Rev Mex Neuroci ahora en CONACyT

Vol. 18, núm. 5 (septiembre-octubre de 2017)

Revista Mexicana de Neurociencia

Publicación oficial de la Academia Mexicana de Neurología A.C.

Revista Mexicana de Neurociencia; 18,5 (2017):31-45

www.revmexneuroci.com / ISSN 1665-5044

Órgano Oficial de Difusión de la AMN

Academia Mexicana de Neurología, A.C.

Revisión

Lucía Lisseth Vázquez-Villagrán,[1] Carlos Daniel Moo-Rivas,[1] Elisael Meléndez-Bautista,[1] Juan Sebastián Magriñá-Lizama,[1] Nina Isabel Méndez-Domínguez.[2]

[1] *Estudiante de Medicina. Campus ciencias de la salud. Universidad Marista de Mérida.*
[2] *Médico Cirujano, Maestra de ciencias de Ecología Humana, Dra. En Ciencias de la Salud Investigadora Posdoctorante en Centro de investigación y de Estudios Avanzados del IPN. Profesora Titular, Universidad Marista de Mérida, Campus de Ciencias de la Salud.*

Revisión del trastorno del espectro autista: actualización del diagnóstico y tratamiento

Autism spectrum disorder review: diagnosis and treatment update

Resumen

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) es considerado una etiología multifactorial del neurodesarrollo infantil que abarca los siguientes grupos clínicos entre ellos: a) el trastorno autista b) los trastornos de Rett c) desintegrativo infantil y d) generalizado del desarrollo. Afecta entre 1 a 2/1000 personas y se caracteriza por alteración en: a) comportamiento social b) déficit verbal y no verbal c) intereses restrictivos y conductas repetitivas, así como d) alteraciones en el margen de actividades.

El TEA persiste toda la vida y muestra una gran heterogeneidad, que varía desde modificaciones leves de la personalidad hasta discapacidad grave. La importancia de la siguiente revisión es procurar un diagnóstico oportuno con el fin de obtener un pronóstico más favorable para el paciente. Las secciones a tratar serán la sintomatología, diagnóstico y tratamiento.

La relevancia del presente artículo radica en proporcionar al lector información ampliada y actualizada sobre el TEA, de manera que sirva como una herramienta para que el lector comprenda en su totalidad las características de esta patología y los avances que se han desarrollado para poder llevar un tratamiento adecuado y mejorar la calidad de vida del paciente.

Palabras clave

TEA, Trastornos del espectro autista, Revisión, Diagnóstico, Tratamiento.

Abstract

Autism spectrum disorder (ASD) is considered a multifactorial etiology during child's neurodevelopmental process covering the following clinical groups including: a) autistic disorder b) Rett´s Syndrome c) childhood disintegrative and d) widespread development. Affects 1 to 2/1000 people and is characterized by impaired in: a) social behavior b) deficit verbal and nonverbal c) restricted interests and repetitive behaviors, and d) changes in the scope of activities. The TEA persists lifelong and shows heterogeneity, ranging from mild personality changes to severe disability. The importance of this review is to provide a timely diagnosis in order to obtain a more favorable prognosis for the patient. The sections to treat are the symptoms, diagnosis and treatment. The relevance of this review is to provide and update information about ASD, so that it could guide the reader to fully understand the characteristics of this disease and the advances that have been developed to take appropriate treatment and improve the quality of patient's life.

Keywords

ASD, Autism spectrum disorder, Review, Diagnosis, Treatment.

Correspondencia:
Nina Isabel Méndez Domínguez.
Antigua carretera a Progreso Km 6, Cordemex, 97310 Mérida, Yucatán, México.
Teléfono: +52 (999) 942-9400.
Correo electrónico: ninuxka@hotmail.com

Introducción

El Trastorno del Espectro Autista afecta a uno de cada 700 a 1,000 personas; una de cada 1,000 personas presenta un cuadro de autismo clásico que afecta por lo general de tres a cuatro varones por cada niña a nivel mundial. El autismo es un trastorno del neurodesarrollo y se incluye en los trastornos del espectro autista que abarca cinco grupos clínicos incluyendo los trastornos de Rett, Asperger, desintegrativo infantil y el generalizado del desarrollo; afecta a las habilidades y competencias cognitivas, emocionales y sociales. Las etiologías específicas y bases neurales de autismo siguen siendo en gran parte desconocidos; se ha propuesto que alteraciones en múltiples genes, en combinación con factores ambientales constituyen la causa para el desarrollo del fenotipo del autismo.[1,2,3]

Sus manifestaciones son principalmente cognitivas y comportamentales de gravedad variable, caracterizado por disfunción temprana en la comunicación e interacciones sociales, presencia de comportamiento repetitivo, restrictivo, estereotipado, y pérdida de interés en distintas actividades. Adicionalmente, se acompaña frecuentemente de impedimentos en la función adaptativa, desorden de procesamiento sensorial, agresión o autolesión. Se diagnostica principalmente de forma clínica con la presencia de síntomas centrales con base a los criterios establecidos por el DSM-V. El tratamiento de los TEA debe ser individualizado y ha crecido un interés acerca del papel que tienen los diversos tratamientos farmacológicos.[4,5,6,7]

La importancia de la detección y diagnóstico temprano por parte de los médicos de primer contacto es que conozcan la enfermedad y ante alguna sospecha clínica, el paciente se derive con algún especialista o si sea el caso ser tratado; además de favorecer la adaptación del paciente con TEA a su entorno. El impacto social que tiene la intervención oportuna de los pacientes tiene un efecto positivo sobre su entorno y comunidad al recibir el apoyo necesario; el pronóstico es muy variable. Se ha observado que los pacientes con autismo y sus familias tienen una menor calidad de vida que se relaciona con rasgos más elevados de autismo y déficit de funciones ejecutivas.[8,9,10]

Definición

El Trastorno del Espectro Autista se presenta en los primeros años de vida. Se considera una etiología de origen multifactorial, en donde la genética tiene gran importancia. Se incluyen dentro de la categoría del TEA, basado en la actualización del DSM-V, todos los trastornos generalizados del desarrollo bajo un mismo diagnóstico; los cuales incluyen al trastorno autista o de Kanner, de Rett, desintegrativo infantil, Asperger y el trastorno generalizado del desarrollo no especificado/ autismo atípico.[8,9,11]

