toma de decisiones de orden superior que resuelvan respuestas conflictivas, anular la conducta automática e inhibir acciones impulsivas inadecuadas.

Ésta teoría se relaciona con la falta de un control de orden superior para la acción y la atención en los TGD. La falta de control de arriba abajo constituye un impedimento para organizar personalmente cualquier conducta que no sea rutinaria. El deterioro de las funciones ejecutivas es la causa de la conducta estereotipada repetitiva y la existencia de intereses restringidos. La teoría resulta útil para comprender problemas cotidianos de los TGD y sugiere formas de hacerles frente.

La capacidad de flexibilidad que resulta decisiva en la vida cotidiana, reside en los lóbulos frontales del cerebro humano. Es posible, que las personas con TGD carezcan de éste mecanismo adaptativo, lo cual produce un funcionamiento deficiente del sistema de control cerebral crítico.

Desarrollo evolutivo

La comparación del desarrollo de un TGD con el de los niños normales, es una fuente de ideas que pueden ser de utilidad para comprender el trastorno y tratarlo con mayor eficacia.

El trastorno se manifiesta siempre antes de los 3 años y tiene un curso evolutivo típico que se da en la mayoría de los casos. Hay un desarrollo aparentemente normal en los nueve primeros meses de vida, se manifiesta luego sutilmente en insidiosas carencias evolutivas (que afectan especialmente a las capacidades comunicativas) en los nueve meses siguientes y se despliega por fin, en una clara distorsión cualitativa evidente alrededor de los 18 meses; en un momento del desarrollo del niño en que se producen cambios muy fundamentales y se acelera el proceso de humanización.

Los bebés aprenden características específicas del mundo porque el cerebro es capaz

de formar copias o representaciones, de las personas, las cosas y los acontecimientos. Estas representaciones, llevan el mundo a la mente.

Desde una edad temprana, los bebés muestran distintos tipos de respuesta social, que no depende de la intuición de que los demás tienen mente. La sonrisa social surge a las 6 semanas aproximadamente, pero ya hay una preferencia por el rostro humano. Tardan algo más en distinguir personas mirándolas a la cara, que se demuestra a partir de los 8 meses ante el miedo a desconocidos que implica además de la capacidad de discriminar personas distintas, el apego a las personas que le resultan familiares, signo de un vínculo emocional. A partir de los 6 meses, se inician los juegos sociales (saluda, hecha los brazos anticipando que lo van a tomar, amolda su cuerpo al de la madre, emite sonidos de alegría y también puede ponerse rígido y volverse hacia otro lado ante un desconocido).

Después de cumplir un año, se observan signos inequívocos de la conciencia implícita de que los demás son seres con intenciones propias. Al principio, el bebé es incapaz, pero entre los 9 y los 15 meses, se produce un cambio con existencia de atención compartida (aprender de los demás), imitación deliberada y capacidad de comunicarse con otros.

A partir de los 18 meses (en el segundo año de vida) se inicia la "revolución cognitiva"; los niños van un paso más allá, y elaboran representaciones de lo que los demás tratan de comunicarles. La mente crea estas nuevas y fuertes representaciones mediante un mecanismo supuestamente innato que desacopla las representaciones de la realidad; éstas dejan de ser copias del mundo real, por lo que pueden unirse a los deseos, pensamientos o recuerdos personales. A través del desacoplamiento, se es libre para pensar en las

representaciones por sí mismas y a jugar con ellas en la imaginación.

Piaget define durante el segundo año de vida, el comienzo de la inteligencia representativa y propiamente simbólica y en que la conciencia de las relaciones, está lo suficientemente avanzada para permitir una previsión razonada y una invención que actúe por simple combinación mental. A esa edad, los niños desarrollan su autoconciencia e interiorizan estándares sociales, se hacen capaces de evaluar la experiencia y tienden a inferir relaciones causales. En ese momento también aparecen en el desarrollo del lenguaje las primeras estructuras combinatorias que implican alguna clase de sintaxis y las formas iniciales de conversación. A su vez se desarrolla el juego de ficción y de patrones que implican formas de representación específicas de la especie humana (metarrepresentaciones) que permiten simular mundos e inferir explícitamente estados mentales de las personas, que no tienen porqué corresponderse con la realidad.

En el plano neurobiológico, la segunda mitad del segundo año implica también un momento de transición y de cambios importantes. El número de neuronas y sinapsis en muchas zonas del cerebro alcanza su mayor magnitud y se mantiene en niveles altísimos durante toda la fase crítica de desarrollo que se extiende entre los 18 meses y los 5-6 años. Luego hay un intenso proceso de "limpieza selectiva".

De los 12-18 meses a los 5-6 años, los niños normales construyen rápidamente sistemas funcionales de conducta y actividad mental, que permiten definir un mundo de experiencia característica humano, simbólico, muy centrado en interacciones complejas inespecíficas, que se caracteriza por poseer dimensiones mentales y no sólo físicas, compuesto

de representaciones lingüísticas y que se vive experiencialmente en torno a conciencia subjetiva y autoreflexiva. Lo más formidable es que estas capacidades de enorme complejidad, las desarrollan aparentemente sin ningún esfuerzo y a través de interacciones naturales y espontáneas con las personas que los rodean. Adquieren el lenguaje, que implica un infinito de estructuras simbólicas complejas con el objetivo de compartir estados mentales, o de modificar situaciones a través de las personas.

Una vez que se produce suficiente experiencia de aprendizaje, la mentalización capacita a los niños para aprender con rapidez acerca de las creencias y el engaño. Se hacen mentalistas y a los 5 años ya poseen los rudimentos de una teoría de la mente hecha y derecha, que les permite comprender el mundo mental de otras personas aunque no coincida con el propio. Elaboran rápidamente competencias de ficción que les permiten alejarse de las realidades adaptativas inmediatas, definiendo mundos simulados. Se hacen cada vez más diestros en el manejo de pautas de interacción cooperativas y competitivas. Desarrollan capacidades de autoconciencia, que al ser elaboradas de forma lingüística o simbólica, van a permitir posteriormente crear una conciencia reflexiva que implica contacto social con uno mismo. Organizan la experiencia de forma narrativa, constituyendo la capacidad de hacer de su vida una biografía con sentido y significado. Penetran, en fin, en el mundo humano y se convierten en partícipes muy activos de una vida social.

En los niños con **TGD**, las alteraciones sociales no resultan evidentes al comienzo de la vida. Se suelen distinguir a posteriori. Es una idea universalmente aceptada en la Psicología Evolutiva la de que el momento en que suele manifestarse claramente el trastorno, es

el centro del segundo año: los 18 meses, que constituye un momento crítico en el desarrollo.

Aunque no son claras las alteraciones antes de los 8 o 9 meses, ya desde esa edad, no suelen adquirir las competencias de comunicación intencionada que suelen tener los niños normales alrededor del año. Para definir ésta serie de conductas que puede presentar un niño antes de los 18 meses de vida y que se repiten llamativamente en niños que son posteriormente diagnosticados de TGD, García Coto definió la "Disfunción Emocional y Social Precoz" (2004). Son niños que generalmente mostraron menos contacto ocular, menos sonrisas sociales y menor respuesta cuando se los llamaba por su nombre. No obstante, no es que todos no muestran signos tempranos de sociabilidad. Algunos durante el primer año sonríen, balbucean, manifiestan alegría al ver a sus padres, extienden los brazos, ya que ninguna de estas interacciones requiere atribuir estados mentales a los demás.

Normalmente los niños "piden" cosas y situaciones, mediante gestos significantes y "señalan" objetos y situaciones del mundo con el fin de compartir con los adultos su experiencia sobre ellos. Esto no suele aparecer en los TGD. Son niños que no comparten la atención al señalar o mostrar, ni tampoco más adelante, al hablar. Señalan objetos cuando quieren tenerlos, mostrando la existencia de una fuente de ayuda; pero se trata de un acto de señalar instrumental. No establecen distinción entre lo que hay en su propia mente y lo que hay en la mente de otro. Por consiguiente, no se plantean el asunto de compartir lo que contiene. La madre debe esforzarse en compartir el mundo interior de su hijo. El TGD va a implicar siempre, en menor o mayor grado, una alteración del desarrollo en destrezas de

relación, acción y atención conjunta, teoría de la mente, comunicación, lenguaje expresivo y receptivo, anticipación, flexibilidad, asignación de sentido a la acción, imaginación, imitación y suspensión.

En el TGD, el proceso de reorganización intersubjetiva que tiene que realizarse entre los 9 y 18 meses, se ve limitado o impedido por alguna clase de factores biológicos que no permite la incorporación posterior de las funciones críticas de humanización o superiores básicas. Se ven obligados por la naturaleza, a observar las interacciones desde fuera. No cuentan con los recursos que le permiten a otros niños "aprender de forma natural" a compartir el mundo humano a través de sus interacciones espontáneas. Como consecuencia, ciertas capacidades se ven muy perturbadas: las que permiten compartir comunicativamente la experiencia, desarrollar sistemas simbólicos en general, el lenguaje (sistema simbólico por excelencia de la comunicación humana), crear ficciones incorporando al juego características complejas que desarrollan y permiten comprender pautas sociales y aspectos funcionales de objetos y situaciones; las que permiten desarrollar un sistema complejo de conceptos e inferencias adecuado para comprender a las personas y predecir su conducta (teoría de la mente) y comprender la experiencia y organizarla de forma narrativa. Si no se interviene, las personas con TGD están condenadas a la soledad profunda que no consiste sólo en una falta de relación con personas, sino que implica una "enajenación" al mundo humano en general, que transcurre, ignorado, a su alrededor.

En el trastorno, la conducta social experimenta cambios durante todo el desarrollo. Entre los 3 y los 5 años, el aislamiento del mundo de los demás probablemente alcance su punto máximo. La falta de atención com-

partida se pone claramente de manifiesto en los años de preescolar. Después de los 5 años, suele producirse una notable mejoría de las habilidades sociales y la adaptación general; en realidad mejora durante todo el desarrollo e implica un proceso lento.

Kanner y Asperger afirmaron que no era una enfermedad progresiva. Asperger hizo hincapié en que, a diferencia del proceso de deterioro que suele observarse en las psicosis, sus pacientes se adaptaban y compensaban cada vez mejor. El trastorno no desaparece, pero la teoría de que muchos logran triunfar en la vida también ha demostrado ser cierta. Las personas con TGD logran compensar de manera notable sus deficiencias en la edad adulta y se las puede orientar hacia un espacio social donde hacer un buen uso de sus posibilidades. Los procesos de aprendizaje y adaptación permanecen activos durante toda la vida y siempre están dispuestos para producir cambios. Hoy se dispone de numerosos relatos autobiográficos, y casi todos señalan que a medida que fueron creciendo, aumentaba su comprensión y mejoraba la interacción con los demás.

Hay que recordar igualmente que predecir el futuro de un niño con TGD, es tan incierto como hacerlo en el caso de cualquier otro niño.

Manifestaciones clínicas

Los TGD se caracterizan por una perturbación grave y generalizada de varias áreas del desarrollo:

- 1 Habilidades para interacción social y emocional.
- 2 Habilidades para la comunicación y lenguaje.
- 3 Presencia de comportamientos, intereses y actividades atípicos, estereotipados.

4 Falla en la organización de su conducta intencional en función de un objetivo.

Las alteraciones cualitativas que definen estos trastornos son claramente impropias del nivel de desarrollo o edad mental del sujeto.

Suelen manifestarse durante los primeros años de la vida (generalmente antes de los 3) y acostumbran a asociarse a algún grado de retraso mental, el cual si está presente, debe codificarse en el Eje II. A veces, los TDG se observan en otras enfermedades médicas (anormalidades cromosómicas, infecciones congénitas o anormalidades estructurales del S.N.C.) que pueden anotarse en el Eje III.

