

Diagnóstico y tratamiento del autismo en la infancia

Desde su descripción la prevalencia de esta patología ha mostrado un aumento constante.

**Blenner S, Reddy A, Augustyn M.
BMJ 2011;343:d6238 doi: 10.1136/bmj.d6238**

El trastorno del espectro autista es un término amplio, comúnmente utilizado para una serie de trastornos neurológicos que comprometen tres áreas principales, déficit en la reciprocidad o interacción social, problemas en la comunicación, y patrones de comportamiento o intereses restringidos y repetitivos.

Los síntomas, que resultan en un deterioro funcional general, se hacen evidentes en la primera infancia, a menudo antes de los 3 años de edad. El autismo fue descrito por primera vez en 1940, pensado originalmente como relativamente raro y poco frecuente, ya que solamente se identificaban los pacientes más gravemente afectados. Sin embargo, estudios epidemiológicos demostraron un aumento de la prevalencia en los últimos 15 años, un estudio realizado en Inglaterra en el año 2006 reportó una tasa de prevalencia de 110 cada 10.000 niños, comparada con 5 casos cada 10.000 en el año 1990. Esto es consecuencia en parte al reconocimiento de un amplio fenotipo de pacientes afectados que comparten alteraciones en las tres áreas principales, anteriormente nombradas.

Es fundamental que el médico de cabecera este familiarizado con el diagnóstico y manejo del autismo, dado la importancia que tiene la identificación e intervención temprana para el desarrollo posterior y el apoyo a la familia. En este artículo los autores realizan una revisión sobre la identificación y evaluación de los trastornos del espectro autista y una puesta al día de las últimas investigaciones y consensos sobre la enfermedad.

Clasificación de los trastornos del espectro autista

Actualmente, los trastornos del espectro autista comprenden tres diagnósticos médicos, según la clasificación del DSM-IV (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, fourth edition), con sus correspondientes diagnósticos en el CIE-10 (International Classification of Diseases, 10th revision). Estos tres diagnósticos son: trastorno autista; trastorno generalizado del desarrollo y otros trastornos no específicos (PDD-NOS, pervasive developmental disorder, not otherwise specified); y enfermedad de Asperger.

Se diagnostica trastorno autista cuando el niño presenta 6 o más síntomas dentro de las 3 áreas principales. Por su parte, el PPD-NOS no está tan claramente definido, se diagnostica cuando el niño presenta 5 o menos

síntomas o formas de presentación atípicas. Los niños con diagnóstico de enfermedad de Asperger no muestran retraso antes de los 3 años y sus mayores dificultades son en el área de interacción social e intereses restringidos.

Los niños con los 3 diagnósticos presentan un marcado deterioro de la reciprocidad social, que se considera como el rasgo definitorio de todos los trastornos del espectro autista. Los autores resaltan la importancia del debate desarrollado sobre la terminología empleada y estiman que los 3 diagnósticos actuales serán reemplazados por “trastornos del espectro autista”.

Causas del trastorno del espectro autista

Vulnerabilidad genética

El autismo es un trastorno complejo heterogéneo que tiene una base genética establecida. Estudios realizados en gemelos identificaron alta heredabilidad, con una tasa de concordancia promedio entre estudios del 88% para gemelos monocigóticos. Los hermanos de niños con autismo tienen mayor riesgo de presentar autismo, u otros trastornos del desarrollo.

El riesgo de recurrencia reportado para el trastorno del espectro autista es de al menos. 4-7%.

Aunque los trastornos monogénicos, como el síndrome de X frágil (gen FMR1) y esclerosis tuberosa (genes TSC1 y TSC2) representan una pequeña proporción de casos, a medida que se dispone de nuevas formas de diagnóstico, esta proporción probablemente aumente. Si bien, esto refleja en parte una limitación de las pruebas disponibles, también sugiere que el autismo sea posiblemente la manifestación de múltiples formas o vías etiológicas. De esta forma, el autismo se desarrollaría a partir de una serie de posibles “vulnerabilidades” genética, en conjunto con los factores epigenéticos o de la interacción gen-medio ambiente.