Los TEA corresponden a un grupo heterogéneo de expresiones clínicas, cuya causa principal se ignora. En las manifestaciones clínicas demostradas en el autismo se incluyen, deficiencias y deterioro persistente en la comunicación e interacción social, patrones de comportamiento restringidos y repetitivos así como se incluyen deficiencias en la reciprocidad socioemocional, déficit en los comportamientos comunicativos no verbales, en las habilidades para desarrollar, en mantener y entender relaciones. Con o sin afectación de las competencias y habilidades cognitivas, siendo frecuente el déficit intelectual. Cabe destacar que las manifestaciones del TEA varían según la gravedad de la afección autista, el nivel del desarrollo y edad cronológica.[12,13,2]

Clasificación

Con base a la clasificación del CIE.10 y la nueva actualización DSM-V respecto a los tipos de autismo (Ver Tabla 1), el TEA engloba todos los trastornos generalizados del desarrollo bajo un solo diagnóstico, (haciendo mención sobre el trastorno de Asperger, el cual ha sido excluido del TEA en el DSM-V) y que varían en edad de aparición, así como en presentación clínica considerando variaciones en habilidades cognitivas, lingüísticas, comportamentales y sociales.[13] (Ver Tabla 2).

Tabla1. Clasificación de TEA (Diferencia entre DSM-IV y DSM-V)[13]

DSM-IV-TR **Trastornos de inicio de la infancia y la adolescencia**	DSM-V **Trastornos del neurodesarrollo**
Retraso mental	
	Discapacidades intelectuales
Trastornos generalizados del desarrollo	Discapacidad Intelectual
Trastorno Autista	Retraso global del desarrollo
Trastorno de Rett	Discapacidad intelectual no especificada
Trastorno Desintegrativo Infantil	
Trastorno de Asperger	**Trastorno del espectro autista**
Trastorno Generalizado de desarrollo no especificado	Trastorno del espectro autista

Tabla 2. Clasificación y características de los trastornos generalizados del desarrollo que se incluyen enTEA.[1]

Clasificación	Características
Trastorno de Rett	Afecta principalmente a pacientes pediátricos mujeres. El desarrollo motor es normal en los primeros seis meses. Posteriormente se observa pérdida progresiva de habilidades cognitivas y motoras, perdida de presión propositiva, del lenguaje, de interacción social e interés por el entorno. Más tarde aparecen estereotipias que caracterizan al síndrome.
Trastorno desintegrativo infantil	El desarrollo es normal hasta los dos años de edad. Antes de los diez, aparece pérdida de habilidades adquiridas previas en lenguaje, sociales, interactivas y motoras.
Trastorno generalizado del desarrollo no especificado (TGD-NE)	Son los pacientes que no cumplen todas las manifestaciones del trastorno autista. (Ver tabla 2).
Trastorno autista	Se cumplen los criterios para el trastorno autista. (Ver tabla 3).

La heterogeneidad del trastorno autista se debe a diferentes etiologías o combinación de factores, por lo que se considera, de acuerdo al DSM-V estar asociado a: una afección médica o genética conocida, factor ambiental u otro trastorno del neurodesarrollo, mental o del comportamiento/ conductuales. Considerando al autismo primario posiblemente de causa genética, aún no determinado y al autismo secundario asociado a alteraciones genéticas conocidas.[13]

Prevalencia

Se observa que los varones tienen una razón de 4:1 de padecer este trastorno, sin tenerse diferencias entre clases sociales y culturales. En España, en los años setenta, se consideraba al autismo como un trastorno de escasa prevalencia, sin embargo, se menciona que ha incrementado a 60/10.000 habitantes, que padecen TEA. Se menciona en algunas fuentes americanas que esta noción ha incrementado de 1/1000 en 1998 a una prevalencia actualmente aceptada del 2002 de 1/150- 1/200 pacientes con TEA.[14,15]

Manifestaciones clínicas

Las manifestaciones clínicas de los pacientes con TEA se dividen en tres dominios: a) deterioro en la interacción social, b) comunicación verbal y no verbal y c) patrones de comportamiento e intereses restringidos y repetitivos.[16] (Ver tabla 3)

Las manifestaciones clínicas del autismo generalmente están presentes entre el año y medio y dos años de edad que se mantienen estables durante la etapa preescolar y escolar. Por lo general, el intervalo medio desde que los padres comienzan a preocuparse hasta que solicitan ayuda puede llegar a ser después del año. Durante el primer año de vida los comportamientos más consistentes en niños con autismo son: el no

Tabla 3. Manifestaciones del autismo.[16]

Manifestaciones	Características
Deterioro en las interacciones sociales	• Los pacientes pueden mostrar o no afecto al interactuar socialmente. • Los pacientes pediátricos de edad más grande a menudo no apuntan cosas, en su lugar utilizan el contacto visual. • Presentan falta de interés social, con ausencia de amigos acorde a su edad o preferir jugar solos.
Deterioro en la comunicación	• En la primera infancia, algunos niños no balbucean y no pueden compensar este déficit de lenguaje con expresiones faciales o gestos. • Ecolalia inmediata o retardada. • Preocupación por partes específicas de los juguetes.
Deterioro en patrones de comportamiento e intereses restringidos y repetitivos	• El comportamiento es restringido, repetitivo con intereses estereotipados (No cambian de juguetes u objetos). • Pueden demostrar comportamientos atípicos e impulsivos como gestos inusuales con los objetos y conductas autolesivas. • Repiten la misma pregunta varias veces, con independencia de la respuesta o participan en juegos repetitivos. • Presentan preocupación por su entorno familiar, escolar o rutinas.

responder a su nombre y el no mirar a la cara o hacerlo escasamente. En el segundo año destaca la ausencia de interés por compartir experiencias y la incapacidad para prestar atención. Se consideran signos precoces: a) la presencia de rabietas frecuentes y la ausencia de tolerancia al cambio, b) la ausencia de balbuceo a los nueve meses, c) al año no señala ni gesticula, no responde cuando se le llama por su nombre, d) no dice palabras sueltas a los dieciséis meses, e) presentan ausencia de juego simbólico al año y medio y f) a los dos años no pronuncia frases de dos palabras. Cualquiera de los hallazgos antes mencionados debe motivar una investigación exhaustiva, considerando el autismo entre los posibles diagnósticos. En un tercio de los casos el desarrollo es normal entre el primer y segundo año, posteriormente pueden experimentar regresión gradual o de manera inesperada y ocasionar un retraso del desarrollo previo. También puede ocurrir que los síntomas no sean aparentes para los padres ni los profesores hasta los cuatro o seis años de edad.[17]

