

# Trastorno del espectro autista

Natalia Regatky, Karina Gutson, Graciela Salamanca

## Introducción

Los trastornos del espectro autista (TEA) son trastornos neurobiológicos poligénicos, con compromiso multiorgánico y disfunción predominante del sistema nervioso central (SNC), con consecuencias fundamentales en tres áreas de funcionamiento: socialización, comunicación y conducta.<sup>1,2</sup> Comprenden una tríada diagnóstica básica:<sup>3</sup>

- Alteración persistente y severa de la interacción social recíproca.
- Alteración persistente y severa de la comunicación (producción y comprensión del lenguaje).
- Patrones restrictivos, repetitivos y estereotipados de conducta, interés o actividad, así como alteración del juego simbólico o imaginativo.

Los TEA constituyen una de las patologías del neurodesarrollo infantil de mayor gravedad. Quien los sufre ve gravemente afectadas sus capacidades de adaptación a la vida en sociedad.

Por lo general, los padres son los primeros en sospechar este tipo de problemas. El retraso en la adquisición del lenguaje y la alteración en la interacción social son los motivos más frecuentes de consulta.<sup>4</sup>

Existen múltiples estudios de prevalencia de TEA a nivel internacional, pero no hay estudios en nuestro país. Consideramos que la mejor estimación actual de la prevalencia para el conjunto de los TEA es de 60-65/10.000 (0,6%).<sup>5-7</sup>

Es fundamental la detección precoz, ya que mejora la calidad de vida de los individuos que la padecen, quienes tienen un mejor pronóstico y requieren tratamientos de menor duración. Este hecho impacta directamente en la disminución de los costos en salud y de la discapacidad en el país.

El pediatra juega un papel muy importante en la detección temprana de los TEA, ya que constituye, habitualmente, el primer nivel de consulta de los padres. Asimismo, debe ser capaz de reconocer los signos y síntomas iniciales del TEA y recurrir a los instrumentos formales para evaluar a estos pacientes en forma sistemática. No puede perder la oportunidad de la detección

precoz de esta patología dada su importancia y porque existen técnicas de pesquisa sencillas para aplicar en el control en salud de un niño.

## Caso clínico

Paciente de sexo masculino, de 3 años y 6 meses de edad al momento de la consulta, derivado por el Servicio de Fonoaudiología al Consultorio de Seguimiento Longitudinal del Niño y la Familia, para una evaluación global del desarrollo. El paciente no tenía antecedentes perinatólogicos ni patológicos, vivía con sus padres y sus hermanos (5 y 9 años) sin antecedentes familiares que destacar. A sus padres les preocupaba el poco desarrollo del lenguaje y la conducta del niño. Referían que siempre había sido un bebé "irritable", no sonreía, miraba poco a su madre y nunca había balbuceado ni hacía gestos de intención comunicativa. A partir de los 18 meses de vida, consultaron en varias oportunidades con diferentes pediatras por algunos aspectos de la conducta y socialización del niño que les preocupaban (no hablaba, no le interesaba la interacción con otros niños ni con los adultos, no se quedaba quieto, no jugaba), con la justificación de que "los varones son así", "hablan más tarde", "son lieros". (En la Tabla, se detallan los signos tempranos de alarma de TEA).

El paciente inició el Jardín de Infantes a los 3 años y por recomendación de la maestra realizaron una nueva interconsulta en este Hospital.

Evaluamos al paciente y detectamos ausencia de contacto visual, ausencia de juego simbólico con actitudes estereotipadas y repetitivas, se miraba las manos con atención, presentaba conductas de autoestimulación y balanceo aislado (*rocking*), se mostraba inquieto, sin respuesta ante consignas sencillas (impresionaba no comprenderlas) y emitía "chillidos" (jerga inmadura) y risas inmotivadas. Se observaba ausencia de lenguaje e intención comunicativa y falta de atención conjunta. Aplicamos la escala CARS<sup>8</sup> (para el diagnóstico, la pesquisa y la clasificación del autismo que se basa en preguntas realizadas a los padres), que dio como resultado un puntaje de 50 (correspondiente al trastorno autista severo), las evaluaciones audiológica, neurológica (electroencefalograma, estudios por imágenes y me-

tabólico normal) y oftalmológica fueron normales; el examen fonoaudiológico reveló alteración semántica pragmática del lenguaje. Con diagnóstico clínico de TEA, el paciente fue derivado a la Unidad de Salud Mental, donde fue evaluado y se confirmó el diagnóstico. Se solicitó el certificado de discapacidad e inicio de tratamiento con equipo interdisciplinario por su Obra Social, lo que demoró 6 meses por situaciones burocráticas y administrativas de dicho organismo.

