

XVIII CONGRESO SOBRE TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO.

Valencia 4 - 5 Marzo 2016

UN AUTISMO, VARIOS AUTISMOS. VARIABILIDAD FENOTÍPICA EN TEA (TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA)

Amaia Hervas MD,MRCPsych, PhD.

Psiquiatría Infantil y juvenil. Hospital Universitario MutuaTerrasa. Barcelona. España

RESUMEN

El autismo es un trastorno del neurodesarrollo que comienza en la infancia y es crónico, dura toda la vida. Su presentación clínica es variada y compleja. En ésta conferencia se presentan los factores relacionados con la gran diversidad fenotípica del autismo.

HETEROGENEIDAD EN EL AUTISMO: SÍNTOMAS NUCLEARES .

Existen diferencias en aquellos síntomas que podríamos llamar nucleares en el diagnóstico del autismo. Los criterios diagnósticos de TEA en el DSM5, comparado con la clasificación precedente DSM IV-TR, son mas estrictos, en especial en el área de conductas repetitivas y se ha reducido a dos dimensiones de síntomas (comunicación social y intereses restringidos- comportamientos repetitivos).

No todas las personas que reciben un diagnóstico de TEA presentan los mismos síntomas y pueden existir diferencias [1]:

- a) Iniciación y respuesta social, que varía desde ausencia de iniciación social manifestada por no hablar o interactuar con otras personas hasta un exceso de iniciación social, siendo desinhibidos en el contacto con personas desconocidas.
- b) Intereses restringidos y conductas repetitivas. El DSM5 ha incrementado el número de éstas conductas necesarias par el diagnóstico, que pueden ocurrir en cualquier momento de la vida. Puede incluir la inflexibilidad del pensamiento o conducta. Los rituales autistas sean verbales o conductuales.Las estereotipias motoras y verbales ocurren con frecuencia en autismo. Losintereses restringidos entendidos como aquellos intereses intensos y no funcionales de cualidad repetitiva y no social, pueden pasar desapercibidos en aquellos que son más funcionales como es el caso de personascon TEA de alto funcionamiento(capacidad intelectual dentro de la normalidad) . Las alteraciones sensoriales que, por primera vez en el DSM5 son síntomas esenciales diagnósticos, son causa de importante malestar.

HETEROGENEIDAD EN EL AUTISMO: FACTORES RELACIONADOS CON LA EDAD.

Inicio de signos de autismo:

Los síntomas de autismo van desarrollándose progresivamente y , al menos en algunos casos, aparecen como signos precoces en los primeros meses de la vida. Posiblemente el primer signo que se ha identificado en hermanos de niños con autismo que posteriormente desarrollan autismo sea la disminución del contacto ocular que aparece entre los 2 y 6 meses [2]. Otros signos precoces hacia los 6 meses de vida son la disminución de la sonrisa social y vocalización hacia las personas que incrementan hacia los objetos. También en ésta edad pueden aparecer síntomas sensoriales o alteraciones mas inespecíficas como son las alteraciones motoras. Posteriormente, sobre los 15 meses es cuando los síntomas mas nucleares y claros del autismo en la sociabilidad y comunicación comienzan a ser evidentes.

No todos los casos de autismo tiene un comienzo insidioso. Un 25-30% de los padres describen un desarrollo evolutivo dentro de la normalidad en el primer año o 18 meses de vida y es posteriormente cuando existe una regresión en el interés y comunicación social como primeros signos evidentes de autismo.

FACTORES RELACIONADOS CON LA EDAD:

a) Autismo en edad preescolar:

En el autismo asociado a discapacidad cognitiva , en la edad preescolar se evidencian alteraciones propias de la discapacidad intelectual como son el retraso psicomotor, la poca curiosidad por su entorno , la escasa funcionalidad en el juego y en general los déficits generalizados en las diferentes áreas del desarrollo y en la adaptación funcional . A ello se asocian los síntomas propios del autismo que no suelen estar presentes en aquellos niños con discapacidad intelectual sin autismo.

b) Autismo en edad escolar:

En la edad escolar a las dificultades de incorporarse en el juego en grupo se añaden los problemas de coordinación y psicomotricidad que interfiere en juegos físicos y deportes agravando el desarrollo de amistades y juego con otros niños. En la edad de escolarización primaria, independiente de la capacidad intelectual aparecen las dificultades de aprendizaje que suelen estar asociadas a niños con TEA como son las dificultades expresivas de lenguaje, de comprensión de lenguaje en especial el lenguaje inducido, no contextualizado y el lenguaje abstracto. Alrededor de un 40% tienen hiperactividad, impulsividad y/o dificultades atencionales asociadas.

c) Autismo en edad adolescente

Las dificultades en su autonomía, higiene, autocuidado y desarrollo psicoafectivo puede proporcionarles dificultades de relación con sus compañeros. Es en ésta edad , debido a un stress constante relacionado con la necesidad de adaptación a las demandas de todo tipo a las que ellos no tienen recursos de responder , cuando aparecen comorbilidades emocionales.

d) Autismo en edad adulta

Las personas con TEA y discapacidad intelectual van a necesitar recursos que les apoyen durante el resto de su vida planificando cuando sus padres no estén.