Los pacientes pueden presentar una capacidad cognitiva con retraso mental profundo, normal o superior en las pruebas de coeficiente intelectual. Con una capacidad intelectual normal, sus habilidades cognitivas y del lenguaje suelen estar preservadas; de forma característica tienden a malentender los mensajes no verbales, a mostrar dificultades en las relaciones interpersonales, especialmente cuando están en grupo, y poseen escasas habilidades manipulativas, son inexpresivos, hablan con un tono anormal y se centran en temas de conversación repetitivos que sólo son interesantes para ellos.[17]

Diagnóstico

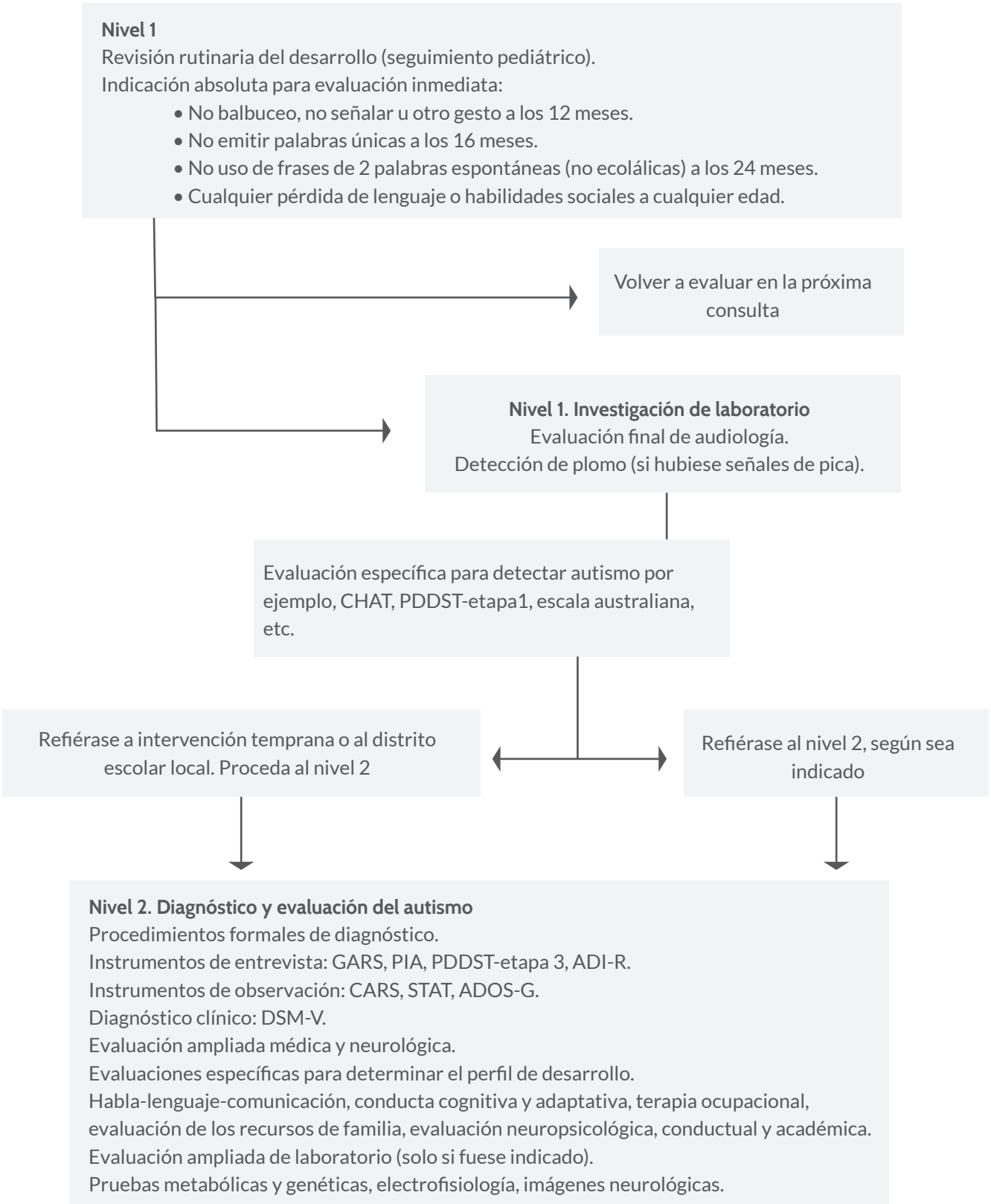
El trastorno del espectro autista se puede diagnosticar de manera fiable en niños a partir de los dos años, siendo la intervención temprana beneficiosa para estos pacientes. Sin embargo, la edad promedio para el diagnóstico es entre los tres y seis años. Se ha postulado que una de las causas de esta demora tiene que ver con la gran dificultad que entraña el diagnóstico de estos trastornos a edades muy tempranas. Varios factores contribuyen a esto: a) la presentación de los síntomas es muy variable y cambia con la edad y b) los déficits sociales y los retrasos del lenguaje pueden no ser identificados hasta que el niño comienza a relacionarse con sus compañeros en edad preescolar.[6,16]

Es evidente que la detección precoz de este trastorno es el primer paso para favorecer el pronóstico, la evolución posterior del niño y para que la familia maneje adecuadamente las dificultades que se presentan como consecuencia de esta situación. Actualmente podemos considerar que alrededor del año de vida, e incluso antes, ya se pueden identificar los signos de alarma que se correlacionan con este trastorno. Estos signos son: escaso o nulo interés por el contacto ocular, ausencia de respuesta de orientación cuando se nombra al niño, ausencia de la conducta de señalar y ausencia de la conducta de mostrar objetos. Esto es fundamental pues entre más temprano se realice el diagnóstico, más rápido se puede brindar al niño y a su familia la ayuda adecuada. De tal forma que se puedan aumentar los logros en las habilidades funcionales, la comunicación y en el funcionamiento intelectual.[2,18]