Factores ambientales

Actualmente, tanto factores ambientales como factores prenatales y perinatales se encuentran bajo investigación por un posible papel en el desarrollo de autismo. Así mismo, también ha habido discusiones sobre la seguridad de las vacunas que reciben los niños. Las teorías sobre como las vacunas podrían contribuir al desarrollo de autismo incluyen la hipótesis del timerosal, o el rol del sarampión, paperas y rubéola. Si bien estas teorías fueron intensamente estudiadas, incluso en varios países, no se encontró ninguna asociación entre el uso de vacunas infantiles y el desarrollo de autismo.

Otro tema de discusión fue la atipicidad gastrointestinal y la dieta recibida. La intolerancia al gluten y la alergia a la proteína de la leche de vaca han sido estudiadas sobre la base de péptidos que podrían cruzar la barrera hematoencefálica y unirse a opioides endógenos afectando negativamente en

la conducta, el aspecto cognitivo, y las interacciones sociales. Sin embargo, faltan estudios que certifiquen esta asociación.

Presentación del niño con autismo

Presentación típica

Cerca de la mitad de los padres con niños que presentan trastornos del espectro autista refirieron algún tipo de preocupación antes del año de vida. Varios estudios demostraron anomalías del desarrollo entre los 12 y 24 meses de vida. Un estudio prospectivo reciente encontró signos tempranos de trastornos relacionados con la conducta y diferencias en la comunicación social a partir de los 2 años de edad. Sin embargo, a pesar de la identificación temprana de estos marcadores de la conducta, antes de los 2 años de edad, el promedio de edad al momento del diagnóstico continúa siendo alrededor de los 3 años de edad.

La preocupación más común de los padres de niños que posteriormente son diagnosticados con autismo son las relacionadas con el retraso del desarrollo del lenguaje. Otros problemas comunes son los relacionados con trastornos conductuales como falta del contacto ocular, falta de sonrisa social, desinterés por los demás, poca o nula expresión emocional, problemas cuando se le solicita algún gesto o habilidad (aplaudir, saludar, decir si o no con la cabeza). Así mismo, los juegos durante la niñez temprana también son deficientes en niños con autismo.

Se observa regresión en alrededor del 25% de los niños con autismo. Esto ocurre generalmente entre los 15 y 24 meses de edad, pudiéndose presentar con pérdida de habilidades en el lenguaje, de interacción social, o de juego, previamente adquiridas. Además, la regresión puede ocurrir en niños con un aparente desarrollo normal o en un niño con un retraso preexistente.

Presentación en niños mayores

Si bien el promedio de edad para el diagnóstico de autismo es 3,1 años, para el PPD – NOS el promedio es 3,9 años y para la enfermedad de Asperger es de 7,2 años. En la enfermedad de Asperger el retraso podría ser explicado porque el niño desarrolla inicialmente un lenguaje acorde, aunque presentan otros trastornos relacionados con el comportamiento, intereses particulares persistentes, a veces difíciles de identificar hasta que el niño sea mayor. En un estudio previo se observó que los niños en edad escolar referidos por trastornos del espectro autista habitualmente presentaban dificultades en la interacción social con sus pares, comportamientos extraños, consumo de drogas y ausentismo escolar no consensuado con sus padres.

Problemas médicos asociados

Es frecuente observar el antecedente de convulsiones entre el 20 y 35% de los niños con autismo, también es más común cuando el niño presenta alguna malformación congénita o retraso madurativo. También es común el hábito de pica, reportándose una tasa variable de objetos hallados en cirugías intestinales. En una cohorte realizada en el año 2009 se encontró mayor frecuencia de constipación y trastornos alimentarios en pacientes con autismo, y no se observaron diferencias para diarrea o reflujo gastroesofágico, hecho que podría sugerir una cuestión de comportamiento más que un problema orgánico.