## Discusión

Nos parece importante publicar este caso dado la alta prevalencia y la importancia clínica del TEA conocidas en el mundo. Los trabajos epidemiológicos publicados hasta el momento en la bibliografía internacional<sup>9,10</sup> muestran una prevalencia incrementada y significativa en relación con la población total.

Los datos de una encuesta del INDEC realizada en 2004 arrojaron los siguientes resultados: en el país, existen 2.176.123 personas con discapacidad, esto equivale al 7,1% de la población. Dentro de este grupo, el 15,1% son personas con discapacidades mentales. Entre ellas, el 63,2% tiene retrasos mentales y el 36,8%, problemas mentales, como psicosis infantil o autismo (esto representa 0,39% de la población). Hasta el momento, no hay datos publicados de la prevalencia local de TEA. Debemos tener en cuenta que estos datos se basan en las personas que tienen tramitado el certificado de discapacidad, pero hay muchos otros con estas patologías que no realizaron este trámite.

Los trastornos del desarrollo son más frecuentes en las personas de sexo masculino (relación hombre-mujer 4:1) y la vigilancia del desarrollo debe realizarse en todos los niños. La Sociedad Argentina de Pediatría recomienda la evaluación formal del desarrollo, al menos, dos veces entre los 0 y 6 años, con instrumentos estandarizados y validados en el país.

Si el pediatra no utiliza estos métodos para la detección de trastornos del desarrollo logrará detectar sólo un 30% de éstos y un 20% de los trastornos de salud mental.<sup>11,12</sup> La detección específica de los TEA requiere poner especial atención en los parámetros del desarrollo socio-comunicativo, y servirse de la aplicación de las herramientas específicas.

Si bien, en la actualidad, no existen medidas para prevenir este tipo de trastornos y, hasta ahora, no se conoce ningún tratamiento que sea curativo, las investigaciones actuales indican

**Tabla. Signos tempranos de alarma de trastornos del espectro autista**

### Retraso o anomalías en el desarrollo de la comunicación y del lenguaje

- Dificultad para dirigir su mirada en la misma dirección en que mira otra persona\*
- No mira hacia donde otros señalan\*
- Ausencia de atención conjunta (no alterna la mirada entre un objeto y el adulto)\*
- Ausencia de gestos comunicativos (apenas señala para pedir, no señala para mostrar interés por algo, no dice adiós con la mano)\*
- Ausencia de balbuceo social/comunicativo como si conversara con el adulto (en el marco de juegos reimitación por ejemplo)\*
- Ausencia de palabras o de frases simples
- Regresión en el uso de palabras o frases y en la implicación social
- Alteraciones en el desarrollo de la interacción social, la respuesta emocional y el juego
- Falta de sonrisa social\*
- Falta de interés en juegos de interacción social como el "cucú-tras"
- Escaso interés en otros niños (los ignora o evita, no imita sus juegos)
- No responde cuando se le llama por su nombre\*
- Falta de interés por juguetes o formas repetitivas de juego con objetos (ej.: alinearlos, abrir/cerrar el juguete, etc.)\*
- Ausencia de juego funcional o simbólico (ej.: dar de comer, bañar o vestir a un muñeco)
- Escasez de expresiones emocionales acompañadas de contacto ocular asociadas a situaciones específicas
- Ausencia de imitación espontánea\*
- Intereses restringidos y movimientos repetitivos
- Ausencia o escasa exploración visual activa del entorno
- Tendencia a fijarse visualmente a ciertos estímulos u objetos (ej.: luces)
- Tendencia a sub- o sobre-reaccionar a sonidos u otras formas de estimulación ambiental (ej.: busca ciertos estímulos o se cubre los oídos ante sonidos que no son muy fuertes)
- Movimientos repetitivos o posturas del cuerpo, brazos, manos o dedos
- Tono muscular, postura y patrones de movimiento anormales\*

\* Presentes en el primer año.