En atención temprana, el proceso diagnóstico del TEA se ha de realizar partiendo de la recopilación de información de la historia evolutiva del niño, para lo cual se realizarán entrevistas a los padres, educadores y personas significativas en la vida del niño. Se recabarán informaciones sobre el desarrollo neurobiológico, los hitos evolutivos comunicativos, sociales y motrices, y sobre la aparición de los primeros síntomas autísticos. También sobre el entorno del niño, su estilo de relación, los patrones de comportamiento, interacciones con niños de igual edad y adultos, nivel de participación en dinámicas grupales estructuradas, su adaptación en la guardería o en la educación infantil.[18]

La Academia y Sociedad Americana de Neurología (ASN por sus siglas en inglés) en el reporte acerca de la identificación y diagnóstico del TEA, destacan que se requiere de un doble acercamiento (Algoritmo 1): el primer nivel trata sobre la vigilancia estricta del neurodesarrolllo de los niños para descubrir cualquier cambio o desviación de lo normal, para lo cual es deseable que el médico permanezca alerta

Algoritmo 1. Niveles diagnósticos para el autismo.[1]



desde el nacimiento del niño. El segundo nivel en el diagnóstico es definir las características clínicas del niño para luego llevar a cabo tres fases de evaluación.[19]

Fase 1, Fase de identificación de posibles casos: el objetivo será reconocer las manifestaciones o constatar lo observado por los padres, por ejemplo, en la comunicación, interacción social y conducta del niño.[19]

Fase 2, Evaluación global: se busca ver la consistencia y significado de las manifestaciones neurológicas y de comportamiento de los niños para confirmar las observaciones y las preocupaciones de los padres o de los médicos que han referido al niño al especialista.[19]

Fase 3, Diagnóstico específico: se establece el diagnóstico definitivo de TEA y se define el tipo de este. Con este propósito se contrasta la información proporcionada de los padres y de los especialistas que han visto al paciente, aplicando las pruebas necesarias para correlacionar los datos con los criterios del manual de diagnóstico DSM-V.[19]

Se recomienda la precaución en el diagnóstico de TEA debido a las manifestaciones no específicas en diferentes grupos de edad, los primeros signos no específicos en la infancia o niños pequeños incluyen irritabilidad, pasividad y las dificultades para dormir y comer.[16]

Dado que el autismo no tiene un marcador biológico diagnóstico, el dictamen es estrictamente clínico, basado en las manifestaciones conductuales dado por los criterios del DSM-V (Ver tabla 4). El manual del DSM-V menciona que las características principales del trastorno del espectro autista son el deterioro persistente de la comunicación social y recíproca y la interacción social (Criterio A), y los patrones de conducta, intereses o actividades restrictivas y repetitivos (Criterio B). Estos síntomas están presentes desde la primera infancia y limitan o impiden el funcionamiento cotidiano (Criterios C y D). La etapa en que el deterioro funcional llega a ser obvio variará según las características del individuo y su entorno. Las manifestaciones del trastorno también varían mucho según la gravedad de la afección autista, el nivel de desarrollo y la edad cronológica.[13, 20]

Además existe toda una diversidad de instrumentos para el diagnóstico del trastorno del espectro autista, los tres más destacados son: a) la Lista de Verificación Modificada de Autismo en niños pequeños por sus siglas en inglés (M-CHAT) que esta propuesta para su aplicación en atención primaria pediátrica durante el reconocimiento del niño sano al año y medio de edad, momento en el que los síntomas ya son medibles y permanecen estables hasta la edad preescolar entre los 16 y 30 meses, consta de 23 preguntas que queda como un cuestionario íntegramente dirigido a los padres (Ver tabla 5), b) la Escala de Observación del autismo para bebés (AO-SI) para estudios de hermanos de autistas y c) la Prueba Espectro del Autismo Infantil (CAST) para niños entre cuatro y seis años también son herramientas diagnósticas.[17]

Para la confirmación diagnóstica definitiva existe un amplio consenso sobre el uso de herramientas validadas como la Entrevista Diagnóstica del Autismo Revisada (ADI-R) y Programa de Observación Diagnóstica del Autismo (ADOS).[17]

Pruebas complementarias

Laboratorio. El examen de laboratorio casi nunca aporta datos para el diagnóstico, pero en muchas ocasiones se realizan para descartar las formas sintomáticas de autismo, sobre todo si se asocia historia de letargia, vómitos cíclicos, crisis epilépticas tempranas, rasgos dismórficos y retraso mental.[1]

Neurofisiología. El electroencefalograma (EEG) suele ser normal en los niños autistas que no tienen convulsiones, ni evidencias clínicas de patología cerebral concomitante.[17]

Neuroimagen. En las formas idiopáticas de autismo 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.[1]

Tabla 4. DSM-V. Criterios diagnósticos.[13]