Los trastornos del sueño son un problema común, siendo aún más graves en los niños con autismo, se incluyen dentro de los problemas dificultad en el inicio, mantenimiento y duración del sueño.

Evaluación del niño con sospecha de autismo

Con el objeto de identificar signos de sospecha de autismo, la vigilancia del desarrollo del niño puede ser realizada en base a cuestionarios sencillos aplicados a los padres o cuidadores, sumado a la observación de las conductas del niño durante la consulta médica como parte de la atención médica integral en cada visita de control, o por alguna intercurencia.

Además, el médico no especialista puede utilizar métodos de examen específicos para identificar autismo. Las recomendaciones para la identificación sistemática o no de autismo varían según los países, la Academia Americana de Pediatría recomienda el uso rutinario de una herramienta específica para identificación (tamisaje) de autismo entre los 18 y 24 meses.

Al respecto, han sido desarrolladas varias herramientas con el objetivo de estandarizar la detección de niños con autismo. Entre las más usadas están el CHAT (checklist for autism in toddlers, lista de chequeo para autismo en niños, usada a partir de los 18 meses); y el PDDST (pervasive developmental disorders screening test, prueba de tamisaje de trastorno generalizado del desarrollo). En términos generales, utilizan una serie de preguntas dirigidas hacia conductas y síntomas orientadores a la patología, articulación de la atención con los demás, comunicación no verbal, y formas de juego. Recientemente ha sido evaluada una lista de chequeo llamada ITC (infant toddler checklist, lista de chequeo en niños) que mostró ser efectiva en niños de 12 meses de edad, sin embargo se necesita evaluar su aplicación a gran escala.

Por último, cuando se sospecha en niños en edad escolar, existe la posibilidad de la aplicación del SCQ (social communication questionnaire, cuestionario de comunicación social), diseñado para su uso en niños a partir de los 4 años de edad. En todos los casos, un resultado positivo en un método de tamisaje apoya la interconsulta con el especialista para confirmar el diagnóstico, sin embargo, el resultado negativo en la prueba no alcanza para descartar la patología.

Examen físico

Salvo que exista una asociación con alguna condición genética sindrómica o neurológica asociada, los niños con autismo no tienen en el examen físico síntomas o signos físicos distintivos de la patología. Algunos estudios identificaron un aceleramiento del crecimiento cefálico entre los 6 y 12 meses, apareciendo macrocefalia posterior. Sin embargo, estudios recientes, no pudieron demostrar tal asociación.

Interconsulta con el especialista

Se debe indicar la evaluación por un especialista o un equipo especializado siempre que los padres muestren preocupación relacionada con el desarrollo o con la comunicación del niño, o bien una prueba de tamisaje positiva para la detección de autismo o la simple sospecha clínica del pediatra.

Investigaciones iniciales

Previa a la evaluación por el especialista, el pediatra clínico debe solicitar una evaluación audiológica del niño, para descartar pérdida de audición como factor predisponente. Si el niño tiene hábito de pica frecuente, se justifica la medición de hemoglobina y plomo, con el objeto de identificar anemia o niveles elevados del metal. Una historia clínica detallada buscando trastornos del sueño, constipación. O bien, electroencefalograma y resonancia magnética nuclear, justificados en caso de convulsiones.

Evaluación diagnóstica del especialista

Dado como consecuencia que no existe una “prueba” diagnóstica específica para evaluar a un niño con trastorno del espectro autista, el diagnóstico se establece en base a una evaluación integral de la forma de vida del niño, su desarrollo dentro de la familia, observación de conductas, examen físico, evaluación del desarrollo educacional, y la aplicación de instrumentos estandarizados como la escala de observación diagnóstica para pacientes con autismo.

Dado la complejidad en las formas de presentación, idealmente la evaluación debería ser realizada por un neurólogo especialista, pediatras especializados en neurodesarrollo y comportamiento, psiquiatras infantiles, o mejor aún, un equipo multidisciplinario con formación específica y experiencia en el tema. También puede ser de utilidad la participación de otros profesionales como fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionales, especialistas en educación especial, y trabajadores sociales.

