

REUNIÓN DE PRIMAVERA DE LA SCCALP

Mesa Redonda: Neurología. Temas de hoy

Los trastornos del espectro autista. Una perspectiva evolutiva

R. CANAL BEDIA

Universidad de Salamanca

RESUMEN

Los trastornos del espectro autista (TEA) constituyen un grupo de alteraciones neuroevolutivas que se presentan en una amplia variedad de expresiones clínicas, siendo todas consecuencia de disfunciones multifactoriales en el desarrollo del sistema nervioso central. En los sistemas internacionales de clasificación los TEA están agrupados bajo el epígrafe de Trastornos Generalizados del Desarrollo. En todos los trastornos de este grupo se observan alteraciones cualitativas en la interacción social, déficits en la comunicación y patrones repetitivos, restringidos y estereotipados de comportamiento. El trastorno más prototípico de este grupo es el autismo, caracterizado por la mencionada triada de síntomas, aunque es mucho más frecuente el trastorno generalizado del desarrollo no especificado, que no presenta toda la sintomatología del autismo y por lo general es menos grave.

En todos los casos, las alteraciones presentes en los TEA hacen muy difícil la vida de la persona que presenta alguno de estos trastornos, así como la vida de sus padres, de otros familiares y de cuidadores o educadores. Hoy los TEA son todavía trastornos muy difíciles de tratar y también de los más costosos. En la actualidad, cuando han pasado más de 60 años después de ser descrito por primera vez el autismo, las personas con TEA y sus familias continúan a la espera de respuestas sobre sus causas y en muchos casos a la espera de un diagnóstico fiable y de un tratamiento adecuado.

En la ponencia se exponen los retos más importantes que se afrontan en la actualidad, destacándose cuestiones como

la prevalencia, la detección y atención precoz, las causas y la intervención, tanto educativa como psicofarmacológica, del autismo

En relación a la prevalencia, si bien no hay cifras definitivas sobre la tasa de estos trastornos en la población general, lo cierto es que desde que se llevan haciendo registros sistemáticos, se constata un incremento progresivo de casos. Los datos más recientes y alarmantes indican que la prevalencia del autismo y los trastornos del espectro autista es mucho mayor de lo que se creía, pudiendo llegar a representar un 1% de la población (Baird, Simonoff, Pickles, Chandler, Meldrum y Charlan, 2006). Aunque esta tasa de prevalencia pueda parecer excesiva y posiblemente no sea directamente aplicable a nuestro entorno, los estudios de prevalencia realizados durante la última década dejan bien claro el aumento en el número de casos (Posada et al., 2005). Tampoco hay una respuesta definitiva en relación a las razones del incremento en las tasas de prevalencia, habiéndose propuesto que este incremento podría estar relacionado con un cambio en los criterios de diagnóstico, o con un incremento de la sensibilidad de los profesionales hacia este tipo de trastornos, lo que habría dado lugar a cambios en la estrategia de identificación que usan profesionales de atención directa como los pediatras por ejemplo. También cabe la posibilidad de que las causas de este incremento estén relacionadas con el hecho de que la población de estudio tenga cada vez menos edad.

Precisamente la edad de detección se reconoce hoy como un aspecto crucial en relación al pronóstico de la persona con un TEA, existiendo una gran presión tanto desde las familias como desde los sistemas de atención temprana para

que los casos se detecten cuanto antes. En el momento actual hay ya gran cantidad de investigaciones y estudios de revisión que demuestran la plasticidad del cerebro en la primera infancia y la eficacia de la intervención temprana para favorecer cambios importantes en los procesos neuroevolutivos (Guralnick, 1997). La conclusión global que se obtiene a partir de la revisión sobre la eficacia de la intervención temprana en el tratamiento de los TEA refleja una idea muy clara: la intervención temprana puede marcar la diferencia entre un buen y un mal pronóstico general, ya que hace posible que los niños con TEA mejoren de manera muy significativa, siempre y cuando los programas sean sistemáticos, estén cuidadosamente planificados e incluyan objetivos individualizados en los aspectos de comunicación, habilidades de interacción social, juego, autonomía personal y desarrollo cognitivo como principales áreas de aprendizaje (Dawson y Osterling, 1997; Fenske, et al., 1985; Harris y Handelman, 2000); McGee, 1999; Rogers, 1998).