A. Déficits persistentes en comunicación social e interacción social a lo largo de múltiples contextos, según se manifiestan en los siguientes síntomas, actuales o pasados (los ejemplos son ilustrativos, no exhaustivos). 1. Las deficiencias en la reciprocidad socioemocional varían, por ejemplo, desde un acercamiento social anormal y fracaso de la conversación normal en ambos sentidos, pasando por la disminución en intereses, emociones o afectos compartidos, hasta el fracaso en iniciar o responder a interacciones sociales. 2. Las deficiencias en las conductas comunicativas no verbales utilizadas en la interacción social varían, por ejemplo, desde una comunicación verbal y no verbal poco integrada, pasando por anomalías del contacto visual y del lenguaje corporal o deficiencias de la comprensión y el uso de gestos, hasta una falta total de expresión facial y de comunicación no verbal. 3. Las deficiencias en el desarrollo, mantenimiento y comprensión de las relación varían, por ejemplo, desde dificultades para ajustar el comportamiento en diversos contextos sociales, pasando por dificultades para compartir juegos imaginativos o para hacer amigos, hasta la ausencia de interés por otras personas. Especificar la severidad actual: La gravedad se basa en deterioros de la comunicación social y en de comportamientos repetitivos y restringidos.
B. Patrones repetitivos y restringidos de conductas, actividades e intereses, que se manifiestan en, al menos dos de los siguientes síntomas, actuales o pasados (los ejemplos son ilustrativos, no exhaustivos): 1. Movimientos motores, uso de objetos o habla estereotipados o repetitivos (ejemplo, movimientos motores estereotipados simples, alinear objetos, dar vueltas a objetos, ecolalia, frases idiosincrásicas). 2. Insistencia en la igualdad, adherencia inflexible a rutinas o patrones de comportamiento verbal y no verbal ritualizado (ejemplo, malestar extremo ante pequeños cambios, dificultades con las transiciones, patrones de pensamiento rígidos, rituales para saludar, necesidad de seguir siempre el mismo camino o comer siempre lo mismo). 3. Intereses altamente restringidos, obsesivos, que son anormales por su intensidad o su foco (ejemplo, apego excesivo o preocupación excesiva con objetos inusuales, intereses excesivamente circunscritos o perseverantes). 4. Hiper o hipo-reactividad sensorial o interés inusual en aspectos sensoriales del entorno (ejemplo, indiferencia aparente al dolor/temperatura, respuesta adversa a sonidos o texturas específicas, oler o tocar objetos en exceso, fascinación por las luces u objetos que giran). Especificar la severidad actual: La severidad se basa en la alteración social y comunicativa y en la presencia de patrones de comportamientos repetitivos y restringidos.
C. Los síntomas deben estar presentes en el período de desarrollo temprano (aunque pueden no manifestarse plenamente hasta que las demandas del entorno excedan las capacidades del niño, o pueden verse enmascaradas en momentos posteriores de la vida por habilidades aprendidas).
D. Los síntomas causan alteraciones clínicamente significativas a nivel social, ocupacional o en otras áreas importantes del funcionamiento actual.
E. Estas alteraciones no se explican mejor por la presencia de una discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual) o un retraso global del desarrollo. La discapacidad intelectual y el trastorno del espectro de autismo con frecuencia coocurren; para hacer un diagnóstico de comorbilidad de trastorno del espectro de autismo y discapacidad intelectual, la comunicación social debe estar por debajo de lo esperado en función del nivel general de desarrollo.

Nota: Los individuos con un diagnóstico DSM-IV bien establecido de trastorno autista, síndrome de Asperger o trastorno generalizado del desarrollo no especificado, deben recibir el diagnóstico de trastorno del espectro de autismo. Los individuos que tienen marcados déficits en comunicación social, pero cuyos síntomas no cumplen los criterios para el trastorno de espectro de autismo, deberán ser evaluados para el trastorno de comunicación social (pragmática).
Especificar si:
Se acompaña o no de discapacidad intelectual.
Se acompaña o no de un trastorno del lenguaje.
Se asocia con una condición médica o genética o con un factor ambiental conocido (Nota de codificación: use un código adicional para identificar la condición médica o genética).
Se asocia con otro trastorno del neurodesarrollo, mental o del comportamiento (Nota de codificación: use otro(s) código(s) adicional(es) para identificar el trastorno del neurodesarrollo, mental o del comportamiento asociado).
Con catatonia (Nota de codificación: use el código adicional 293.89 [F06.1] catatonia asociada con trastorno del espectro de autismo para indicar la presencia de catatonia concurrente).

El examen genético no es un método rutinario de estudio en los autistas, al igual que el tamizaje metabólico, porque menos de 5% de los pacientes tendrán una alteración metabólica subyacente.[8]

Diagnóstico diferencial

Ante un paciente con algunos de los síntomas se debe realizar el diagnóstico diferencial, para descartar patologías que pueden presentar sintomatología similar, como anomalías sensoriales, genéticas o enfermedades físicas, ya que ciertos trastornos o enfermedades pueden ir acompañados de síntomas de autismo y pueden necesitar tratamientos específicos entre los más comunes están el retraso mental/retraso global del desarrollo, trastornos del desarrollo del lenguaje, problemas de aprendizaje, trastornos de la audición, síndrome de Ladau-Kleffner, ansiedad, trastorno obsesivo-compulsivo.[16]

Tratamiento

Los objetivos que se deben tener en cuenta, para poder emplear un correcto tratamiento en niños con trastorno del espectro autista deben incluir: la independencia funcional y calidad de vida del paciente, buscando disminuir las consecuencias negativas del trastorno en sí, facilitar el desarrollo y aprendizaje del individuo, promover la socialización, reducir conductas disruptivas y el educar a familiares y docentes para contar con una participación activa de éstos durante la intervención.[21]

Para poder llevar a cabo el tratamiento es necesaria la participación de un equipo multidisciplinario que incluya a especialistas con conocimientos sobre el diagnóstico y tratamiento de los trastornos del espectro autista, familiares, docentes y personas que mantengan contacto directo con el niño y que generen alguna influencia mediante sus interacciones con éste.[21]

Las prácticas basadas en intervención incluyen estrategias con orientación clínico-educativa basada en investigaciones a grupos de interés relevante, que puede tomarse en cuenta durante la planeación de un tratamiento adecuado al paciente.[22] (Ver tabla 6).

Existen modelos globales de tratamiento que han demostrado resultados positivos durante sus aplicaciones, sin embargo, cada uno de estos modelos difiere en términos como la edad de inicio en la cual comenzar la aplicación, la influencia del entorno, acciones frente a las respuestas obtenidas, individualización del niño y reforzamientos a aplicar; es necesario evaluar todas las variables que generan influencia sobre cómo se va a manejar el tratamiento para poder escoger un modelo adecuado a aplicar para poder conseguir una adecuada interacción del niño con su

Tabla 5. M-CHAT. [6]

1. ¿Disfruta su hijo al ser mecido, al botar en sus rodillas, etcétera?
2. ¿Se interesa su hijo por otros niños? *
3. ¿Le gusta a su hijo subirse a los sitios, como a lo alto de las escaleras?
4. ¿Disfruta su hijo jugando al cucu-trás/escondite u otros juegos similares?
5. ¿Simula alguna vez su hijo, por ejemplo, servir una taza de té de juguete o simula otras cosas? *
6. ¿Utiliza alguna vez el dedo índice para señalar, para pedir algo?
7. ¿Usa alguna vez su hijo el dedo índice para señalar, para indicar interés por algo? *
8. ¿Sabe su hijo jugar adecuadamente con juguetes pequeños (por ejemplo, coches o bloques) y no sólo llevárselos a la boca, manosearlos o tirarlos?
9. ¿Alguna vez su hijo le ha llevado objetos para mostrarle algo? *
10. ¿Le mira su hijo a los ojos durante más de uno o dos segundos?
11. ¿Se ha mostrado alguna vez su hijo hipersensible a los ruidos (por ejemplo, tapándose los oídos)?
12. ¿Su hijo se ríe en respuesta a su cara o su sonrisa?
13. ¿Le imita su hijo (por ejemplo, cuando usted hace alguna cara)?
14. ¿Responde su hijo a su nombre cuando le llaman? *
15. ¿Si usted señala a un juguete que esté en la habitación, su hijo lo mira (al juguete)?*
16. ¿Su hijo camina?
17. ¿Hace su hijo movimientos inusuales con los dedos cerca de su cara?
18. ¿Mira su hijo las cosas que usted está mirando?
19. ¿Intenta su hijo llamar su atención hacia sus propias actividades?
20. ¿Se ha preguntado alguna vez si su hijo es sordo?
21. ¿Entiende su hijo lo que le dice la gente?
22. ¿Algunas veces su hijo se queda mirando al infinito o deambula sin ningún propósito?
23. ¿Mira su hijo su cara para comprobar su reacción cuando e encuentra con algo no familiar?