Alteraciones en la interacción social:

Alteración del uso de múltiples comportamientos no verbales

(Contacto ocular, expresión facial, posturas corporales y gestos reguladores de la interacción social).

- Usan menos la mirada que otros niños.
- Menos uso de gestos cuando hablan.
- Problemas para saber cuanto acercarse a los demás.
- Falta de sonrisa social.
- Poca expresión facial y no dirigida al interlocutor.

Incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros, adecuadas al nivel de desarrollo

Puede adoptar diferentes formas a diferentes edades: Los de menor edad pueden no demostrar interés en otros niños, y los más grandes pueden estar interesados, pero carecen de comprensión de la interacción social.

- Pocos o ningún amigo.
- Relación sólo con chicos muchos más chicos o más grandes.
- Relación sólo con miembros de la familia.
- Problemas en interactuar con el grupo y seguir reglas cooperativas en los juegos.

Ausencia de tendencia espontánea para compartir disfrutes, emociones, intereses y objetivos

• Falta de toma de señales de atención compartida: no señala, no comparte con la mirada, no trae los objetos para mostrárselos a los padres.

• Prefiere jugar solo, los juegos favoritos son los que no involucran a otro y si lo hace es sólo para llegar a su objetivo.

• No demuestra placer compartido en la interacción: demuestra más placer en sus propias actividades o en los objetos que en la relación con el otro.

Falta de reciprocidad social o emocional

Con frecuencia tienen sumamente afectada la conciencia de los otros.

- No participan activamente de juegos sociales simples.
- No perciben el malestar de las otras personas.
- No intentan consolar al otro.
- No ofrecen ni piden ayuda.
- No comparten.

Alteración cualitativa de la comunicación:

Retraso o Ausencia total del lenguaje oral
Sin intentos de compensarlo mediante modos alternativos de comunicación tales como gestos o mímica.

- Muchas veces pierden el lenguaje adquirido.
- No piden lo que quieren.
- No señalan.
- Muchas veces se piensa que son sordos.

En los que hablan: Alteración importante de la capacidad para iniciar o mantener una conversación con otros

- Problemas en saber como comenzar, mantener y finalizar una conversación.
- Puede tener largos monólogos.

- Dificultad en responder a comentarios de los demás, sólo responde a preguntas directas.

Utilización estereotipada y repetitiva del lenguaje o lenguaje idiosincrático

- Alteración en volumen, entonación, velocidad, ritmo, acentuación.

- Estructuras gramaticales inmaduras.

- Uso estereotipado y repetitivo del lenguaje.

- Lenguaje idiosincrático con producción de neologismos.

- Dificultad en comprender ordenes sencillas o preguntas.

- Trastorno de la pragmática (uso social) del lenguaje.

- Tono de voz monótona.

- Finales de frases con acentuación interrogativa.

- Repetición de palabras o rimas prescindiendo de su significado.

- El lenguaje sólo puede ser comprendido por quienes estén familiarizados.

- No comprenden ironías, dobles sentidos o chistes.

- Uso literal del lenguaje.

- Incapacidad para integrar palabras con gestos.

- Lenguaje pedante o muy formal.

Ausencia de juego realista espontáneo, variado o de juego imitativo social propio del nivel de desarrollo

El juego imaginativo suele estar ausente o notablemente alterado.

- Tienden a no involucrarse en juegos imitativos simples: lo hacen fuera de contexto o de forma mecánica.

- De muy pequeño poco interés en juegos como esconderse y aparecer.

- El juego se basa más en la imitación rígida que en la creatividad.

- Raramente pretende dar otra función a un objeto.

- Uso de los juguetes de manera concreta: construir con los bloques.

- Poca creatividad con los juguetes.

Patrones de comportamiento e intereses, restringidos, repetitivos y estereotipados:

Preocupación absorbente por uno o más patrones estereotipados y restrictivos de interés que resulta anormal ya sea por su intensidad o por su objetivo

- Gama de intereses restringidos, preocupándose por alguno muy limitado.

- Recopilan datos sobre meteorología, estadísticas, coleccionan cosas, etcétera.

- Excelente memoria en detalles de su interés especial.

Adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos no funcionales

- Pueden alinear un número exacto de juguetes del mismo modo.

- Resistencia a cambios: vestirse siempre con lo mismo, ir a un lugar por el mismo camino, etcétera.

- Berrinches y ansiedad cuando sus rutinas son cambiadas.

- Resistencia a cambios triviales: por ejemplo en la disposición de los muebles o el peinado de su madre.

Manierismos motores estereotipados y repetitivos

- Aleteos, golpes, saltitos.

- Balanceo.

- Girar sobre si mismos.

- Anomalías posturales: caminar en punta de pies, posturas extrañas.

Preocupación persistente por partes de objetos

- Les gusta tener objetos pequeños en la mano.

- Juegan con cintas, cordones, partes de juguetes.
- Pueden estar fascinados con movimiento de un objeto: girar ruedas, ventilador, abrir y cerrar puertas, etcétera.
- Interés por cualidades sensoriales de un objeto: oler, tocar.

Trastorno Autista

A veces el trastorno autista es denominado *autismo infantil temprano*, *autismo infantil* o *autismo de Kanner*.

Las características esenciales del trastorno autista son la presencia de un desarrollo marcadamente anormal o deficiente de la interacción y comunicación social y un repertorio sumamente restringido de actividades e intereses.

Criterios para el diagnóstico de F84.0 Trastorno autista [299.00]

- A- Un total de 6 (o más) ítems de 1), 2) y 3), con por lo menos dos de 1), y uno de 2) y de 3):
- 1- Alteración cualitativa de la interacción social, manifestada al menos por dos de las siguientes características:
 - a) Importante alteración del uso de múltiples comportamientos no verbales, como son contacto ocular, expresión facial, posturas corporales y gestos reguladores de la interacción social.
 - b) Incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros adecuadas al nivel de desarrollo.
 - c) ausencia de la tendencia espontánea para compartir con otras personas disfrutes, intereses y objetivos (por ejemplo, no mostrar, traer o señalar objetos de interés).
 - d) Falta de reciprocidad social o emocional.
 - 2- Alteración cualitativa de la comunicación manifestada al menos por dos de las siguientes características:
 - a) Retraso o ausencia total del desarrollo del lenguaje oral (no acompañado de intentos para compensarlo mediante modos alternativos de comunicación, tales como gestos o mímica).
 - b) En sujetos con un habla adecuada, alteración importante de la capacidad para iniciar o mantener una conversación con otros.
 - c) utilización estereotipada y repetitiva del lenguaje o lenguaje idiosincrásico.
 - d) ausencia de juego realista espontáneo, variado, o de juego imitativo social propio del nivel de desarrollo.
 - 3- Patrones de comportamiento, intereses y actividades, restringidos, repetitivos y estereotipados, manifestados por lo menos mediante una de las siguientes características:
 - a) preocupación absorbente por uno o más patrones estereotipados y restrictivos de interés que resulta anormal, sea su intensidad, sea su objetivo.
 - b) adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales.
 - c) manierismos motores estereotipados y repetitivos (sacudir o girar las manos o los dedos, movimientos complejos de todo el cuerpo).
 - d) Preocupación persistente por partes de objetos.
- B- Retraso o funcionamiento anormal en por lo menos una de las siguientes áreas, que aparece antes de los 3 años de edad: (1) interacción social, (2) lenguaje utilizado en la comunicación social o (3) juego simbólico o imaginativo.
- C- El trastorno no se explica mejor por la presencia de un trastorno de Rett o de un trastorno desintegrativo infantil.

Las manifestaciones del trastorno varían mucho en función del nivel de desarrollo y de la edad cronológica del sujeto. La mayoría de los mismos se ponen en evidencia entre los 15 y 24 meses, siendo el momento oportuno para un diagnóstico precoz. Ante todo, hay que diferenciar el "núcleo autista" (los signos y síntomas que invariablemente deben estar presentes para poder diagnosticarlo) y los signos asociados que pueden encontrarse según el paciente. Dentro del núcleo autista, se encuentran las siguientes características:

Trastornos Sociales

- Falta de reconocimiento de los demás
- Ausencia de atención compartida
- Anomalías en las conductas de saludo
- Falta de búsqueda de consuelo
- Dificultad para relacionarse con sus pares
- Falta de reconocimiento de reglas sociales
- Falta de juego interactivo

Trastornos en la Comunicación

- El 50% no adquiere lenguaje oral
- Trastornos en la comprensión
- Anormalidades en la función comunicativa
- Patrones bizarros del lenguaje
- Trastornos en la velocidad, ritmo, acentuación
- Neologismos
- Ecolalia inmediata

Actividades Ritualistas

- Estereotipias motoras
- Preocupación por ciertos objetos
- Falta de adaptación al cambio
- Rutinas rígidas, difíciles de modificar
- Intereses restringidos y perseverantes

Trastornos en la Sensopercepción

- Hipersensibilidad acústica
- Hipersensibilidad táctil
- Hiposensibilidad al dolor
- Atención selectiva

Trastornos en la reciprocidad socio-emocional: Incapacidad para compartir la atención y las emociones con los demás. En la clínica se detecta por:

- Falta de atención compartida. Ejemplo: un niño de 2 años descubre un lindo juguete y *mira a su mamá buscando compartir con ella su emoción*, luego se acerca al juguete. Un niño de 2 años autista, descubre un lindo juguete, y se acerca directamente al mismo. Solamente busca a la madre si no puede acceder al juguete, utilizándola a ella como un objeto para llegar a otro objeto. Es decir, que el primero comparte su estado emocional con otra persona, el segundo no lo hace.

- Fracaso en establecer vínculos con otras personas: no van al encuentro de sus padres, no buscan consuelo ante una dificultad, no se integran con sus pares. La falta de respuestas sociales hacia otros niños que en condiciones normales se esperarían suele ser un dato clave. La indiferencia ante acercamientos comunes de los demás podría no verse con claridad si se le propone algo concreto que le interesa mucho. Les faltan las capacidades necesarias para hacer o sostener una amistad.

- Falta de empatía: incapacidad de percibir las emociones, deseos y sentimientos de los demás como diferentes a los propios (Teoría de la Mente).

- Intereses y actividades no compartidas: prefiere hacer cosas por su cuenta antes que con otros (salvo juegos corporales o de movimientos y contingencias seguras).

- No saludan espontáneamente ni responden al saludo: se refiere a saludos convencionales según la edad o gesticulaciones equivalentes. Un niño normalmente puede no decir "hola", pero si mirar y sonreír o acercarse.

- No buscan consuelo cuando les pasa algo (aunque puedan ser sensibles a la contención

del adulto), ni se aproximan a consolar a otros (aunque puedan aparecer equivalentes de consuelo con familiares muy cercanos en situaciones especiales).

- Falta de reconocimiento o de atención a reglas sociales.

- No evidencian conductas de imitación social (inmediata o solicitada). Si pueden aparecer conductas que indican imitación diferida, tanto a personas reales como a personajes de TV.

Trastornos de la comunicación: La mitad de los niños no adquieren el habla (por pérdida o falta de desarrollo) y cuando lo hacen, se evidencia múltiples defectos en su lenguaje tales como: dificultades para usarlo socialmente de manera flexible, usar frases aprendidas globalmente con entonaciones ajenas a la situación del momento, ecolalia con repetición estereotipada de frases, falla en alternar turnos durante un diálogo, inversión pronominal, dificultades léxicas y gramaticales, trastornos de la velocidad, acentuación, ritmo, volumen, tono (algunos presentan claros acentos extraños) y valor comunicativo del lenguaje. Presentan trastornos en la habilidad para comprender metáforas y expresar ideas abstractas, con interpretación literal de los mensajes verbales. Hay una dificultad para captar el significado relevante de la conversación tanto oral como gestual, la comprensión del lenguaje parece ser más lenta o bien parece estar focalizada en algún aspecto (alguna palabra o entonación) independientemente del significado asignado por el hablante. A su vez, las conversaciones son restringidas a temas de su interés.