Extraído de Canal Bedia R, García Primo P, Touriño Aguilera E, et al. La detección precoz del autismo. *Rev Interv Psicosoc* 2006;15(1):29-47.

que la intervención temprana es más eficaz que los tratamientos a edades más tardías.<sup>13</sup>

Los pacientes con TEA que reciben atención cuando son preescolares tienen un mejor pronóstico que aquellos que la obtienen en la edad escolar.<sup>14</sup> Sin atención, probablemente éstos persistan en su aislamiento, en una etapa crítica de su desarrollo, con un daño significativo e irreversible sobre sus capacidades básicas.

Según trabajos realizados en España, la detección rara vez se produce antes de los 3 años

de edad.<sup>15</sup> Existe también una demora considerable entre las primeras sospechas de los padres y el diagnóstico de certeza.<sup>15</sup>

Pese a que se dispone de herramientas de pesquisa para su detección precoz (antes de los 2 años), como CHAT (*Checklist for autism in toddlers*) y M-CHAT (*Modified-Checklist for autism in toddlers*)<sup>16,17</sup> fáciles de administrar por el pediatra en la consulta en salud, y herramientas diagnósticas, como ADOS (*Autism Diagnostic Observation*) y ADI-R (*Autism Diagnostic Interview-Revised*)<sup>18,19</sup> de alta sensibilidad y especificidad, reconocidas internacionalmente, no invasivas y posibles de realizar por los profesionales de atención primaria, el diagnóstico se sigue confirmando a edades no deseables (promedio 5 años).

En la actualidad, en la Honorable Cámara de Diputados de la Nación, se está tratando un proyecto de reforma de la Ley de Discapacidad N° 24.901. Se busca el respaldo legislativo para incorporar a los niños con discapacidad al programa de intervención precoz y, en el artículo 14, se hace especial hincapié en lo relativo a la prevención.

En el caso presentado, como en muchos otros, no se escuchó o se desestimó la preocupación de los padres y se puede observar la poca importancia que los pediatras le seguimos dando a la evaluación adecuada de los trastornos del desarrollo.

Consideramos que podrían ser causa de oportunidades perdidas de diagnóstico de esta patología la ausencia de información sobre estos temas en la formación de los pediatras y el desconocimiento de muchos de ellos de la importancia de la detección temprana de las patologías del desarrollo (circunstancia que está íntimamente ligada a que la mayor parte nos formamos en hospitales, donde la atención del paciente crítico es prioritaria), y a la ausencia de programas para la unificación y trabajo interdisciplinario en la detección y tratamiento de patologías del desarrollo en la mayoría de las instituciones.

Otro tema que queremos remarcar, usando también de ejemplo este caso, como muchos otros, es que no sólo existe una demora diagnóstica en estos niños, sino que también una vez realizado el diagnóstico, hay una demora en conseguir el inicio del tratamiento, a pesar de tener el "beneficio" de una Obra Social y de la obligatoriedad de cobertura según la Ley N° 24.901.

El proceso de detección sistematizada debe garantizar una rápida identificación de los niños en riesgo.<sup>20</sup> En los TEA, la intervención debe ser temprana, específica y contemplar al

niño y su familia. En el seguimiento de estos pacientes, el pediatra debe constatar la estabilidad del diagnóstico y si hay comorbilidades. El tratamiento debe considerar la subjetividad, el comportamiento, la educación y la inserción social del niño. Sólo un trabajo en alianza con la familia y consensuado entre las distintas disciplinas garantiza mejores resultados.

El Consultorio de Seguimiento Longitudinal del Niño y su Familia y la Unidad de Salud Mental de este Hospital están llevando a cabo un proyecto cuyo objetivo es la identificación temprana de niños con riesgo de padecer un TEA y su inmediata evaluación diagnóstica para una pronta y adecuada intervención. Fue, precisamente en este marco, que se convocó al Dr. Houzel y se publicó su conferencia en esta Revista (véase *Rev Hosp Niños BAires* 2008;50(230):263-269).