*Son las preguntas críticas, las más indicativas de la existencia de rasgos autistas.

Tabla 6. Prácticas de intervención.[22]

Conductuales preventivas	Dar diferentes tipos de estímulos visuales, físicos y verbales para conseguir una respuesta deseada.
Intervención conductual	Buscar alternativas para reducir problemas en el comportamiento.
Moldeamiento	Reforzar una conducta deseada mediante la imitación de la misma.
Atención conjunta	Potenciar la respuesta al comportamiento percibido de las demás personas.
Contexto natural	Enseñanza de actividades diarias.
Intervenciones de los padres	Participación de la familia.
Aprendizaje a iguales	Interacciones con otros niños.
Conductas pivotales	Motivación, iniciación espontánea, respuestas a múltiples señales y autonomía.
Estrategias para la autonomía	Favorecimiento de la independencia del niño.
Sistemas de trabajo	Organizar áreas para juegos y otras actividades.
Soportes visuales	Uso de señales visuales para mantener una conducta o habilidad.

entorno desarrollando a su vez sus habilidades de lenguaje y socialización con otros.[22]

El tratamiento farmacológico adecuado para los niños con trastorno del espectro autista se debe tener a consideración los cuidados básicos en general que recibe cualquier paciente pediátrico como campañas de prevención e inmunizaciones. Las recomendaciones dirigidas a un tratamiento farmacológico específico se basan sólo en estudios de caso y literatura, los cuales pueden tenerse a consideración durante la elección del fármaco apropiado cada caso.[21]

Los principales síntomas que han de tratarse en los pacientes con trastorno del espectro autista son: epilepsia, agresividad, hiperactividad, irritabilidad, falta de atención, mala interacción social, obsesiones y ansiedad. Al individualizar el tratamiento se deben tomar en cuenta factores como iniciar con monoterapia para evitar la aparición de cualquier reacción adversa medicamentosa, administrar dosis bajas e ir adecuándose a los efectos que produce en el paciente durante su seguimiento y tomar en cuenta los factores farmacocinéticos y farmacodinámicos de cada fármaco empleado.[23]

Un tratamiento farmacológico orientado a la administración de oxitocina, que es un neuropéptido relacionado con el apego social y el desarrollo de vínculos, mediante una única administración por vía intranasal se relacionó con facilitación en el procesamiento y retención de información social y reconocimiento de emoción en relación con la entonación del lenguaje, sin embargo, este tipo de terapia todavía está sujeta a investigación y no se han obtenido datos suficientes para comprobar su efectividad y considerar a la oxitocina como un tratamiento adecuado.[24]

Otro tratamiento de interés es la secretina, la cual es un polipéptido gastrointestinal involucrado en la digestión, y que en terapias de infusión intravenosa de secretina ha sido asociado a un mejoramiento en las habilidades de socialización, cognitivas y de comunicación ya que se ha propuesto su intervención como un neurotransmisor, sin embargo, como otras terapias hormonales no cuenta con las suficientes pruebas para poder demostrar su verdadero valor terapéutico. Por su parte, la melatonina es un neurotransmisor cuya principal función terapéutica es la inducción del sueño en pacientes con problemas de insomnio, efectos específicos de su aplicación en el autismo no se han demostrado, su uso se basa en tratar simplemente las alteraciones del sueño en niños con autismo produciendo un efecto sedante, pero su uso excesivo puede provocar efectos adversos como mareos, letargia y cefalea.[25]

Entre los principales fármacos empleados en el tratamiento del autismo se encuentran los antipsicóticos típicos como el haloperidol, tioridacina, clopromacina y los atípicos risiperidona, olanzapina y clozapina, cuyo uso es más común. Éstos se emplean cuando la finalidad es tratar los problemas en la conducta del niño, mediante el bloqueo de los canales dopaminérgicos D2, provocando así una menor reacción a los estímulos conocido como "síndrome neuroléptico", que se observa en una conducta tranquila y sosegada por parte del niño. A su vez algunos antipsicóticos atípicos manifiestan también un antagonismo de los receptores tipo 2A para serotonina, aparte de su acción sobre los canales D2. Es importante la individualización del paciente cuando se administran estos fármacos, puesto que no existen criterios preestablecidos para su dosificación y se podrían presentar efectos adversos extrapiramidales como temblores, sialorrea, sedación, alteraciones de la función hepática, etcétera. Esta terapia deberá de suspenderse si dentro de un intervalo de 6 semanas no se aprecian cambios en la conducta del paciente.[23,25]

Actualmente se le considera a la risperidona como el antipsicótico más seguro y eficaz en el tratamiento a corto plazo del autismo, aunque se le ha ligado a un aumento significativo de peso de alrededor a dos kilogramos cuando se emplea durante 12 semanas de prueba. Los efectos del haloperidol han demostrado también ser tan eficaces como los producidos por la risperidona. Se deben tomar precauciones al momento de emplear clozapina en el tratamiento debido al alto

riesgo de granulocitosis como efecto adverso; la olanzapina es útil en el tratamiento en niños como en adultos pero con efectos adversos menores como aumento del apetito y ganancia de peso. Aún con limitaciones en su estudio, la aplicación de palperidona por vía intramuscular ha demostrado mejorías suprimiendo irritabilidad y agresión en pacientes con autismo y su único efecto adverso viene siendo el incremento del apetito. El tratamiento con aripiprazol se puede extender hasta 1 año por su seguridad y buena tolerancia en niños y adolescentes con autismo.[25,26]