En el lenguaje no verbal, también se observa poco uso y comprensión de los gestos, así como falta de uso de la mirada como comunicador social (evitan mirar a los ojos).

En realidad, incluso cuando el niño autista desarrolla lenguaje, se produce una deficiencia de la comunicación con serias dificultades en los intercambios comunicativos. Es tan preocupante que repita como eco palabras y expresiones pero sin generarlas espontáneamente, como que no emita palabra alguna.

Actividades e intereses atípicos: Es común que los padres cuando acudan a la consulta, lo primero que nombren es que el niño hace "cosas raras". Estos niños tienen ciertas conductas tipo obsesivas compulsivas, tales como: falta de adaptación a los cambios con necesidad de mantener la inmutabilidad en el ambiente, pautas rígidas tanto en juegos como en actividades cotidianas, con rutinas fijas y rituales difíciles de modificar: una vez aprendido un patrón de resolución, lo repiten siempre de la misma manera sin posibilidades de adaptación a las variaciones del contexto. Intereses restringidos y/o perseverativos: aparentemente la atención es canalizada a los patrones aprendidos y repetidos o bien a las saliencias ambientales que coincidan con ellos. También es llamativo ciertas fascinaciones por movimientos o sensaciones táctiles generalmente autoprovocadas; así como también hacer girar objetos, e inclusive girando él mismo sobre su eje hasta marearse. Los fenómenos repetitivos incluyen estereotipias motrices simples, como rascarse, aletear, con las manos y mecerse, conductas que pueden carecer de importancia en el bebé, pero se hallan estrechamente vinculadas al autismo si persisten durante la niñez. Dicha persistencia indica un retraso o una alteración del desarrollo cerebral. Las estereotipias motoras y/o conductuales tienen en común la aparente falta de funcionalidad: ejemplo: es común que un niño de vueltas un autito en miniatura para hacerle girar la rueda, pero no lo es que sólo haga ese movimiento con el autito durante largos pe-

ríodos de tiempo, o es común que quiera ver una película más de una vez, pero no lo es que quiera verla ininterrumpidamente una y otra vez durante horas, días, semanas y meses.

En niños mayores sin discapacidad intelectual, se observan complicadas rutinas y rituales, que suelen reflejar la insistencia en la invariancia y tendencias obsesivas con preocupaciones peculiares e intereses extrañamente limitados.

Alteraciones en la finalidad de la conducta: esto se demuestra por una falla en planificar sus acciones para llegar a un objetivo (función ejecutiva). De esta manera su conducta es caótica, con múltiples actividades estereotipadas y rígidas, que no demuestran un sentido aparente. El niño, tal vez, sabe a donde quiere llegar, pero no lo logra, y esto acarrea frustración y trastornos severos de conducta tipo agresión o autoagresión.

Alteraciones en la sensopercepción: reacción paradójica ante diversos estímulos sensoriales: hipersensibilidad acústica ante ciertos sonidos, hipersensibilidad táctil, hiposensibilidad al dolor. También presentan una excesiva selectividad en la atención (miran ciertas partes de un objeto, y pueden quedar largos períodos observándolo), con dificultad para incorporar nuevos estímulos o no demostrando respuesta a los mismos.

El trastorno autista presenta entonces: retrasos o anomalías en el desarrollo evolutivo del lenguaje verbal, ejecutivo y social, aparece en los tres primeros años de vida, y sus indicadores nucleares no se deben a Retraso Mental, ni a situaciones interactivas familiares y el perfil básico que se mantiene a través del tiempo.

Signos de Alarma: los signos del autismo varían con la edad, en un inicio son más evidente los trastornos del lenguaje, luego los de

la socialización y por último aparecen las conductas repetitivas. Es importante recalcar que son signos de alarma y la aparición de alguno solamente nos indica la necesidad de una evaluación inmediata. Algunos de éstos, se comparten con otros trastornos del desarrollo como el retardo mental o la sordera. Los más frecuentes son:

Entre los 6 y 12 meses

- No mira a los ojos.
- No pide ser alzado.
- No responde a la charla de los padres.
- No aparece la sonrisa social (sonríe sólo ante estímulos que le gustan).
- No hay atención compartida.
- No busca al adulto.
- No muestra objetos (por el sólo hecho de compartir, si ante una necesidad).
- No demanda atención.
- Falta de reacción ante extraños o ausencia de adultos de referencia.
- No balbucea o lo hace para si mismo.
- No señala.
- Parece sordo: responde sólo a algunos sonidos.
- Movimientos estereotipados.
- Hipersensibilidad acústica y táctil.
- Alteraciones del ritmo sueño/vigilia.
- Fascinación por objetos que giran.

De 12 a 18 meses

- No chequea la reacción del adulto ni mira en busca de su aprobación.
- No aparece el juego simbólico.
- No dice palabras.
- Conductas autoestimulatorias, actividades repetitivas.

De 18 a 24 meses

- No arma frases.
- No está interesado en pares: se aísla del grupo o se acerca sólo por el objeto que tiene.
- Aleteo de manos.
- Dificultad en el cambio de foco.

- Selectividad alimentaria.

Trastorno de Asperger

También denominado *Síndrome de Asperger*. Esta psicopatía autística, que hoy es diagnosticada con frecuencia, fue descrita por Asperger en 1944 e ignorada durante más de treinta años tanto por la literatura como por

los profesionales. Al principio, se creía que Asperger describía un niño muy distinto al que citaba Kanner, y no recibió mucha atención. Poco a poco, las similitudes resultaron evidentes y el reconocimiento del Síndrome de Asperger ha constituido uno de los cambios más importantes de la práctica diagnóstica en los últimos años.

Criterios para el diagnóstico de F84.5 Trastorno de Asperger [299.80]

A- Alteración cualitativa de la interacción social, manifestada al menos por 2 de las siguientes características:

- (1) importante alteración del uso de múltiples comportamientos no verbales como contacto ocular, expresión facial, posturas corporales y gestos reguladores de la interacción social.
- (2) incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros apropiadas al nivel de desarrollo del sujeto.
- (3) ausencia de la tendencia espontánea a compartir disfrutes, intereses y objetivos con otras personas (ejemplo: no mostrar, traer o enseñar a otras personas objetos de interés).
- (4) ausencia de reciprocidad social o emocional.

B- Patrones de comportamiento, intereses y actividades restrictivos, repetitivos y estereotipados, manifestados al menos por una de las siguientes características:

- (1) preocupación absorbente por uno o más patrones de interés estereotipados y restrictivos que son anormales, sea por su intensidad, sea por su objetivo.
- (2) adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales.
- (3) manierismos motores estereotipados y repetitivos (ejemplo: sacudir o girar manos o dedos, o movimientos complejos de todo el cuerpo).
- (4) preocupación persistente por partes de objetos.

C- El trastorno causa un deterioro clínicamente significativo de la actividad social, laboral y otras áreas importantes de la actividad del individuo.

D- No hay retraso general del lenguaje clínicamente significativo (ejemplo: a los 2 años de edad utiliza palabras sencillas, a los 3 años de edad utiliza frases comunicativas).

E- No hay retraso clínicamente significativo del desarrollo cognoscitivo ni del desarrollo de habilidades de autoayuda propias de la edad, comportamiento adaptativo (distinto de la interacción social) y curiosidad acerca del ambiente durante la infancia.

F- No cumple los criterios de otro trastorno generalizado del desarrollo ni de esquizofrenia.

Las características principales son:

- Trastornos en la reciprocidad socio-emocional.
- Lenguaje estructuralmente conservado con alteraciones en funciones comunicativas.
- Buen nivel cognitivo.
- Torpeza motora.

Quienes lo padecen son, al la vez, similares a las personas con autismo y distintos. La diferencia que actualmente se considera clave, es que no presentan retraso en el desarrollo del lenguaje durante la infancia, con habilidades mejor desarrolladas, destacando las alteraciones pragmáticas de la comunicación,

con anomalías en la prosodia y con un lenguaje centrado en sus intereses y no en aspectos sociales. Tampoco hay retrasos en otros aspectos del desarrollo intelectual, con un CI habitualmente normal. Sin embargo, cuando crecen, no son muy distintos en cuanto a las deficiencias de carácter social y obsesiones.

El diagnóstico, tiende a producirse más tarde, al final de la niñez, en la adolescencia o incluso en la adultez, lo que implica un cuadro más leve que puede pasar inadvertido al principio del desarrollo. No obstante, sus efectos no son leves y se vuelven evidentes con la edad. De hecho, las dificultades que experimentan, pueden resultar intolerables. Las deficiencias de la comunicación social se reflejan sobre todo en la interacción con el grupo de iguales y aumentan cuando lo hacen las expectativas y exigencias con la edad. Sus preocupaciones e intereses poco comunes, se vuelven más visibles fuera del hogar.

Es posible que los padres no se preocupen ni busquen ayuda al principio si el niño da muestras de inteligencia precoz, aunque recuerdan ciertas conductas inusuales como por ejemplo que el niño hablaba antes de empezar a caminar, o que a su "pequeño profesor" lo dejaban indiferente los demás niños y que sólo se relacionaba con adultos con los que conversaba utilizando un vocabulario muy rico y "poco infantil". Cuando el niño inicia su preescolaridad o es comparado con niños de la misma edad; en ese momento las dificultades suelen hacerse evidentes. Tales observaciones, indican que ni la adquisición del lenguaje ni el desarrollo social, han seguido un camino normal. La ausencia de reciprocidad social, se manifiesta típicamente por un abordaje social excéntrico y monocorde (insistiendo en un tema de conversación sin tener en cuenta

las reacciones de los demás) más que por indiferencia social y emocional.

Se observan patrones de conducta, intereses, y actividades, repetitivas y restringidas. Con frecuencia, esto se manifiesta a través de preocupaciones absorbentes referidas a temas o intereses circunscritos, sobre los que el individuo puede acumular una gran cantidad de información y que son mantenidos con gran intensidad, frecuentemente con la exclusión de otras actividades.

Aunque se hallan divididas las opiniones respecto a si el Síndrome de Asperger y el Autismo deben considerarse categorías distintas, el mayor consenso es que ambas son variantes del mismo trastorno evolutivo subyacente, del cual el Autismo sería la manifestación más grave y que se detectaría a una edad más temprana. En la práctica muchos recurren al S.A. para describir a personas que hablan con fluidez y que desde el punto de vista social, son más bien raros que distantes. En esta categoría se hallan personas de gran inteligencia, con la posibilidad en algunos casos, de una carrera brillante. Pero hay que recordar que la inteligencia influye en la manifestación del trastorno y puede camuflar problemas. Por otra parte, la inteligencia baja limita el potencial para compensarlos.

Trastorno de Rett

En 1999, identificaron al gen responsable por el síndrome de Rett. Este descubrimiento puede llevar a una mejor detección, prevención y tratamiento.

El síndrome de Rett ocurre solamente en las niñas y hace que desarrollen síntomas parecidos al autismo después de un desarrollo aparentemente normal. El trastorno es demasiado atípico dentro de los TGD y sólo inicialmente se manifiestan signos de desconexión que evocan el autismo y hace que a veces se

confunda el diagnóstico hasta que el cuadro se manifieste con más claridad, advirtiendo un verdadero fenotipo conductual, morfológico y evolutivo característico.

Fue descrito en 1966 por Andreas Rett en niñas que presentaban:

Criterios necesarios:

- Desarrollo inicial normal (por lo menos hasta los primeros 6 meses, luego comienza una regresión de funciones psíquicas).

- Desaceleración del crecimiento craneal (microcefalia) de aparición posterior.

- Regresión psicomotora.

- Pérdida de las habilidades manuales y uso productivo de las manos, con desarrollo posterior de movimientos estereotipados. Disquinesia manual de la línea media (Hand Washing o signo del lavado de manos) de aparición posterior.

- Trastornos motores progresivos de intensidad variable y evolución por etapas, de aparición posterior. Marcha atáxica y apraxias de tronco.