Estudios complementarios

Un aspecto importante del rol del especialista incluye el diagnóstico de enfermedades coexistentes. La identificación de enfermedades metabólicas o

trastornos genéticos permiten poder precisar pronóstico y riesgo de recurrencia de la patología. Cuando un niño presenta diagnóstico de autismo el especialista debe realizar un examen físico completo buscando malformaciones, signos neurológicos, examen dermatológico con lámpara de Wood buscando lesiones hipocrómicas compatibles con esclerosis tuberosa. También cariotipo de alta resolución en búsqueda de síndrome de X frágil, o prueba de MECP2 para el síndrome de Rett en niñas, o prueba PTEN en niños con macrocefalia. En niños con alteraciones neurológicas severas están indicadas pruebas de tamisaje neurológico. Si bien los trastornos mitocondriales son poco frecuentes, la búsqueda está indicada en niños con autismo y síntomas de fatiga excesiva. Las pruebas cognitivas para evaluar el grado de deterioro intelectual, bóxer-vado hasta en un 50% de los pacientes, también son útiles para establecer el pronóstico. Sin embargo, se debe tener en cuenta que las pruebas cognitivas tradicionales no siempre son precisas en pacientes con autismo.

Tratamientos disponibles para los niños con autismo

Si bien el autismo constituye un diagnóstico médico, los tratamientos son realizados en el marco educativo del niño. Es necesario que el pediatra se encuentre familiarizado con los recursos educacionales y leyes en educación para los niños con dificultades.

Las investigaciones más recientes se han centrado en programas de intervención para niños pequeños con autismo. Existen múltiples enfoques de intervención que se utilizan actualmente, análisis de comportamiento aplicado; modelo de comienzo temprano de Denver; y el método TEACCH. Si bien los principios de estas intervenciones varían, desde análisis de conductas a estructuración de métodos de enseñanza, los objetivos son similares.

Si bien, como fuera expuesto, los enfoques varían, existe consenso sobre el comienzo temprano e intensivo de toda intervención educativa en los pacientes con autismo. Se recomienda una intervención sistemática, planificada y anual de al menos 25 horas por semana. Se consideran centros educativos adecuados aquellos con alto grado de estructuración y con una baja relación alumno / docente.

Se consideran objetivos de tratamiento el desarrollo de la comunicación funcional, y desarrollo de habilidades sociales y adaptativas que permitan el máximo nivel de independencia del niño y posterior en su vida adulta.

Muchos niños, especialmente aquellos que progresaron con intervenciones intensivas y aquellos con síntomas leves muestran beneficios con la interacción con pares que presentan desarrollo normal. Programas de integración escolar, mezclando niños sanos con autistas son beneficiosos para estos últimos, para los pacientes con alto nivel cognitivo y buen desarrollo del lenguaje se sugiere una educación regular con apoyo escolar puede ser una opción. El apoyo habitualmente incluye los aspectos del lenguaje, comunicación y enseñanza de una interacción social correcta.

Medicamentos indicados para el tratamiento de niños con autismo

Los niños con autismo presentan con frecuencia comorbilidades psiquiátricas o bien conductas inapropiadas como agresión a terceros, lesiones auto-provocadas, trastornos de comportamiento, hiperactividad, impulsividad, trastornos del sueño y ansiedad. Cada vez que aparece una conducta inapropiada, debe ser descartada alguna intercurrentia médica potencialmente tratable (otitis, dolor dental, odinofagia, constipación, etc.). En caso de descartar una intercurrentia, la primera intervención debería ser realizar una evaluación conductual funcional y proveer un plan de apoyo a las conductas positivas. Lo ideal sería mediante la consulta con un especialista en conductas o bien con un psicólogo. Si no se observa mejoría con la intervención, y el funcionamiento está comprometido debes ser considerado el tratamiento farmacológico, orientado a tratar la agresión, ansiedad y labilidad emocional. Los fármacos para controlar los trastornos de comportamiento, principalmente risperidona y aripiprazol, se adjuntan frecuentemente al tratamiento del niño con autismo. Es importante que la familia sea conciente que el uso de esto fármacos no tratan los síntomas principales del autismo y solo deben utilizarse como parte de un amplio programa de tratamiento.