La olanzapina también produce una mejoría en el tratamiento de la irritabilidad e hiperactividad en el autismo, pero con efectos menores que la risperidona, y con efectos adversos como ganancia de peso más marcados, por lo cual su uso se recomienda más para el tratamiento de adolescentes en vez de niños.[25]

Se ha intentado comprobar la eficacia de un tratamiento placebo para el autismo para poder evitar algunos de los efectos adversos de fármacos como el haloperidol, risperidona, sin embargo, el uso de placebos no ha demostrado ningún resultado favorable frente a cualquier otro tipo de terapia farmacológica.[25]

Los inhibidores de la recaptación de serotonina como la fluoxetina, paroxetina y sertralina se administran en niños con autismo debido a que se ha encontrado en éstos un incremento del 25% de los niveles de serotonina en plaquetas y suero. Este tratamiento se basa en suprimir síntomas como ansiedad, depresión, trastornos obsesivo-compulsivos y conductas autolesivas.[23]

La clomipramina ha demostrado resultados favorables en su administración reduciendo síntomas como conductas repetitivas en niños con autismo con una efectividad similar al haloperidol, sin embargo, la intensidad del efecto varía en cada paciente y se debe individualizar su dosis para evitar efectos adversos como resequedad en la boca, constipación, letargia, depresión, problemas del sueño y conductuales. La fluvoxamina resulta eficaz al tratar conductas repetitivas y de agresión, pero el porcentaje de efectividad en pacientes es muy bajo y bastante mal tolerado llegando a producir ansiedad, irritabilidad, falta de concentración, conductas agresivas, entre otros efectos adversos.[27]

Los efectos de la fluoxetina son más efectivos durante la adolescencia que en cualquier otra edad. La sertralina ha demostrado ser bien tolerada y moderadamente efectiva para tratar casos de conductas repetitivas y agresivas con una mínima cantidad de efectos adversos como ganancia de peso y ansiedad. El uso de citalopram trae una amplia gama de efectos adversos como hiperactividad, impulsividad, insomnio, diarrea y piel seca, y es meramente utilizado para tratar síntomas secundarios a los problemas del comportamiento. Una terapia efectiva en niños para la hiperactividad puede requerir el uso de múltiples fármacos como la venlafaxina con inhibidores de la receptación de serotonina y noradrenalina. La mirtazapina es un antidepresivo tricíclico el cual antagoniza los receptores de serotonina y los receptores α-2 adrenérgicos el cual muestra una muy baja incidencia de efectos adversos durante su uso para tratar la ansiedad, irritabilidad e hiperactividad.[27]

Se pueden presentar una serie de conductas indistinguibles que pueden asociarse a estados de crisis epiléptica variables en niños con autismo, la administración de fármacos antiepilépticos como el valproato sódico, carbamacepina, lamotrigina y topiramato entre otros. Sus mecanismos de acción se enfocan en el bloqueo de canales de sodio y calcio, reducción de la actividad glutamatérgica excitadora, e incremento de la inhibición por GABA. La administración de estos fármacos va más encaminada hacia la resolución de estas crisis sin tomar a consideración la presencia de autismo en los niños. Estudios de electroencefalograma pueden asociar la presencia de autismo con las manifestaciones de crisis convulsivas al hallar paroxismos temporales uni ó bilaterales en los lóbulos temporales.[23,25]

Diversos estudios han investigado un posible aumento de la permeabilidad de la barrera

intestinal, por lo que se han considerado dietas específicas para niños con autismo. Dichas dietas involucran la eliminación de productos como el gluten o la caseína que se encuentran en productos como el trigo y la leche, ya que se ha vinculado su actividad con efectos opioides. La dieta cetogénica incluye un alto contenido de grasas y una baja cantidad de carbohidratos que lleva a la formación de cuerpos cetónicos por el hígado y éstos se vinculan a una menor incidencia de crisis epilépticas. También se ha evaluado la propuesta de incluir suplementos en este tipo de dietas como magnesio y vitamina B6, pero en sí no se han encontrado pruebas de que algún plan de dieta específico genere efectos benéficos en niños con autismo.[25]

Pronóstico

En general, el pronóstico de los pacientes es variable, dependerá de la atención temprana que se les brinde y también de la gravedad de las etiologías subyacentes. El mejor pronóstico lo tienen aquellos pacientes que tienen acceso a diferentes tratamientos, y con condiciones socio familiares que favorecen su desarrollo. Existen factores que se asocian con un mejor pronóstico como: el desarrollo de algún lenguaje comunicativo antes de los seis años, la presencia de retardo mental ligero o ninguno en pruebas de inteligencia no verbal, y la intervención psicoterapéutica lo más temprana e intensiva posible. La cooperación entre especialistas como neurólogos, psiquiatras, neurocientíficos, psicólogos, fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionales y educadores es crucial para seguir impulsando la comprensión y permitir un abordaje más adecuado de los pacientes.[28,8, 29]

Calidad de vida

En estudios que han evaluado el coeficiente intelectual, el desarrollo temprano del lenguaje, las funciones ejecutivas diarias, y la influencia de estos en la calidad de vida, se encontró que los niños con TEA mostraban una calidad de vida más baja que los niños con desarrollo normal. Esta calidad de vida inferior se relaciona con niveles más altos de rasgos autistas y déficit de funciones ejecutivas. Se tiene registro que además del paciente, la familia tiene una significante reducción en la calidad de vida que afecta a diferentes dominios (económico, social, educativo, psicológico). Se recomienda trabajar con los factores agravantes en el autismo y los déficits de funciones ejecutivas que están más asociados a una calidad de vida inferior, con la intención de mejorar las intervenciones y junto con los tratamientos individualizados se pueda mejorar la calidad de vida en los pacientes, las familias y a su vez pueda ser una herramienta útil para evaluar los resultados del tratamiento.[10,30]

Conclusiones

En el presente artículo se analizaron las principales herramientas disponibles, con el objetivo de brindar información para la intervención y diagnóstico temprano de los pacientes con TEA. Es fundamental reconocer sus principales y tempranas manifestaciones clínicas en los primeros años de vida, con la finalidad de que el médico sea capaz de ofrecer el tratamiento clínico-educativo y farmacológico óptimo para mejorar el pronóstico y calidad de vida de los pacientes.