- Conducta autística (regresión del lenguaje con pérdida de comunicación verbal y no verbal y retraimiento en la interacción social).

- Mirada dirigida e insistente hacia las personas, de aparición posterior.

Criterios de soporte (no necesarios para el diagnóstico):

- Disfunción respiratoria con episodios disautonómicos típicos (hiperventilación, apneas, aerofagia).

- Anormalidades en el EEG: con o sin convulsiones. Epilepsia (crisis tónico clónicas y crisis parciales, que típicamente se desencadenan al despertar o al dormirse y también pueden presentarse en vigilia o en sueño) con serias dificultades para controlar las crisis en un alto porcentaje de los casos.

- Otros: Espasticidad, distonía, trastornos vasomotores periféricos ("manos y pies fríos"), escoliosis, retraso en el crecimiento.

Criterios de exclusión:

- Evidencias de retardo en el crecimiento intrauterino.

- Organomegalia u otros signos semejantes.

- Trastornos neurológicos adquiridos por infección o trauma cefálico.

- Microcefalia en el nacimiento.

Criterios para el diagnóstico de F84.2 Trastorno de Rett [299.80]

A-Todas las características siguientes

1)desarrollo prenatal y perinatal aparentemente normal

2)desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los primeros 5 meses después del nacimiento

3)circunferencia craneal normal en el nacimiento

B-Aparición de todas las características siguientes después del período de desarrollo normal

1)desaceleración del crecimiento craneal entre los 5 y 48 meses de edad

2)pérdida de habilidades manuales intencionales previamente adquiridas entre los 5 y los 30 meses de edad, con el subsiguiente desarrollo de movimientos manuales estereotipados (p. ej., escribir o lavarse las manos)

3)pérdida de implicación social en el inicio del trastorno (aunque con frecuencia la interacción social se desarrolla posteriormente)

4)mala coordinación de la marcha o de los movimientos del tronco

5)desarrollo del lenguaje expresivo y receptivo gravemente afectado, con retraso psicomotor grave

Presentan cuatro estadios evolutivos:

Estadio 1: Desde que comienza la regresión funcional, aquí no es solo detención del desarrollo, sino que hay pérdida de funciones

Estadio 2: A partir del año, persistente pérdida de habilidades adquiridas, sobre todo a nivel motor, crisis epilépticas frecuentes y permanencia del contacto ocular

Estadio 3: A partir del quinto año aproximadamente, es un periodo de estabilización del deterioro, con alguna mejoría en el lenguaje aunque sin sentido propositivo y mejoran las dispraxias motoras, consiguiendo agarrar algunos objetos

Estadio 4: Aproximadamente a los 10 años, con pérdida definitiva de la deambulación

La trayectoria evolutiva, es quizá más próxima a la de una niña con RM que con TGD. Es muy claro que las niñas con SR pueden exhibir un fenotipo conductual básico muy parecido con algunas diferencias. Por otro lado, hay una mirada interesada que es usada con fines comunicativos tanto para buscar atención como para tomar referencias sociales y los trastornos en el lenguaje y la comunicación están en relación a un aplanamiento funcional global. Estos aspectos hacen al reconocimiento del sustrato neuropsicológico del problema y por ende hacen al diseño diferencial de los programas terapéutico-educativos, aunque en el período inicial de retracción social, el diagnóstico provisional de autismo es una buena hipótesis de trabajo inicial y necesaria para la implementación de un tratamiento intensivo sin demora. No obstante, sabemos que la exploración neurológica en una niña en estas condiciones debiera ser la regla.

Trastorno desintegrativo infantil

Este trastorno también ha sido denominado antiguamente síndrome o demencia de Heller, demencia infantil, encefalopatía autística o psicosis desintegrativa y es el que con más frecuencia ha sido asociado causalmente en el pasado, a sucesos ambientales potencialmente estresógenos (siendo estos notables, previa aparición del trastorno).

La característica esencial del trastorno desintegrativo infantil es una marcada regresión en múltiples áreas de actividad tras un desarrollo previo claramente normal por lo menos los dos o tres primeros años (comunicación verbal y no verbal, relaciones sociales, juego y comportamiento adaptativo apropiados a la edad).

Comienza con un período de irritabilidad, hiperactividad, ansiedad y temores excesivos y diversos indicadores de trastornos de conducta inespecíficos. Luego, en pocas semanas se produce una pérdida casi total de las funciones previamente adquiridas: lenguaje expresivo o receptivo, hábitos, conductas adaptativas, juego, autonomía, control esfinteriano o intestinal, habilidades motoras y sociales, etcétera.

Los indicadores conductuales (déficit social y comunicativo y patrones de comportamiento, intereses y actividades) una vez que se manifiesta el cuadro en su totalidad, son en general los mismos a los observados en el trastorno autista.

Antes de los 10 años de edad, el niño experimenta una pérdida clínicamente significativa generalmente en todas sus áreas de habilidades.

Criterios para el diagnóstico de F84.3 Trastorno desintegrativo infantil [299.10]

A-Desarrollo aparentemente normal durante por lo menos los primeros 2 años posteriores al nacimiento, manifestado por la presencia de comunicación verbal y no verbal, relaciones sociales, juego y comportamiento adaptativo apropiados a la edad del sujeto.

B-Pérdida clínicamente significativa de habilidades previamente adquiridas (antes de los 10 años de edad) en por lo menos dos de las siguientes áreas:

- 1) lenguaje expresivo o receptivo
- 2) habilidades sociales o comportamiento adaptativo
- 3) control intestinal o vesical
- 4) juego
- 5) habilidades motoras

C-Anormalidades en por lo menos dos de las siguientes áreas:

- 1) alteración cualitativa de la interacción social (alteración de comportamientos no verbales, incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros, ausencia de reciprocidad social o emocional)
 - 2) alteraciones cualitativas de la comunicación (ejemplo: retraso o ausencia del lenguaje hablado, incapacidad para iniciar o sostener una conversación, utilización estereotipada y repetitiva del lenguaje, ausencia de juego realista variado)
 - 3) patrones de comportamiento, intereses y actividades restrictivos, repetitivos y estereotipados.
- Se incluyen estereotipias motoras y manierismos.

D-El trastorno no se explica mejor por la presencia de otro trastorno generalizado del desarrollo o de esquizofrenia.

Trastorno generalizado del desarrollo no especificado

Esta categoría debe utilizarse cuando existe alguna alteración grave y generalizada del desarrollo de la interacción 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. Por ejemplo, esta categoría incluye el “autismo atípico”: casos que no cumplen los criterios de trastorno autista por una edad de inicio posterior, una sintomatología atípica, o por todos estos hechos a la vez.

Evaluación diagnóstica

Con la excepción del síndrome de Rett, hasta el momento actual no disponemos de marcadores biológicos de los TEA, por lo que el diagnóstico de este grupo nosológico descansa, fundamentalmente, en la clínica (historia de desarrollo, antecedentes personales y familiares, observación directa, interacción con el niño, interacción de este con personas significativas y administración de escalas estandarizadas).

Ya que el diagnóstico es difícil, solamente un profesional de la salud especializado, es quien realiza la evaluación y diagnóstico. Sin embargo, los profesionales que no son especialistas en salud mental, pueden ayudar a que la persona con TGD reciba la ayuda que necesita proporcionando el importante “primer paso” en el proceso del diagnóstico: la detección. Al reconocer los síntomas comunes del

trastorno, pueden derivar a los niños especialistas apropiados para una evaluación adicional y también compartir esa información con colegas, personal, familias bajo su cuidado y otros en la comunidad, asegurando que los que necesitan ayuda la obtendrán.

Actualmente, hay consenso en que es posible realizar el diagnóstico de los TEA con fiabilidad y estabilidad a los 2 años. La adecuada evaluación clínica, debe realizarse según un protocolo de estudio apropiado en el que se incluya una entrevista a los padres, una observación del niño y una valoración del desarrollo cognitivo y del lenguaje.

El diagnóstico del TGD/TEA, es un proceso de carácter deductivo, mediante el cual los profesionales o especialistas, guiados por sus conocimientos y experiencia clínica, y mediante las categorías universalmente aceptadas por la comunidad científica (DSMIV-TR [1] o CIE-10 [2,3]), clasifican y caracterizan el comportamiento del individuo y establecen un plan de intervención apropiado a las características de la persona.

Una vez caracterizado sindrónicamente el trastorno y realizado el diagnóstico diferencial, se ha de proceder a un estudio biomédico que busque causas subyacentes, ayude a entender mejor las necesidades del paciente y oriente sobre la indicación individualizada de exploraciones complementarias.

Para llevar a cabo este proceso se requiere por tanto, la puesta en marcha de una estrategia coordinada de evaluación de carácter multidisciplinario, que asegure la participación de especialistas de la pediatría, la psicología, la neurología y la psiquiatría.

La evaluación ha de ser lo más completa posible y ha de evitar, al mismo tiempo, pruebas innecesarias que dupliquen resultados sobre los que ya se tiene certeza, o que de forma injustificada dilaten la presentación del in-

forme o causen malestar a la persona con TEA o a su familia. Los representantes legales del paciente deberán autorizar, tras recibir la adecuada información.

Anamnesis

Motivo de consulta: El retraso en la adquisición del lenguaje es el motivo más frecuente de consulta de los niños que luego son diagnosticados de TEA. El trastorno del lenguaje va desde la ausencia del mismo en un niño de 2-3 años, hasta la alteración en la comprensión y la pragmática (es decir, en su uso social). Muchos de ellos tienen una jerga que imita el lenguaje del adulto, pero sin contenido semántico, e incluso son capaces de decir palabras o frases sofisticadas, pero totalmente fuera de contexto.

En otras ocasiones consultan por las alteraciones en la relación social o aislamiento, el comportamiento “raro”, y el retraso escolar. Es importante obtener información del desarrollo evolutivo, motor, cognitivo, sensorial-afectivo, del lenguaje y de la conducta y personalidad del niño para llegar a una posible conclusión diagnóstica junto al resto de evaluaciones que se le realizarán posteriormente a través de test o pruebas cuantitativas. Hay que preguntar en todos los casos acerca de las tres grandes características de estos trastornos (relación social, lenguaje y conducta) para orientar más el diagnóstico. Muchas veces los padres consultan tardíamente, cuando han acudido antes a otros especialistas, como otorrinolaringólogos, oftalmólogos, psicólogos o psicopedagogos.

Antecedentes familiares: Hay que preguntar por problemas de desarrollo similares o que pudieran estar relacionados (autismo, retraso mental, trastornos afectivos y de ansiedad); presencia de ciertas enfermedades neurológicas hereditarias (X frágil, esclerosis

tuberosa); buscar consanguinidad e indagar en el ambiente familiar.

Antecedentes personales: Es importante buscar factores de riesgo, valorando los datos sobre gestación, parto y periodo perinatal y postnatal: antecedentes como alcohol u otros tóxicos, infecciones durante el embarazo, meningitis, traumatismos craneoencefálicos, crisis epilépticas, otitis medias crónicas serosas o empleo de fármacos ototóxicos, entre otros. Hay que indagar también sobre el ambiente psicosocial del niño hasta ese momento, ya que niños con una gran privación afectiva, como los que han permanecido en hogares hasta ser adoptados, pueden presentar problemas relacionados. Incidir en los hitos del desarrollo psicomotor para valorar la existencia o no de retrasos o problemas en este área, así como en el desarrollo del lenguaje.