HETEROGENEIDAD EN EL AUTISMO: FACTORES RELACIONADOS CON EL GÉNERO.

En los casos de TEA del género femenino existe un sesgo de envío a servicios especializados está mediado porque la presentación clínica del autismo en chicas, en especial con buenas capacidades cognitivas, podría tener cualidad diferente a la de los varones. En autismo asociado a discapacidad intelectual, el género femenino no está claro si se asocia a una mayor severidad en los síntomas de autismo, siendo la evidencia en este caso contradictoria. El autismo en el género femenino podría también diferenciarse a nivel etiológico y es por ello de creciente interés si el género femenino podría ser un factor de protección para la expresión clínica del autismo[3].

HETEROGENEIDAD EN EL AUTISMO: FACTORES RELACIONADOS CON LA ETIOLOGÍA GENÉTICA

La etiología del autismo aunque en parte es desconocida, es bien conocido que existe una importante influencia genética pero de gran diversidad. En algunos casos una alteración en un gen podría ser suficiente para causar autismo pero en otros casos serían necesarios más de 1000 genes. Es decir, en éstos casos la presentación clínica puede ser similar pero la etiología muy variada. Diferentes mecanismos genéticos podrían operar en el autismo asociado a discapacidad intelectual y al género femenino comparado con el autismo de alto funcionamiento. Los factores ambientales en el útero materno y factores epigenéticos son también muy relevantes.

HETEROGENEIDAD EN EL AUTISMO: FACTORES RELACIONADOS CON LA COMORBILIDAD.

Otra comorbilidad frecuentemente asociada a TEA es el TDAH (Trastorno por Déficit de Atención Hiperactividad). Ambos trastornos TEA y TDAH coexisten con gran frecuencia. En éste caso tanto la sintomatología de TEA como de TDAH es más severa que si existieran independientemente. Diferentes compuestos farmacológicos pueden ser efectivos en ésta comorbilidad [4].

Problemas de conducta están frecuentemente asociados a TEA. La rigidez y las dificultades de adaptación a nuevas situaciones e imprevistos se relacionan con desobediencia, irritabilidad y agresividad.

En la adolescencia, la comorbilidad con trastornos de ansiedad y depresivos son la norma más que la excepción. Factores biológicos pueden provocar vulnerabilidad a trastornos emocionales en el autismo [5]. Las dificultades de entender los estados mentales y perspectivas de otras personas se relacionan con la presencia de trastornos de ansiedad, específicamente de ansiedad social. Episodios psicóticos transitorios o ideas sobrevaloradas pueden ocurrir dentro del contexto de una deficiente empatía y comprensión social.

En la edad adulta, en que el apoyo de los adultos disminuye, puede aparecer consumo de alcohol u otros tóxicos como manera de reducir la ansiedad e incrementar la desinhibición social.

BIBLIOGRAFÍA

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. 5th edn. Washington DC, 2013.
2. Scahill LA, Zwaigenbaum L, Bryson S, et al. Can Parents' Concerns Predict Autism Spectrum Disorder? A Prospective Study of High-Risk Siblings From 6 to 36 Months of Age. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry 2015; 54(6):470-478.

3. Camacho-GarciaRJ, Hervás A, Toma C et al. Rare variants analysis of neurexin-1 β in autism reveals a novel start codon mutation affecting protein levels at synapses. *Psychiatr Genet.* 2013; 23(6):262-6.
4. Hervas A, Huss M, Johnson M et al. Efficacy and safety of extended-release guanfacine hydrochloride in children and adolescents with attention-deficit/hyperactivity disorder: a randomized, controlled, phase III trial. *European Neuropsychopharmacology Journal* 2014; 24(12):1861-87.
5. Hervas A, Toma C, Romaris P et al. The involvement of serotonin polymorphisms in Autistic Spectrum symptomatology. *Psychiatr Genet.* 2014; 24(4):158-63.