

El trastorno del espectro autista. Una intriga que dura 80 años

Pedro Javier Rodríguez Hernández

Hospital de Día Infantil y Juvenil "Diego Matías Guigou y Costa".
Servicio de Psiquiatría. Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria

.....

Intriga. Gran curiosidad o interés que despierta algo

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) es un grupo de alteraciones del neurodesarrollo que comienzan en edades tempranas y persisten, en mayor o menor grado, a lo largo de la vida. Leo Kanner realizó en el año 1942 la primera descripción del autismo¹. En su artículo, mencionó a un grupo de niños con trastornos de comportamiento, del habla y de la socialización a los que anteriormente se consideraban como una forma de "retraso mental" o de "esquizofrenia infantil", entre otros.

En los casi 80 años que han transcurrido hasta la actualidad, el autismo, o para ser más exactos en la denominación actual, TEA, sigue despertando la atracción de investigadores y clínicos debido a las enormes incógnitas que aún quedan por resolver en relación a su etiología, diagnóstico o tratamiento.

Según el concepto actual, el TEA se caracteriza por la existencia de dificultad en la socialización con intereses circunscritos y tendencia a las rutinas. La clínica es heterogénea, con una sintomatología nuclear consistente en alteraciones en la comunicación social, patrones alterados en el desarrollo del lenguaje y conducta estereotipada y dificultades en el área sensorial y en el comportamiento. Afecta a la manera de comunicarse y a la interacción con otras personas. Las alteraciones del desarrollo relacionadas con los TEA aparecen en los primeros años de la vida, y pueden presentar signos precoces en el primer o segundo año de vida de manera progresiva; ya a los tres años, en la gran mayoría de los niños con TEA se han establecido todos los síntomas necesarios para el diagnóstico. Algunos estudios recientes sobre TEA han

encontrado una tendencia a la mejora de los síntomas y la adaptación funcional con la edad. También se ha observado que el retraso de inicio de lenguaje no es una diferencia significativa en la adaptación funcional en la evolución a la edad adulta.

Si bien no hay cifras definitivas sobre la prevalencia de estos trastornos, lo cierto es que desde que se llevan haciendo registros sistemáticos, se constata un incremento progresivo de casos, pudiendo llegar a representar más el 1% de la población². Aunque estas tasas de prevalencia puedan parecer excesivas, los estudios realizados durante la última década dejan bien claro el aumento en el número de casos. La intriga en la prevalencia radica en que no hay una explicación definitiva sobre las causas del incremento en las tasas de prevalencia. Además del incremento real, puede estar relacionado con la mejora de los métodos diagnósticos y con un incremento de la sensibilidad de los profesionales hacia este tipo de trastornos.

La sintomatología del autismo se manifiesta con más claridad entre los dos y los tres años de vida. El diagnóstico precoz favorece el acceso temprano a los servicios sanitarios. Una intervención adecuada ayuda a un desarrollo social a lo largo de la vida. En los casos en los que la sintomatología es claramente perceptible y marcada, el diagnóstico se realiza en la infancia. El diagnóstico es clínico, atendiendo a una detallada anamnesis que debe incluir los *ítems* del neurodesarrollo, evaluación del pensamiento y lenguaje y aspectos relacionados con la dinámica social y familiar³. Sin embargo, un número significativo de pacientes presenta escasa sintomatología por debajo de los 12 años, o ésta no es relacionada con la esfera del autismo. En la

adolescencia, el aislamiento se hace más patente. Este efecto se debe a que por debajo de los 12 años la referencia social se encuentra en la familia, especialmente, los padres. A partir de los 12 años, esa referencia se desplaza hacia el grupo de iguales (y los intereses familiares, compartidos por todos como ir al cine en familia, pasan a ser intereses individuales como el cantante de moda).

Con respecto a los criterios diagnósticos, ha existido una modificación en las sucesivas clasificaciones de enfermedades mentales. Quizás, el caso más significativo ha sido el Trastorno de Asperger (TA). El TA se diagnosticaba como un trastorno independiente hasta 2013. Desde la publicación de la última edición del manual de diagnóstico utilizado por los profesionales de la salud mental, el Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales, Quinta Edición (DSM-5)⁴, las personas con sintomatología compatible con un TA se diagnostican de Trastorno del Espectro Autista (TEA). El DSM-5 también contiene criterios diagnósticos renovados en el resto de las áreas sintomatológicas. Existe un debate, y mucha intriga, entre los investigadores sobre si los cambios en los criterios diagnósticos que se recogen en el DSM-5 pueden afectar al proceso diagnóstico del TEA. El debate se extiende sobre la definición de los límites que existen entre los TEA y otros trastornos del neurodesarrollo. Esto se debe a que los cambios pueden suponer la exclusión de un porcentaje de pacientes con síntomas leves.

Una de las áreas en la que menos se ha avanzado, aunque en los últimos años ha experimentado un aumento exponencial de resultados en la investigación, es la etiología. Sus causas son múltiples y en gran parte desconocidas e intrigantes. Existe una importante influencia genética. Se ha descrito una heredabilidad superior al 50%, siendo destacable el efecto de interacción con los factores ambientales como la elevada edad de los padres o la prematuridad⁵. En cuanto a la etiología psicológica, tampoco existen teorías consistentes, máxime cuando no existen respuestas a los motivos que producen una disparidad tan notoria entre la inteligencia cognitiva y otras inteligencias que están más relacionadas

con los procesos de socialización (y que se encuentran muy deterioradas en las personas con TEA). Como relata de manera excepcional el Profesor Fernández Menéndez en su artículo “La inteligencia de Messi y Ronaldo”⁶, todavía nos queda por delante mucho recorrido para identificar y encuadrar el significado de las cualidades psicológicas de estos pacientes.

En cuanto a la intervención, pocas situaciones producen tanta frustración y desasosiego entre los profesionales de la salud mental infantil como el tratamiento del TEA ya que es muy difícil de tratar y también de los más costosos.

En definitiva, las personas con TEA y sus familias continúan a la espera de conclusiones sobre sus causas y, en muchos casos, a la espera de un diagnóstico fiable y de un tratamiento adecuado. Ellos son los más intrigados de esta historia.

Bibliografía

1. Kanner L. Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child* 1943; 2:217-250
2. Bosch R, Pagerols M, Rivas C, Sixto L, Bricollé L, Español-Martín G, Prat R et al. Neurodevelopmental disorders among spanish school-age children: prevalence and sociodemographic correlates. *Psychol Med* 2021; 13:1-11
3. Daswani Daswani RP, Santamaria Ramiro M, Lago García B, Rodríguez Hernández PJ. Consideraciones actuales sobre el trastorno del espectro autista. *Can Pediatr* 2019; 43:23-28
4. American Psychiatric Association (APA). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*, 5th ed. Washington, DC, 2013
5. Hervás A, Balmaña B, Salgado M. Trastorno del Espectro Autista. *Pediatr Integral* 2017; 21:92-108
6. Fernández Menéndez JM. La inteligencia de Messi y Ronaldo. *Can Pediatr* 2021; 45, nº 1