Preocupaciones de los padres:

- Tiene retraso del lenguaje
- No dice lo que quiere
- Solía decir algunas palabras que ahora no dice
- Ausencia de respuesta a su nombre
- A veces, parece sordo
- Parece oír unas cosas y otras no
- No sigue instrucciones
- No señala ni dice adiós con la mano
- No sonríe ante estímulos sociales
- Tiene poco contacto ocular. Mirada inadecuada
- Prefiere “jugar solo” o “estar solo”
- Consigue los objetos por sí mismo
- Es muy independiente
- Está en su propio mundo. Ignora a los demás
- No conecta con nadie
- No está interesado en otros niños
- Tiene muchas rabietas
- Es hiperactivo-oposicionista o no coopera

- No sabe cómo jugar con los juguetes
- Pone los objetos en fila
- Excesivamente apegado a un juguete u objeto
- Repite las cosas una y otra vez
- Es hipersensible a ciertos sonidos o texturas
- Presenta movimientos raros o camina de puntillas

Exploración física

La exploración se inicia observando al niño cómo se desenvuelve en el entorno, alrededor de sus padres y con los juguetes en la consulta. Se realiza una exploración pediátrica general buscando posibles malformaciones o dismorfias que orienten hacia una patología concreta, incluyendo una adecuada somatometría. La exploración neurológica será detallada y se adaptará a la edad del niño: medir el perímetro cefálico, explorar los pares craneales, buscar asimetrías o signos clínicos focales neurológicos, valorando anomalías del tono, fuerza muscular, reflejos y marcha. Es importante también, la visualización del fondo de ojo y valorar el lenguaje y la audición.

Pruebas complementarias

Laboratorio: El examen de laboratorio casi nunca aporta datos para el diagnóstico, pero en muchas ocasiones se realizan para descartar formas sintomáticas de TEA, sobre todo si se asocia historia de letargia, vómitos cíclicos, crisis epilépticas tempranas, rasgos dismórficos y retraso mental. Comprende: hemograma, bioquímica (ácido úrico, creatinina, lactato, piruvato), cromatografía de aminoácidos, examen TORCH (si el niño es menor de 6 meses) y examen de orina. Los estudios genéticos se realizan en función de los hallazgos clínicos, habitualmente cariotipo con-

vencional y estudios moleculares para X frágil y Rett.

Neurofisiología: El EEG suele ser normal en los TEA que no tienen convulsiones, ni evidencias clínicas de patología cerebral concomitante, aunque es frecuente encontrar una lentificación de la actividad de base. En los pacientes que tienen crisis epilépticas se pueden encontrar diferentes anomalías paroxísticas intercríticas, en general anomalías focales, con o sin generalización secundaria. Los pacientes que padecen un síndrome de afasia-epilepsia sin convulsiones y con regresión del lenguaje presentan anomalías focales y generalizadas en el EEG de vigilia y paroxismos de punta-onda lenta prácticamente continua durante el sueño NREM. En general, los potenciales evocados auditivos suelen ser normales y sólo se practicarán cuando se sospeche una hipoacusia concomitante. Algunos autores han encontrado alteraciones en los potenciales evocados somestésicos y también en los potenciales evocados corticales duran-

te las pruebas de lenguaje y habilidades discriminativas.

Neuroimagen: Puede poner en evidencia las anomalías propias de la enfermedad causal, en los casos en los que la conducta autista se asocia a un proceso determinado (hidrocefalia, esclerosis tuberosa). En las formas idiopáticas, la neuroimagen suele ser normal; en algunos casos se ha observado hipoplasia del vermis posterior y de los hemisferios cerebelosos, reducción del volumen de los lóbulos parietales cerebrales y adelgazamiento del cuerpo calloso. Existen muchos estudios sobre la utilización de la resonancia magnética espectroscópica en el diagnóstico del TEA, de la tomografía por emisión de positrones (PET) o de la tomografía computarizada por emisión de fotón único (SPECT), que han mostrado disminución de la captación talámica y alteraciones hipometabólicas en lóbulos frontales y temporales. Quizá en el futuro, estas u otras pruebas puedan despejar dudas sobre la fisiopatología del TGD, pero en la actualidad no existe ningún patrón patognomónico para el diagnóstico.

Identificación y evaluación precoz

	Propósito	Objetivo	Ámbito	Medios
Fase I	Identificación de posibles casos	Detección de manifestaciones sugerentes	Atención primaria Educación infantil	Síntomas de alerta, Gillberg, M-CHAT, PDDST-1
Fase II	Evaluación global	Confirmar sospechas Diferenciar Descartar	Equipos especializados	Entrevista, observación y exploración PDDST-2, STAT Estudio audiológico Otras pruebas según sospecha
Fase III	Diagnóstico específico	Establecer el diagnóstico	Equipos especializados	PDDST-3, ADI-R-S, PIA, CARS, ABC, ADOS-G

El *Nivel I* correspondería a la Asistencia Primaria, donde se realiza la vigilancia del desarrollo del niño sano y donde es importante tener en cuenta una serie de Síntomas de Alarma. Se utiliza el M-CHAT que es una escala para aplicar a niños de 18 meses de edad, que ha demostrado utilidad en la detección precoz de síntomas de TEA por su especificidad. Su sensibilidad es aceptable pero no plena, ya que no identifica todos los posibles casos. Consta de 23 ítems y está dirigida a padres. El Q-CHAT surge de la necesidad de aproximación cuantitativa, no categórica. Valora frecuencia e intensidad de las conductas, puntúa las respuestas del 0 al 4, y se toma entre los 18 y 24 meses. Son 25 preguntas, que se responden en 5 a 10 minutos. Es un test de screening en etapa de prueba. Incluye conductas repetitivas y sensoriales, a diferencia del M-CHAT que hace hincapié en lo comunicativo.

En el *Nivel II* se realizan las derivaciones a Neurología, Genética, Fonoaudiología, etcétera.

En el *Nivel III* se realiza el "diagnóstico de TEA", siendo el equipo de Salud Mental Infante-Juvenil el encargado del mismo. Disponemos de:

ADI-R (*Autism Diagnostic Interview-Revised*): entrevista semiestructurada, dirigida a los padres de niños con una edad mental superior a 18 meses. Su duración es de aproximadamente una hora y media con niños de 3 y 4 años de edad, y en torno a tres horas en el caso de niños mayores o adultos. Tiene una alta correlación con los criterios clínicos del DSM-IV y la CIE-10 (96% de sensibilidad y 92% de especificidad) y no discrimina autismo de otros TEA.

ADOS-G (*Autism Diagnostic Observation Schedule- Generic*): es una entrevista semiestructurada destinada a evaluar la inte-

racción social, la comunicación y el juego simbólico por medio de una serie de actividades sociales de tipo lúdico. Se utiliza desde los 15 meses hasta los 40 años. Consta de cuatro módulos diferentes en función del grado de desarrollo. Con puntos de corte para diferenciar el Trastorno Autista de otros trastornos del espectro (95% de sensibilidad y 90% de especificidad).

Con respecto a los programas de detección temprana en el autismo, es discutible la posibilidad de realizarlos, pues aún no se ha diseñado una herramienta de screening que sea específica y sensible, pudiendo generar muchos falsos positivos y negativos.

El Comité Nacional de Screening Americano dictamina que para realizar una campaña de prevención, se deben dar las siguientes características: debe ser un problema sanitario importante, la enfermedad debe tener un factor de riesgo detectable, con un período de latencia antes del período sintomático; el estudio debe cambiar la morbi-mortalidad de la enfermedad, y el costo debe ser menor al del programa de intervención. Estos puntos no se cumplen en el TEA. Un programa de detección sería muy costoso y los beneficios serían mínimos, pues hasta la fecha no se han detectado los factores de riesgo en la aparición del trastorno y tampoco se puede determinar una fase presintomática en donde actuar y cambiar el curso de la enfermedad. Por otro lado, una intervención temprana aunque no puede curar un TGD, puede desarrollar o potenciar habilidades y mejorar la calidad de vida del niño y la familia. Es mejor que los recursos que se destinarían a detección temprana, se destinen a formación de profesionales para diagnosticar y tratar el trastorno.

Más del 50% de los padres de niños con TEA expresan abiertamente algún tipo de inquietud acerca del neurodesarrollo de sus hi-

jos cuando éstos tienen entre 18 y 24 meses. Con esa edad, a menos del 10% de los niños se les identifica el cuadro clínico y se establece el diagnóstico. A poco más del 10% se les indica que vuelvan a consultar más adelante si empeoran o persisten las preocupaciones. Al resto, cuando tienen cerca de 4 años, se los deriva finalmente a otro profesional. En ese momento, sólo al 40% se les diagnostica, al 25% se les indica que no deben preocuparse («nada iba mal», «ya ira madurando») y al resto, se les envía a un tercer o cuarto profesional. Es decir, es frecuente que el diagnóstico de TEA se realice a los 6 años, a pesar de que muchos padres expresaban preocupaciones desde que sus hijos tenían entre 18 y 24 meses.

Trastornos asociados

Una vez diagnosticado el trastorno del desarrollo, hay que investigar cuáles son los distintos signos que pueden acompañar este cuadro, y priorizar cuáles son las conductas que más interfieren en el desempeño de la vida cotidiana del niño; para enfocar el tratamiento hacia la resolución del mismo. Los signos asociados más frecuentes son:

- Hiperactividad y/o déficit de atención
- Impulsividad
- Conductas disruptivas
- Conductas obsesivo-compulsivas
- Crisis maníacas
- Movimientos anormales: tics, estereotipias.
- Agresión y/o autoagresión
- Trastornos del sueño
- Trastornos de ansiedad
- Crisis de agitación
- Trastornos somáticos asociados: epilepsia

Diagnóstico diferencial

Es importante ante signos de alarma de un TGD, tener en cuenta el diagnóstico diferencial, tanto dentro de esta categoría, como con otros trastornos psiquiátricos.

La comorbilidad con el TGD es muy alta, por esta razón es importante buscar el núcleo que identifica a estos pacientes como tales. Los principales trastornos a diferenciar son:

- Diversos TGD
- Retraso Mental (diversos fenotipos)
- Fenotipo Autista Ampliado («rasgos autistas»)
- Psicosis Infantil (esquizofrenia)
- Trastorno del lenguaje
- Trastornos de conducta (oposicionista desafiante-TDAH-disocial)
- Trastorno reactivo de vinculación
- Trastorno de ansiedad (Mutismo selectivo/T.A.G./T.O.C./T.P.E.P.T/Fobia Social)
- Trastornos afectivos (depresión – bipolaridad)
- Trastornos en la coordinación o por movimientos estereotipados
- Trastornos Sensoriales (sordera/ dificultades visuales)
- Afasia epiléptica adquirida (Sme. Landau-Kleffner)

Retraso Mental

Estos pacientes presentan síntomas que con frecuencia sobrepasan los límites del propio trastorno, sobre todo en lo que acontece a la interacción social, cuyo diagnóstico limita con el del TGD. Más del 70 % de los pacientes diagnosticados de TGD, presentan retraso mental y esta proporción aumenta considerablemente cuando el grado de retraso mental es mayor y las funciones están tan descendidas que pueden demostrar todos los signos del TGD al no tener recursos para re-

lacionarse. Por esto, es difícil delimitar en muchas ocasiones, las barreras que existen entre el retraso mental y el TGD.

El retraso mental es un signo, y no la causa del desarrollo anormal del cerebro. Las causas son en su mayor parte desconocidas, pero es evidente que implica un trastorno cerebral, ya sea por una anomalía congénita, una enfermedad cerebral o una lesión. Se ha comprobado la existencia de autismo sin problemas adicionales, por lo que se halla asumido que es un trastorno que no afecta por igual a todas las funciones mentales, sino que hay un retraso sistemático de la comunicación social con respecto a otros aspectos del desarrollo. Emergiendo de un fondo de muy bajo desempeño aparecen conductas y/o habilidades de nivel superior al habitual: frases en niños que habitualmente no hablan, memoria notable para reproducir melodías, etcétera. El TGD no es sólo el niño que no hace ciertas cosas, sino el que también presenta ciertas otras.

En el retardo mental en cambio, hay un aplanamiento funcional generalizado (uniforme en las distintas áreas desarrollo, donde no suele haber desarmonía evolutiva como en el TGD) que se manifiesta durante el desarrollo del niño y antes de los 18 meses en general, desde el momento del nacimiento.