Tratamientos complementarios y alternativos

A menudo los padres de niños con autismo se interesan por tratamientos alternativos y complementarios. Muchos de estos tratamientos procuran mejorar los síntomas principales, pero pocos han sido correctamente evaluados y probados. La melatonina mostró ser eficaz en niños con autismo y trastornos del sueño, sobre todo en la mejora del comienzo del sueño.

Los médicos deben estar abiertos y dispuestos a la discusión de estos tratamientos con los padres, para poder aconsejarlos de manera adecuada y alentarlos a buscar información adicional cuando sea necesario.

Pronóstico del niño con autismo

Uno de los desafíos en el tratamiento de niños con trastornos del espectro autista es la gran variabilidad de los resultados a largo plazo. Varios estudios longitudinales mostraron que, en niños con ausencia de lenguaje a los 5 años y bajo rendimiento cognitivo tuvieron peores resultados en la adolescencia y edad adulta en cuanto a autosuficiencia y funciones adaptativas. Un estudio mostró que el aumento de horas acumuladas de intervención temprana se asoció con mejores resultados. Muchas personas con autismo requieren apoyo para la vida en la edad adulta, y relativamente pocos son capaces de tener un trabajo sin el apoyo de un adulto responsable.

Los niños menos afectados o aquellos que se benefician claramente con las intervenciones intensivas pueden tener un mejor pronóstico. El médico puede

destacar que, aunque muchas personas con autismo pueden tener problemas para tener una vida independiente, trabajo, relaciones sociales adecuadas y salud mental normal a lo largo de su ciclo vital, la expectativa es de progreso en el desarrollo todo el tiempo y que en todos los niños con autismo se debe buscar la maximización de su potencial.

Comentario:

Con frecuencia nos referimos al “nivel de sospecha” para una enfermedad. Para autismo y trastornos del desarrollo, el pediatra clínico debe pesquisar alteraciones en el desarrollo o signos de autismo en todo contacto o consulta con el paciente, independientemente del motivo de consulta. Si bien no son 100% sensibles, el uso de una herramienta de tamisaje para pacientes con autismo posiblemente permita un aumento en la detección de la patología.

Queda claro la exposición de los autores que tras la sospecha por el pediatra, o ante el pedido de los padres (también pos sospecha o preocupación), el niño debe ser derivado al especialista para confirmar o descartar el diagnóstico.

En cuanto al tratamiento, resta saber, si es que existe, cual sería la droga que pueda tratar los síntomas principales del autismo. Al momento, la recomendación es la de tratar las comorbilidades o aquellos síntomas que interfieren claramente con la interacción social por problemas de comportamiento (uso de risperidona o aripiprazol).

Más allá de estas disquisiciones es claro que al momento la mejor situación para el niño con autismo es una familia continente, una escuela también continente y la intervención intensiva para lograr el máximo potencial. En este aspecto, el rol del pediatra conteniendo a la familia, manteniendo contacto con la escuela y con los terapeutas del niño, participando en la coordinación de los distintos profesionales y orientando las mejores posibilidades terapéuticas es fundamental. Por último, y también referido al pediatra, con frecuencia la revisión de niños con autismo es bastante compleja (llanto intenso, reticencia a la revisión, incluso a entrar al consultorio), para esto, es necesario construir una adecuada relación médico-paciente con consultas repetidas y con el tiempo necesario para lograr la confianza del niño que nos permita un mayor acercamiento.

♦ **Traducción objetiva y comentario: Fernando Torres**

Publicado por:

<http://www.intramed.net/contenido/ver.asp?contenidoID=73685&uid=508>