Conflicto de intereses

No existen conflictos de interés para ninguno de los autores, en este informe científico.

Fuentes de financiamiento

No hay fuentes de financiamiento. Los autores no han declarado fuente alguna de financiamiento para este informe científico.

Referencias

1. Camino-León R, López-Laso E. El espectro autista. *Vox pediátrica.* 2006; 14, 2: 7-15
2. Millá MG, Mulas F. Atención temprana y programas de intervención específica en el trastorno del espectro autista. *Rev Neurol.* 2009; 48 (Supl 2): S47-S52
3. Oviedo N, Manuel-Apollinar L, De la Chesnaye E, Guerra-Araiza C. Aspectos genéticos y neuroendocrinos en el trastorno del espectro autista. *Bol Med Hosp Infant Mex.* 2015; 72 (1): 5-14
4. Yoo H. Genetics of Autism Spectrum Disorder: Current Status and Possible Clinical Applications. *Exp Neurobiol.* 2015; 4: 257-272.
5. Kong MYF. Diagnosis and history taking in children with autism spectrum disorder: dealing with the challenges. *Front. Pediatr.* 2015; 3:55.
6. Caretti-Giangaspro E, Alcamí-Pertejo M. Instrumentos para la detección precoz de los trastornos del espectro autista. *Rev Pediatr Aten Primaria.* 2007;9: 301-15
7. Hye-Ran P, Jae-Meen L, Hyo-Eun M, Dong-Soo L, Bung-Nyun K, Jinhyun K, et al. A short review on the current understanding of autism spectrum disorders. *Exp Neurobiol.* 2016; 25(1):1-13.
8. Rogel-Ortiz F. Autismo. *Gac Méd Méx.* 2005; 141 (2): 143-147.
9. Díez-Cuervo A, Muñoz-Yunta J, Fuentes-Biggic J, Canal-Bedia R, Idiazábal-Aletxae M, Ferrari-Arroyo M, *et al. Guía de buena práctica para el tratamiento de los trastornos del espectro autista.* Rev Neurol. 2006; 43(7), 425-38.
10. De Vries M, Geurts H. Influence of autism traits and executive functioning on quality of life in children with an autism spectrum disorder. *Journal of autism and developmental disorders.* 2015; 45(9), 2734-2743.
11. Lopez-Gómez S, Cajal-Cernuda C. Curso y pronóstico del trastorno autista
12. Balbuena F. Etiología del autismo: el continuo idiopático- sindrómico como tentativa explicativa. *Rev chil neuro-psiquiatr.* 2015; 53(4): 269- 276
13. Blazer-Dan G, Burke-Jack D. Carpenter William, T. Xavier Castellanos, F. Dimsdale Joel, E. *et al. Trastorno del espectro autista. Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales.* España 2014. P. 50-59
14. Ministerio de sanidad y política social. Guía de prática clínica para el manejo de pacientes con trastornos del espectro autista en atención primaria. *Ministerio de ciencia e innovación.* España 2009.p.13-31.
15. Geschwind D. Advances in autism. *NIH Annu Rev Med.* 2009; 60: 367-380
16. Sung-Koo Kim. Recent update of autism spectrum disorders. *Korean J pediatr.* 2015; 58(1): 8-14
17. Ruiz-Lázaro P, Posada de la Paz M, Hijano-Bandera F. Trastornos del espectro autista. Detección precoz, herramientas de cribado. *Rev Pediatr Aten Primaria.* 2009; 11 (17): 381-s397
18. Sampedro-Tobón ME, González-González M, Vélez-Vieira S, Lemos-Hoyos M. Detección temprana en trastornos del espectro autista: una decisión responsable para un mejor pronóstico. *Bol Med Hosp Infant Mex.* 2013;70(6): 456-466
19. Álvarez-Alcántara E. Trastornos del espectro autista. *Rev Mex Pediatr.* 2007;74(6); 269-276
20. Cabrera D. Generalidades sobre el autismo. *Rev Colomb Psiquiat.* 2007; vol. 36 (1) 208-220s
21. Moyano MB, Alonso M, Aspitarte A, Brío MC, Cleffi V, Cukier S, et al. Guía para el tratamiento de los trastornos del espectro autista. *CAP y N.* 2013.
22. Salvadó-Salvadó B, Palau-Baduell M, Clofent-Torrentó M, Montero-Camacho M, Hernández-Latorre M. A. Modelos de intervención global en personas con trastorno del espectro autista. *Revista de Neurología.* 2012; 54 (Supl 1) S63-71.
23. Morant A, Mulas F, Hernandez S. Abordaje farmacológico en el espectro autista. *Rev Neurol.* 2002; 34 (Supl 1) S64-S67.
24. Ruggieri VL., Arberas CL. Abordajes terapéuticos en los trastornos del espectro autista. *Revista de Neurología.* 2015; 60 (Supl. 1) S45-S49.
25. The British Psycological Society and The Royal College of Psychiatrist. Recognition, referral, diagnosis and management of adults on the autism spectrum. *Great Britain. National Collaborating Centre for Mental Health.* 2012
26. Fuentes-Biggi J, Ferrari-Arroyo MJ, Boada-Muñoz L, Touriño-Aguilera E, Artigas-Pallarés J, Belinchón-Carmona M, et al. Guía de buena práctica para el tratamiento de los trastornos del espectro autista. *Rev Neurol.* 2006; 43(7) 425-38.
27. Doyle CA, McDougle CJ. Pharmacologic treatments for the behavioral symptoms associated with autism spectrum disorders across the lifespan. *Dialogues Clin Neurosci.* 2012; 14(3), 263-279.
28. Soto-Calderón R. El síndrome autista: un acercamiento a sus características y generalidades. *Revista Educación.* 2002; 26(1): 47-61.
29. Gadia C, Tuchman R. Manejo de los niños con trastornos del espectro autista. *Rev Neurol.* 2003; 36 (2): 166-173.
30. Dietert R, Dietert J, DeWitt J. Environmental risk factors for autism. *Emerging Health Threats Journal.* 2011; Vol. 4, 1-11.

Revista Mexicana de Neurociencia, 2017; 18(5): 31-45
www.revmexneuroci.com

Diseño por:
Design Cortex
designcortex.mx