Es posible diferenciar estas dos entidades porque generalmente en el retraso mental las funciones sociales están conservadas (como la intención de comunicar, la reciprocidad socio emocional, y el uso de la mirada en la interacción con los demás), salvo en casos de retraso grave o profundo, que asimismo presentan comunicaciones preverbales previa aparición del lenguaje verbal. Pueden llegar a presentar dificultades en el reconocimiento de alguien conocido o desconocido, pero mantienen una conducta amistosa ante extraños. Además, hay contacto visual durante la inte-

racción, siguen un patrón de desarrollo afectivo más cercano al convencional, discriminan correctamente las señales socioemocionales, la alteración en el lenguaje esta más relacionada a los aspectos formales y en la mayoría de los casos (leve a moderado) se suele atribuir a una causa específica que dará la expresión del trastorno, y la distribución por sexo es más homogénea (con leve predominio en varones). Existen varios fenotipos con Retraso Mental y algunos se asocian más frecuentemente con TGD mientras que otros como S.X frágil y S.Down, no. Frecuentemente aparecen estigmas físicos específicos del fenotipo.

El Retraso es mas bien, un síndrome amplio donde la esfera mas afectada o a partir de la cual se construye el trastorno es la "intelectua", que lleva a una lentitud en la adquisición de habilidades en general.

Psicosis

Aunque en algún momento se utilizaron términos como "psicosis" y "esquizofrenia infantil" para hacer referencia a los trastornos generalizados del desarrollo, hay numerosos datos a favor de que sean trastornos distintos.

Las clasificaciones se han ido modificando. Rutter, en 1975 dividía las psicosis infantiles en Esquizofrenia infantil, Psicosis desintegrativas o regresivas, Autismo infantil precoz y Psicosis maniaco-depresivas. Por otro lado, Kolvin (1971 y 1980) dividió las psicosis infantiles de acuerdo al momento de aparición de los síntomas en: Inicio precoz (antes de los 3 años, síntomas similares al autismo de Kanner), e Inicio tardío (después de los 5 años, con aspecto perplejo, alteraciones del pensamiento, alucinaciones, CI mayor y antecedentes familiares de esquizofrenia). En el DSM IV-TR se excluyen el Autismo infantil y las

Psicosis desintegrativas del grupo de las psicosis y los clasifica como TGD, dejando para las Psicosis a la esquizofrenia, el trastorno esquizofreniforme, esquizoafectivo, delirante, psicótico breve, psicótico compartido, esquizotípico y esquizoide.

Actualmente según el momento de inicio, la esquizofrenia se divide en: Inicio temprano (EOS) cuando es antes de los 18 años, e Inicio en la niñez (COS) cuando es antes de los 12 años (dentro de este grupo se podría agregar el Trastorno multisistémico del desarrollo para niños preescolares: DC 0 a 3).

Independientemente a la edad de inicio, el proceso esquizofrénico presentaría alucinaciones, ideas delirantes, habla desorganizada, conducta desorganizada, extraña o catatónica y síntomas negativos (embotamiento afectivo o aplanado, alogia, abulia, apatía, anhedonia, desinterés social y fallas en la atención). Cuando se inicia en la niñez (COS) tiene generalmente un comienzo encubierto, donde la conducta va cambiando lentamente en el tiempo, siendo la evolución más continua que episódica. En general el pronóstico está asociado al nivel de funcionamiento previo (ajuste premórbido) y en los niños, se suele encontrar un peor ajuste con más aislamiento social, peores relaciones con sus pares, peor desempeño ocupacional (tareas de resolución de problemas) y menos motivaciones e intereses.

Aunque se trate de trastornos distintos, un sujeto con un trastorno generalizado del desarrollo puede desarrollar ocasionalmente una esquizofrenia posterior.

No es de extrañar que se produzca confusión cuando se observa, por primera vez, a una persona adulta sin disponer de su historia evolutiva de desarrollo. El momento de inicio del trastorno es de importancia crucial. Un trastorno que afecta el curso normal del de-

sarrollo desde el nacimiento, o incluso antes, no es lo mismo que el que le sucede a un organismo maduro. Por otra parte, la esquizofrenia estará condicionada por el momento evolutivo en que irrumpa el cuadro, adoptando características diferentes.

En la psicosis hay una pérdida de contacto afectivo con la realidad, aparición de un pensamiento autístico, fenómenos regresivos, disociación y desintegración de las funciones psíquicas irreversible, que lleva a la desestructuración de la personalidad. Hay un desorden de la organización del yo y de la relación del niño con el mundo circundante con perturbación cualitativa de la capacidad para percibir el mundo externo e interno y modificación consecuente de la conducta con pérdida de las fronteras del yo. La psicosis lleva a que se evalúe incorrectamente la exactitud de las percepciones y pensamientos, y consecuentemente se generan inferencias incorrectas acerca de la realidad externa; aún incluso frente a evidencia de lo contrario. Además, en la esquizofrenia habrá más estabilidad en síntomas relacionados a la conducta y las relaciones afectivas y no suele tener tan deteriorada la comunicación (verbal y no verbal).

Aunque los pacientes con síntomas esquizofrénicos negativos se asemejen al autismo, los pacientes con síntomas positivos no lo hacen (éstas son experiencias subjetivas que el paciente puede comunicar a otros). Los TGD con capacidad de expresarse, ofrecen disposiciones de sus experiencias muy distintas de los pacientes esquizofrénicos y no aparecen alucinaciones ni ideas delirantes. Sin embargo, los síntomas positivos pueden llegar a producirse (se han descrito creencias paranoicas en algunos pocos casos). Además, la evolución en el TGD es continua (excluyendo periodos de regresión) en tanto que en la esquizofrenia, la evolución suele tener periodos

de atenuación sintomática e incluso de desaparición de éstos. Y en relación al curso evolutivo, el TGD no tiene un deterioro progresivo e incluso cabe esperar un progreso de la conducta con el desarrollo y el aprendizaje. Asimismo, continúan apareciendo relaciones ocultas. La esquizofrenia cada vez se caracteriza más como un trastorno evolutivo con signos tempranos específicos que son reconocibles a posteriori. De hecho, tales signos apuntan a una disfunción del lóbulo frontal y también son comunes en el autismo.

Trastornos del Lenguaje

Habría una relación muy estrecha entre TGD y TL (algunos autores lo plantean como un continuo) por lo cual pueden presentar muchas características en común.

Ante un niño que tarda en hablar debemos pensar en:

- Alteraciones sensoriales (hipoacusia/sordera) Evaluar por Audiometría.
- Deprivación ambiental
- Retraso simple del Lenguaje (alteración en todos los aspectos menos en la pragmática, no suele haber dificultades en la comprensión, se relacionaría a posteriores trastornos de aprendizaje)
 - Disfasia
 - Retraso Mental
 - TGD

Si adquiere el lenguaje pero este no es inteligible debemos pensar en:

- Trastorno de la fluencia (puede relacionarse con Tourette)
 - Dislalia (comunes en niños hasta los 4 años)
 - Disartria
 - Disfasia
 - Alteraciones en la prosodia (descartar Asperger)

Si el niño hablante deja de hablar debemos pensar en:

- Mutismo selectivo
- Afasia
- TGD diferenciación

Los TL pueden presentar alteraciones en aspectos formales o funcionales del lenguaje:

- Formales: (hemisferio Izquierdo)
 - Fonológico (capacidad para la combinación de fonemas para construir palabras)
 - Sintaxis (combinación de palabras con los componentes gramaticales del lenguaje)
 - Léxico (cantidad de palabras almacenadas)
- Funcionales: (hemisferio derecho y prefrontal bilateral)
 - Semántica
 - Pragmático (uso social y contextualizado del lenguaje, lo observamos en la toma de turno en la palabra, capacidad para iniciar una conversación, uso de lenguaje figurado)

En algunos casos puede haber mayores alteraciones en EEG (Landau-Kleffner) o alteraciones de tipo instrumental (auditivos, articulatorios, o anomalías anatómicas). También puede haber alteraciones en la pronunciación de uno o varios fonemas (dislalias), en la fluencia y el ritmo (tartamudez), o en el desarrollo (disfasias).

A diferencia del TGD, en el TL se utilizan gestos convencionales para hacerse entender, el juego no es estereotipado sino que manifiesta mucha capacidad imaginativa, suelen tener múltiples intereses y el patrón de desarrollo es el convencional (salvo en el área verbal). Presentan buenos recursos cognitivos y sociales en general, con habilidades preservadas, mostrando interés en la comunicación y no evitan el contacto ocular. Imitan bien y están interesados en aprender. Si bien presentan dificultades con el código verbal, hay búsqueda de alternativas comunicativas, mos-

trando sus habilidades de manera no verbal. Por otra parte, tiene mejor pronóstico, con mejor respuesta a los tratamientos (cuando hay dificultades en el área social).

Trastornos de Conducta

Se caracterizan por:

- Dificultad para sostener la atención
- Comportamiento hiperactivo
- Impulsividad
- Inicio temprano (edad preescolar o escolar)
- Se presenta en distintas situaciones o momentos
- Dificultades en diferentes áreas de funcionamiento (aprendizaje, interpersonal, conducta, humor, social)
- Predomina el déficit en la posibilidad de inhibir internamente o posponer respuestas comportamentales y emocionales, la dificultad en la autorregulación y el déficit en aspectos de la función ejecutiva

Los síntomas nucleares suelen ir frecuentemente acompañados de alteraciones motoras de la coordinación, tics o estereotipias, problemas de lenguaje, torpeza en las habilidades sociales, rigidez cognitiva, y alteraciones perceptivas.

Trastorno por Déficit de Atención con Hiperactividad

Los niños con déficit de atención e hiperactividad pueden presentar muchos de los síntomas que aparecen en el TGD. Presentan ingenuidad (en general por inhabilidad para la interacción social que también se manifiesta con cierta falta de empatía), problemas de interacción social (entre 65-80%), pobre comunicación no verbal (la gesticulación que puede ser limitada o inapropiada), trastornos del lenguaje (lo más frecuente son las ecolalias, pobre capacidad expresiva y deficiente com-

presión verbal), alteraciones en la pronunciación (o en la modulación del volumen de la voz y en la entonación), estereotipias motoras (aleteo de manos, picar los dedos, balanceo del cuerpo o la cabeza, repetición monótona de sonidos), que a veces resulta difícil diferenciar de tics, patrón de conducta rígido (conductas obsesivas, inflexibilidad mental y mala tolerancia a cambios, que se relacionaría también con Tourette) con preocupación por ciertos temas u objetos. Puede suceder incluso, que sean extremadamente callados y se les dificulte el mantener una conversación con poca habilidad para la interacción social.

Trastorno reactivo de vinculación

Es un trastorno en el desarrollo de los vínculos, condicionado por contextos sociales de abandono extremo y falta de atención en las necesidades emocionales básicas del niño. Predispone su aparición, una hospitalización prolongada, una pobreza extrema, o la inexperiencia de padres con abandono y negligencia en el cuidado del niño

A diferencia, en el TGD los vínculos muchas veces no se desarrollan o lo hacen de manera anómala, pero el ámbito de desarrollo es protector y cálido. Por otra parte, el TRV no necesariamente presenta alteraciones en la comunicación, no suelen presentar intereses y comportamientos restringidos y rígidos, aunque pueden presentar conductas estereotipadas. Además, con tratamiento y cuidados adecuados, se recuperan rápidamente y en general completamente.

Mutismo Selectivo

Hay una comunicación inapropiada, con incapacidad persistente para hablar en algunas situaciones sociales específicas a pesar de poder hacerlo en otras. Pero estos niños, se comunican mediante métodos alternativos

(gestos, escritura y en ocasiones suelen usar vocalizaciones limitadas y monosilábicas). La adquisición del lenguaje verbal es adecuada y este trastorno se verifica una vez que el niño entra en contacto con ámbitos fuera del hogar, diagnosticándose generalmente a partir de los 3 años. No hay alteración en el juego simbólico y en general tienen buen nivel cognitivo.