## Conclusiones

- El TEA es una patología del neurodesarrollo grave y de alta prevalencia.
- El pediatra es el responsable de sospechar y armar el andamiaje necesario para el diagnóstico definitivo y el tratamiento de estos niños.
- El diagnóstico y el tratamiento precoces confieren una mejor calidad de vida futura a los niños afectados.
- Los trastornos del desarrollo son más frecuentes en las personas de sexo masculino. El pediatra debe evaluar cuidadosamente a un varón con un probable retraso o una desviación del desarrollo.
- El pediatra no debería desestimar las preocupaciones de los padres.

## Agradecimientos

Agradecemos a las doctoras Inés Alfieri, Alexia Rattazzi y a la Lic. Mariana Colantonio Llambías por sus aportes.

## Referencias bibliográficas

1. Rapin I. Autism. *N Engl J Med* 1997;337(2):97-104.
2. Minshew NJ, Williams DL. The new neurobiology of autism cortex, connectivity and neuronal organization. *Arch Neurol* 2007;64(7):945-950.
3. Pervasive developmental disorders. En: *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, 4<sup>th</sup> ed. Washington, DC: American Psychiatric Association; 2000:70.
4. Informe sobre la valoración de las familias del proceso diagnóstico (2002-2003). Instituto de Salud Carlos III, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Proyecto Obra Social de Caja Madrid. <http://iier.isciii.es/autismo/pdf/>

5. Fombonne E. Epidemiology of autism disorder and other pervasive developmental disorders. *J Clin Psychiatry* 2005;66(Suppl 10):3-8.
6. Fombonne E. Epidemiological surveys of autism and other pervasive developmental disorders: an update. *J Autism Dev Disord* 2003;33:365-382.
7. Chakrabarti S, Fombonne E. Pervasive developmental disorders in preschool children. Confirmation of high prevalence. *Am J Psychiatry* 2005;162:1133-1141.
8. Schopler E, Reschler R, De Vellis K, et al. *The Childhood Autism Rating Scale for Diagnostic, Screening and Classification of Autism*, New York: Irvington Publishers, Inc.; 1986.
9. Gillian B, Simonoff E, Pickles A, et al. Prevalence of disorders of the autism spectrum in a population cohort of children in South Thames: the Special Needs and Autism Project (SNAP). *Lancet* 2006;368:210-215.
10. Williams J, Higgins J, Brayne C. Systematic review of prevalence studies spectrum disorders. *Arch Dis Child* 2006;91:8-15.
11. Palfrey JS, Singer JD. Early identification of children's special needs: a study in five metropolitan communities. *J Pediatr* 1987;111:651-659.
12. Lavigne J, Binns H, Christoffer K. Behavioral and emotional problems among preschool children in pediatric primary care: prevalence and pediatricians' recognition. *Pediatrics* 1993;91:649-655.
13. Guralnick MJ. *The Effectiveness of Early Intervention*. Baltimore, MD: Paul H. Brookes Publishing Co; 1997.
14. Myers SM, Johnson CP. Management of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2007;120(5):1162-1182.
15. Hernández JM, Artigas-Pallarés J, Martos Pérez J. Guía de buena práctica para la detección temprana de los trastornos del espectro autista. *Rev Neurol* 2005;41:237-245.
16. Baron-Cohen S, Allen J, Gillberg C. Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT. *Br J Psychiatry* 1992;161:839-843.
17. Robbins DL, Fein D, Barton ML, Green JA. The Modified Checklist for Autism in Toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord* 2001;33:131-144.
18. Lord C, Rutter M, Di Lavore P, Risi S. *Autism Diagnostic Observation Schedule*, Los Angeles, CA: Western Psychological Services; 2003.
19. Rutter M, Le Couteur A, Lord C. *Autism Diagnostic Interview-Revised*, Los Angeles, CA: Western Psychological Services; 2003.
20. Council on Children with Disabilities; Section on Developmental Behavioral Pediatrics; Bright Futures Steering Committee; Medical Home Initiatives for Children with Special Needs Project Advisory Committee. Identifying infants and young children with developmental disorders in the medical home: an algorithm for developmental surveillance and screening. *Pediatrics* 2006;118:405-420.

## Premio a la Mejor Labor en 2009

En el transcurso de la entrega de premios propuesta por la revista "**Gracias doctor**", la Dra. **Cristina Galoppo** recibió el premio a la **Mejor Labor** durante el año por un hospital público, en razón de la tarea realizada por el **Hospital de Niños "Ricardo Gutiérrez"** durante la pandemia de gripe A.