Las revisiones publicadas hasta el momento indican que está claro que el número de sesiones que se dediquen a la atención temprana y, por extensión, la precocidad en la detección, pueden hacer que se produzca un cambio importante en la visión que tenemos del autismo y los TEA en general. Los resultados de combinar detección precoz y atención temprana puede llevarnos a superar viejas concepciones pesimistas acerca del autismo, como por ejemplo que el 50% de los niños con autismo nunca llegan a hablar, o que el 75% tienen un funcionamiento intelectual significativamente bajo. Quizá estos datos viejos sobre el autismo no reflejen la realidad sobre el curso natural del trastorno, sino información sobre el resultado que alcanzaban niños con autismo que no recibieron atención temprana cuando eran pequeños (Bryson et al, 2003).

Los argumentos precedentes dejan claro que el desarrollo de instrumentos para la detección precoz puede constituir un objetivo estratégico de gran importancia para mejorar las expectativas de futuro de personas y familias con TEA en nuestro país.

En relación a la identificación de signos precoces, la investigación sobre el desarrollo temprano del autismo aporta información relevante, apoyada en estudios retrospectivos principalmente (Canal, 2000). Estos estudios se basan en el

análisis de videos domésticos tomados de niños cuando tenían 12 meses o menos y que posteriormente recibieron un diagnóstico de trastorno del espectro autista. Otros estudios recogen datos mediante cuestionarios para los padres. Finalmente, en menor medida, algunas investigaciones de laboratorio aportan también datos que han permitido la identificación de los signos precoces del trastorno.

En cuanto al estudio de las causas del autismo, la investigación actual se orienta hacia la búsqueda de factores neurobiológicos. La prevalencia del autismo en gemelos monocigóticos puede llegar a ser superior al 60%, mientras que en hermanos es del 3% (Piven, Gayle y Chase 1999). También se ha descrito una mayor prevalencia de algún tipo de TGD o TEA entre hermanos, oscilando estas cifras entre un 6-9%. Así mismo, otros miembros de la familia presentan una mayor prevalencia de trastornos cognitivos o del lenguaje. También se han visto en niños autistas alteraciones cromosómicas o de determinados genes implicados en la regulación de algunas funciones cerebrales (Nicolson y Szatmari, 2003). Por otra parte, es frecuente la aparición de autismo asociado a diversas patologías de base genética. Así, entre el 17 y el 60% de los casos de esclerosis tuberosa, o entre el 3-25 % de los casos con síndrome X frágil reciben un diagnóstico de autismo o de trastorno del espectro autista (Bailey, et al., 1993; Smalley et al, 1992).

En la actualidad destaca la creación de consorcios y alianzas para realizar estudios de marcadores genéticos, que ya han producido algunos descubrimientos que apuntan a la existencia de varios genes implicados en el desarrollo del autismo. Se han identificado regiones cromosómicas sospechosas de sustentar a genes del autismo. Los análisis familiares de ligamiento han identificado regiones con elevada probabilidad de contener genes implicados en autismo (7q31-q32,15q11-q13,16p13.3). En el 15q11-q13, zona donde se producen frecuentes duplicaciones, como para el síndrome de Angelman, y subunidades de receptores GABA (A). Otra región 7q31-q32 estaría relacionada con los trastornos del lenguaje (Muhle, Trentacoste y Rapin, 2004).

Otros grupos están dirigiendo sus esfuerzos hacia las nuevas tecnologías, basadas en la neuroimagen, para identificar áreas del cerebro potencialmente candidatas (Palmen y Van Engeland, 2004).