Se suele acompañar de temor social excesivo (tensión corporal, evitación de la mirada, poca expresividad gestual) y tener un comportamiento controlador y negativista.

Trastornos de Ansiedad-Trastorno Obsesivo Compulsivo

Suelen presentar alteraciones en la comunicación y en la interacción social (aunque con menor nivel de afectación) con dificultades para la organización flexible de la conducta. Tienen un buen desempeño cognitivo a diferencia de TGD, como también un buen desempeño en el núcleo familiar en comparación con ámbitos desconocidos (siempre y cuando no este involucrando sus síntomas obsesivos compulsivos). Pero fuera de las obsesiones y compulsiones, muestran interés y destrezas sociales acordes a su edad.

Trastorno Bipolar Infantil

El trastorno bipolar (TBP) es un trastorno del estado de ánimo, donde se encuentran alteraciones a nivel del pensamiento, las emociones, las percepciones y el comportamiento, en el contexto de variaciones del humor entre manía y depresión. En la infancia, el trastorno suele tener una presentación no episódica, con mayor frecuencia de ciclado rápido y estados mixtos. Se asocian con una presentación atípica y un historial clínico confuso, donde las alteraciones del comportamiento, la aparición de conductas explosivas, la hiperac-

tividad temprana y la presencia de síntomas psicóticos van a jugar un papel mucho más importante que el que ocupan en las descripciones clínicas típicas del adulto y es la principal dificultad para distinguirla de otros trastornos.

Además, existe una gran comorbilidad (57-98 %) en el TB con el trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH), trastorno de conducta (TC), trastorno oposicionista desafiante (TOD), trastornos psicóticos, abuso de sustancias y trastornos de ansiedad. Pero no está aclarada su relación con los trastornos generalizados del desarrollo (TGD).

Trastorno del aprendizaje no verbal o Síndrome de hemisferio derecho

Se manifiestan signos de dificultades en el procesamiento visual y táctil con buen desarrollo verbal (particularmente en lo fonológico). También pueden presentar actividades de tipo repetitivo con insistencia de ejecución (que se caracterizan por ser actividades de la vida diaria), trastorno del control de los impulsos, de atención, e hiperactividad.

Sordera

Puede presentarse con retraso o ausencia en adquisición del lenguaje y las alteraciones conductuales y déficit sociales se relacionan con esto.

No reacciona ante ruidos ambientales, pero responde a la interacción verbal dentro de su campo visual. Además responde adecuadamente al contacto corporal, no rechazándolo.

Trastornos sensoriales visuales

Presenta expresiones emocionales ante la voz o el contacto corporal, busca estímulos sensoriales, adquiere pautas de interacción social (aunque más lentamente) y reacciona

ante extraños, respondiendo intensamente cuando un desconocido lo toma en brazos.

Evolución y pronóstico

Aunque sigue siendo hasta la fecha un trastorno de por vida, el pronóstico es variable según el caso y la evolución puede modificarse con un tratamiento adecuado.

Depende sobre todo de la gravedad de las etiologías subyacentes, pero la tendencia general, es de un pronóstico pobre, sin progreso social o con incapacidad de llevar cualquier tipo de vida independiente.

Estudios de seguimiento a largo plazo de niños TGD hasta la edad adulta, revelaron que el pronóstico se relaciona con su nivel de habilidades demostradas en pruebas cognitivas y de lenguaje. Aproximadamente un 5-10 % se tornaron adultos independientes (1-2 % con test cognitivos y de lenguaje normales) y un 25 % alcanzaron un progreso considerable, con algún grado de independencia. El 65-70 % restante, mostraron deficiencias muy significativas, requiriendo un nivel elevado de cuidados.

Los programas de intervención temprana pueden favorecer una diferencia importante y producir mejorías significativas y duraderas.

Tratamiento

El TGD es una condición tratable. Actualmente no podemos curar el trastorno, pero las personas que lo presentan se benefician de una intervención temprana y muestran diferentes resultados, mejorando en la mayoría de los casos.

Los objetivos básicos de tratamiento derivan de valores sobre el desarrollo humano que tienen un alcance universal, que se relacio-

nan con conceptos muy amplios, pero es importante tenerlos siempre presentes y que no se olviden a la hora de tomar decisiones terapéuticas y educativas concretas.

-Promover el bienestar emocional. Disminuir experiencias negativas y aumentar probabilidad de emociones positivas.

-Aumentar la libertad, espontaneidad y flexibilidad de acción. La inflexibilidad (rutinas, rituales, estereotipias, obsesiones, compulsiones) limita la riqueza y complejidad de la acción humana y disminuye su libertad.

-Promover la autonomía personal. Aumentar las posibilidades de que se sienta y sea eficaz.

-Desarrollar competencias instrumentales de acción mediada y significativa sobre el mundo y las capacidades simbólicas

-Desarrollar destrezas cognitivas y de atención. Para una relación más rica y compleja con la realidad circundante.

-Aumentar capacidad de asimilar y comprender las interacciones humanas y de dar sentido a las acciones y relaciones con otras personas. Construcción de vínculos seguros con las personas de acuerdo al nivel de proximidad.

-Desarrollar destrezas de aprendizaje. Imitación, identificación intersubjetiva, aprendizaje observacional para incorporar pautas culturales y beneficiarse de ellas.

-Disminuir conductas que producen sufrimiento. Incrementando la posibilidad de convivencia en ambientes lo menos restrictivos posible.

-Desarrollar competencias comunicativas que sean funcionales para el niño

-Aumentar capacidades de interpretación del mundo. Disminuyendo el «fondo de ruido» cognitivo que aísla y hace sufrir a la persona con TGD.

El manejo de los niños con TEA requiere una intervención multidisciplinar. El núcleo del tratamiento es siempre el aprendizaje, incluyendo programas integrales e individualizados, con técnicas de cambio de comportamiento mediante habilidades de acción y auto regulación de la conducta, habilidades de relación, programas educativos o de trabajo, y terapias de lenguaje y comunicación.

Las personas con TGD no pueden constituir las funciones de socialización y comunicación por las vías normales de desarrollo, pero pueden desarrollar aspectos de ellas (en mayor o menor grado) a través de procesos de enseñanza intencionada y explícita. Así, es posible que aprendan funciones muy importantes de desarrollo que las otras personas adquieren mediante procesos de interacción natural y aprendizaje implícito e incidental en un periodo crítico de la vida (principalmente el que se extiende entre el año y medio y los cinco).

Es esencial para el abordaje terapéutico, el apoyo familiar y el trabajo con psicólogos o educadores bien entrenados. No es una aplicación neutra de técnicas, sino una larga relación comunicativa entre personas mutuamente comprometidas.

El afrontamiento terapéutico tiene que atenderse, en cada caso, a un principio de individualización, que afecta también a las decisiones educativas: las personas con TGD pueden ser tan diferentes unas de otras, tan heterogéneas en sus necesidades y competencias, que cada uno exige una adecuación específica y muy concreta de estrategias y objetivos de tratamiento. Con independencia del nivel de cada persona con TGD, existen pautas generales que deben tenerse en cuenta para todas ellas:

-Un planteamiento «interno» y comprometido y no «externo y ajeno» del tratamiento

-Un ambiente estructurado y anticipable

-*Procedimientos de anticipación y previsión de cambios ambientales.* Que permitan afrontar los cambios sin vivirlas como experiencias terroríficas o inaceptablemente desconcentrantes

-*Sistemas para el control y la regulación de conducta* Enseñanza explícita de sistemas con los que regular interacciones con las demás personas. El *Análisis de Conducta Aplicada*, se concentra en disminuir comportamientos problemáticos específicos y enseñar nuevas habilidades. Al enseñar a manejar situaciones de cambio, disminuye la posibilidad de que estas situaciones provoquen las conductas problemáticas.

-Sistemas de signos y lenguaje

-*Experiencias positivas y lúdicas de relación interpersonal. Intervenciones y Apoyo a la Conducta Positiva* constituyen un método que mira las interacciones entre las personas con TGD, su medio ambiente, su comportamiento y sus procesos de aprendizaje, para desarrollar el mejor estilo de vida para ellos.

-*Experiencias de aprendizaje explícito de funciones de humanización.* Incluso en los TGD más capaces, las funciones de lenguaje, comunicación, relación intersubjetiva, imitación, actividad simbólica y de ficción, tienen que ser enseñadas explícitamente.

-*Condiciones de aprendizaje sin errores y no por ensayo y error.* Los errores aumentan mucho el desconcierto, el negativismo y las alteraciones de conducta. Los TGD viven con mucha frecuencia situaciones de desamparo y desconcierto ante sus errores, cuya naturaleza les resulta muy difícil de comprender.

-*Contextos y objetivos muy individualizados de tratamiento y enseñanza*

-*Formas de comprender.* El abuso de un lenguaje muy complejo y veloz puede ser contraproducente. Necesitan recursos alternativos para comprender (pictogramas, fotografías, gestos claros, etcétera).

-*Actividades con sentido.* Suelen ser preferibles aquellas actividades que den resultados valiosos, inmediatos y concretos para la persona que los logra.

-*Negociar la inflexibilidad.* La inflexibilidad es una limitación de la mente y la conducta en el TGD, pero tiene que convivir con la persona y si bien debe ser eliminada si es posible, hay que negociarla cuando no lo es.

-*Un tratamiento responsable del medio interno.* La utilización de fármacos deberá ser racional e integrada en un tratamiento comprensivo del trastorno, conociendo bien las características del fármaco elegido, diseñada para una persona en concreto, instaurada tras todas las valoraciones previas necesarias, sabiendo bien lo que se pretende corregir, con la colaboración de padres y terapeutas, evitando planteamientos de falsas esperanzas y manteniendo controles periódicos que valoren la eficacia e impidan la presentación de efectos secundarios adversos.

El tratamiento farmacológico sólo debe instaurarse y mantenerse si consigue disminuir o controlar las conductas disruptivas invalidantes, si proporciona mejoría a la maduración y desarrollo global del paciente, si facilita el aprendizaje de conocimientos escolares, si favorece la adquisición de habilidades de la vida diaria, si posibilita el aumento de estrategias y capacidades adaptativas haciendo más positiva la experiencia de éstas personas, y si permite la participación en terapias psicosociales.

La medicación no cura el trastorno, sin embargo un subgrupo de personas con TGD van a necesitar tratamiento farmacológico

para corregir síntomas como la agresividad, impulsividad, depresión, irritabilidad, aislamiento, estereotipias, conducta autolesiva, comportamiento obsesivo-compulsivo, ansiedad, falta de atención, hiperactividad, trastornos del sueño, etcétera. Al disminuir los problemas asociados, la persona puede beneficiarse de las terapias rehabilitadoras que son las que pueden facilitar una mejoría en el desarrollo global del TGD y permitir su mejor integración social.

Se han utilizado numerosos fármacos. Los neurolépticos (especialmente haloperidol) han sido los fármacos más usados, pues disminuyen significativamente la agresividad, estereotipias y comportamientos de automutilación. La risperidona, también mostró resultados positivos en una serie de comportamientos (agresividad, impulsividad y en menor grado, relaciones sociales) y menor incidencia de efectos extrapiramidales. Los efectos colaterales más frecuentes son la sedación y aumento de peso.

En los últimos años ha aumentado la investigación relativa al uso de otros agentes para el tratamiento de los comportamientos agresivos y de automutilación. Se han utilizado en experimentación clínica fármacos del tipo de los betabloqueantes (propranolol) y de estabilizadores del ánimo como el litio, la carbamacepina y el ácido valproico para la conducta agresiva con labilidad emocional. La clomipramina resultó eficaz en el tratamiento del comportamiento obsesivo-compulsivo, en la reducción de estereotipias y de automutilación, pero el riesgo de arritmias cardíacas, entre otros efectos, ha limitado su uso.

Los inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina, han sido utilizados para disminuir comportamientos obsesivos, rituales y estereotipias, con eficacia variable; y por lo general se toleran bien.

La bupiriona (agonista de receptores 5-HT) puede tener un efecto positivo al disminuir la ansiedad y secundariamente, comportamientos estereotipados o de automutilación.

La clonidina parece ser útil en la hiperactividad, impulsividad y comportamiento agresivo, aunque se han realizado muy pocos estudios. El antagonista de opioides naltrexona, también ha sido utilizado mayormente para la hiperactividad con resultados variables. Asimismo para la hiperactividad y la falta de atención, algunos responden bien a los fármacos estimulantes.

Se ha notificado que la piridoxina (vitamina B6) y el magnesio podrían aumentar el nivel de alerta y reducir comportamientos de automutilación. La mayoría de esos estudios tenían problemas metodológicos y sus resultados no se han confirmado en estudios comparativos.

Se han empleado además, procedimientos dietéticos para contribuir indirectamente a aumentar las posibilidades interactivas y mejoras en el estado emocional de los TGD.

Al tratarse de un trastorno de desarrollo, que requiere necesariamente de la experiencia interactiva y cultural para humanizarse, las intervenciones internas nunca podrán constituir una alternativa única de tratamiento y deberán ser complementadas siempre por los procedimientos de intervención en el mundo externo, que constituye en último término la fuente de esa experiencia interactiva y cultural. Si bien el grado de compromiso de las familias y otras instituciones sociales son condicionantes importantes, hay componentes internos que dependen del nivel intrínseco de la disfunción neurobiológica, emocional y cognitiva, que condicionan y modulan enormemente la eficacia de los procedimientos terapéuticos. El tratamiento entonces, consiste en disponer condiciones del medio interno y exter-

no de las personas que padecen el trastorno. Es así, en esencia, un intento de desarrollar en el niño o el adulto las funciones alteradas, y disminuir las anomalías emocionales o de conducta que pueden acompañar el trastorno.

Pero ni los fármacos ni la intervención sobre el aprendizaje, curan el TGD. Son recursos que deben emplearse con rigor, conocimiento profesional, honestidad y sentido común.

Las personas con TGD presentan extrema soledad y aislada reclusión, y pueden modificarlo gracias a los desarrollos terapéuticos que apunten a mejorar cualitativamente la experiencia humana de las personas con el trastorno, haciéndola más significativa, más flexible, equilibrada, compleja, intersubjetiva, abierta, placentera, positiva y cercana a la de las demás personas.

Conclusiones

Se han realizado cambios importantes en el conocimiento del TGD, ha habido progresos en la detección de sus posibles causas, la comprensión psicológica de sus alteraciones y el tratamiento del trastorno. Hoy los niños son mejor atendidos y los recursos son mayores. Sabemos que queda mucho por hacer aún, que son limitados los recursos para atender a los niños pequeños y también muy escasos los medios para atender a personas adultas con el trastorno, siendo insuficientes las alternativas de ocupación y vida activa y significativa.

Los cambios producidos en el último siglo ofrecen una impresión ambigua: sabemos mucho más de TGD, pero los misterios sin explicar siguen siendo muchos y fundamentales, los avances terapéuticos han sido discretos, y el trastorno sigue sin poder curarse.

La terapia sin embargo hoy es más consistente en términos evolutivos, más funcional y más coherente con el conocimiento del mundo interno de estas personas. Se han desarrollado procedimientos que abren esperanzas parciales de poder ayudarlas a comprender el mundo, relacionarse con él y vivirlo con emociones más positivas. Hoy las consecuencias más negativas del trastorno pueden limitarse y hacer más significativo su mundo con mayores posibilidades de autonomía, realización personal y aumentar la comunicación con otras personas.

El pronóstico del TEA es variable, pero hay en general, una tendencia hacia una pobre evolución. Ya la impresión que daba Kanner en su artículo después de seguir los casos de 11 niños, no era optimista y es de esperar que en los próximos años el seguimiento de otros grupos de pacientes pueda ofrecer informaciones que indiquen nuevos conocimientos y materiales que permitan esperar un pronóstico más esperanzador.

Con respecto a la detección y el diagnóstico temprano en el autismo podemos concluir:

- Los primeros en notar algunos signos de alarma en los niños con TGD son los padres. Debido a la heterogeneidad del cuadro estos signos de alarma pueden presentarse a diferentes edades y de diversas formas. En el autismo los signos son más evidentes en forma precoz que en cuadros como el Asperger y los TGD sin especificar.

El diagnóstico precoz de los TEA es el requisito imprescindible para aumentar las expectativas terapéuticas de estas patologías. Con los conocimientos actuales, se podrían diagnosticar los TEA bastante antes a la edad promedio en que se efectúa en la práctica. En gran medida, la identificación precoz depende del reconocimiento de una serie de manifestaciones clínicas, muchas de las cua-

les son preocupaciones expresadas por los padres tempranamente.

- El pediatra es el profesional que tiene que detectar en los controles de rutina la presencia de signos de alarma. Es fundamental que en Atención Primaria se conozcan estas manifestaciones y exista suficiente sensibilidad para recoger convenientemente las inquietudes que transmitan los padres sobre ellas. Los profesionales del cuidado de la salud deberán evaluar pautas de desarrollo en todas las visitas de rutina del niño, desde su nacimiento hasta los años preescolares. Si el niño muestra cualquiera de los *indicadores definitivos*, tanto él como su familia deben ir a un especialista en desarrollo infantil o profesional de la salud apropiado para comenzar la evaluación para el TEA. Por esta razón, es imprescindible realizar un programa de formación profesional más que uno de detección temprana en población general.

Los programas de intervención temprana que comiencen antes de los 2 o 3 años de edad, pueden establecer mejorías significativas y duraderas; como se objetiva con la adquisición del lenguaje comunicativo antes de los 6 años.

En cuanto a la clasificación, los cambios producidos fueron reflejo de una nueva sensibilidad evolutiva que ha sido muy valiosa para explicar y tratar mejor el trastorno. Las decisiones terapéuticas y educativas, dependen de las características específicas del desarrollo y el trastorno de cada persona con TGD en particular. Los procedimientos son muy variables dependiendo de la ubicación en las diferentes dimensiones del «espectro autista», por lo que la comprensión de éste concepto es muy importante. La detección precoz de los TEA está limitada, en gran parte, por los propios criterios diagnósticos actuales, tanto de la CIE-10 como del DSM-IV-TR. Por ello,

se están considerando cambios para el **DSM-V (2012)**:

- Se reemplazaría la categoría de Trastornos Generalizados del Desarrollo (**TGD**) con el título "Trastornos del Espectro Autista" (**TEA**)

El cambio utilizaría un único diagnóstico para los actuales trastornos denominados: autismo, trastorno generalizado del desarrollo no especificado (TGD-NE) y síndrome de Asperger. Varios factores dan soporte a este cambio:

- Un único espectro refleja mejor la patología y los síntomas

- La separación de los TEA y el desarrollo típico es segura y válida, mientras que la separación entre los desordenes del espectro es variable e inconsistente

- Los individuos con autismo, TGD-NE o síndrome de Asperger son con frecuencia diagnosticados según la severidad, en lugar de mediante criterios definiendo los tres diagnósticos por separado

- En lugar de los **3** dominios de síntomas actuales, habría **2** (déficit en la comunicación social y conductas repetitivas/intereses fijos)

Se ha considerado cambiar para reflejar mejor la sintomatología y presentación clínica de los TEA.

- La nueva categoría, tendría en cuenta la **dimensionalidad** de cada dominio de síntomas:

Todos los pacientes son **TEA** y se dividirán por **severidad** definida a lo largo de un continuo que incluye rasgos normales, síntomas subclínicos y tres trastornos con diferentes niveles de severidad.

- Habrían ejemplos según edad y nivel de lenguaje

- Existirían **Modificadores** como discapacidad intelectual, Síndrome X frágil y alteraciones del lenguaje

Se están poniendo en orden los criterios actuales de los TGD (TEA) para clarificar mejor el diagnóstico. Los criterios podrían ser presentados mediante relativamente breves «pistas» acompañadas en el texto de ejemplos más extensos, para así describir mejor la presentación de los síntomas en las diversas edades, etapas de desarrollo y niveles de funcionamiento cognitivo. Los factores culturales y de género también están siendo considerados para asegurar que el diagnóstico de TEA se realice de forma apropiada en diversas poblaciones de pacientes.

La fascinación del trastorno reside en que plantea preguntas que exigen aumentar nuestros conocimientos sobre los fundamentos neurobiológicos de las competencias sociales humanas, y sobre como desarrollar a personas que carecen de los recursos intersubjetivos y de las motivaciones sociales que permiten a los niños normales "formatear culturalmente su mente".

Tenemos que hacer algo para poder acompañar en su desarrollo al niño al que la naturaleza parece haber sentenciado a una condena de soledad inevitable y evitar que esto se haga efectivo; ya que un niño sólo podrá desarrollarse en interacción y compañía, elaborando e interiorizando interacciones humanas en forma de funciones mentales intrapsíquicas.

Bibliografía

1. Uta Frith: *Autismo. Hacia una explicación del enigma*. Alianza Editorial. Madrid, 2006.
2. Angel Riviére-Juan Martos: *El tratamiento del autismo. Nuevas perspectivas*. Artegraf S.A. Madrid, 1997.

3. Dean X. Parmelee: *Psiquiatría del niño y el adolescente*. Versión en español. Harcourt Brace. Madrid, 1998.
4. Asociación Americana de Psiquiatría (APA). *Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales*. Texto revisado (DSM-IV-TR). Masson. Barcelona, 2002.
5. Leo Kanner: *Trastornos autistas del contacto afectivo*. Traducción del Artículo *Autistic disturbances of affective contact*. *Nervous Child* 2:217-250, 1943.
6. Flavia Sinigagliesi-*Detección Temprana en Psiquiatría*-Dir.de curso: Andrea López Mato. Revista AAP
7. J. Cabanyes-Truffino, D. García-Villamizar: *Identificación y diagnóstico precoz de los trastornos del espectro autista*. Revista Neurología. España, 2004.
8. Susan Swedo, M.D: *Informe del Grupo de Trabajo de Trastornos del Desarrollo del DSM-V*, Abril de 2009.
9. Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano NICHD: *Preguntas y Respuestas sobre el Autismo para profesionales de salud*. Pub. No. 01-4964(S), Abril 2002.
10. R. Camino León, E. López Laso: *El Espectro Autista*. Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario Reina Sofía. Revista Vox Pediátrica, 14, 2 (7-15). Córdoba, 2006.
11. Grupo CIDEP. Dr.Miguel Ángel García Coto, Dra. Flavia Sinigagliesi, Fga. Flavia Caligiuri, Dr. Manuel Rotman. *Curso anual sobre Autismo y Trastornos del Desarrollo*: Artículos: *TGD; Tratamiento del TGD; Diagnóstico diferencial; Criterios diagnósticos; DSMIV vs DSMV*. Directores del Curso Dres. Flavia Sinigagliesi y Miguel Ángel García Coto, 2010.
12. A.Díez-Cuervo, J.A. Muñoz-Yunta, J. Fuentes-Biggi, R. Canal-Bedia, M.A. Idiazábal-Aletxa, M.J. Ferrari-Arroyo, F. Mulas, J. Tamarit, J.R. Valdizán, A. Hervás-Zúñiga, J. Artigas-Pallarés, M. Belinchón-Carmona, J.M. Hernández, J. Martos-Pérez, S. Palacios, M. Posada-De la Paz: *Guía de buena práctica para el diagnóstico de los trastornos del espectro autista*. (Grupo de Estudio de los Trastornos del Espectro Autista del Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo), Revista Neurología. España, 2005.