

## CAPÍTULO III

---

# TRASTORNO DE AUTISMO Y DISCAPACIDAD INTELECTUAL

JUAN AMODIA DE LA RIVA\* Y M<sup>a</sup> AUXILIADORA ANDRÉS FRAILE\*\*

*\*Facultad de Educación de la Universidad de Cantabria*

*\*\*Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla*

*“Desde 1938, nos ha llamado la atención un número de niños, cuyas características difieren, de forma tan peculiar, de todo lo descrito hasta ahora, que cada caso merece -y esperamos que alguna vez reciban- una consideración detallada de sus fascinantes peculiaridades”. Leo Kanner 1943.*

### 1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME

#### 1.1. Introducción

Desde estas, ya clásicas, palabras del psiquiatra estadounidense Leo Kanner, escritas en su artículo: “Los trastornos autistas del contacto afectivo”, han ocurrido muchas cosas. Su gran mérito fue agrupar por primera vez una serie de sínto-

mas, en un trastorno cuya definición sigue siendo, hoy en día, en líneas generales válida. El autismo es actualmente el trastorno de inicio en la infancia que más literatura científica produce. También ha llegado a popularizarse, no siempre de forma totalmente correcta, gracias a películas como “Rain Man”, dándonos una idea sesgada del trastorno, mostrándonos a veces, habilidades extraordinarias que sólo un pequeño porcentaje de ellos poseen.

Kanner lo define como un trastorno de tres áreas fundamentales:

- Un trastorno de las relaciones interpersonales.
- Problemas en la comunicación y el lenguaje.
- Rigidez mental y comportamental.

El autismo atrae a los científicos, profesionales y al público en general. Nos extrañan sus relaciones afectivas y a la vez nos fascinan. Además, a pesar de los notables avances realizados, hemos de decir que hoy en día, todavía no se conoce el factor o factores responsables del síndrome. El autismo no es una enfermedad, es un trastorno mental grave, que incapacita para desarrollar una vida plenamente autónoma y que es para los familiares más allegados y para el propio sujeto un trastorno perturbador.

En este capítulo trataremos el autismo infantil, también llamado síndrome o autismo de Kanner, autismo infantil precoz o temprano, trastorno autístico o antaño psicosis infantil, entre otros. También, aunque en menor medida (ya que el espíritu del capítulo es la discapacidad intelectual), haremos referencia al Síndrome de Asperger.

## **1.2. Breve evolución histórica**

En la evolución histórica del estudio del autismo, se distinguen dos periodos cualitativamente distintos, estableciendo un punto de inflexión a mediados de los años 60. Encontramos un primer periodo, que abarcaría desde el año 1943 hasta mediados de los años 60, y un segundo periodo que abarcará unos años de progresiva mejora de los conocimientos sobre el autismo, que desembocará en la visión actual del mismo.

Nos podemos preguntar sobre qué había antes de la definición de Kanner de 1943 y la verdad es que lo más cercano que encontramos son las descripciones de

los famosos “niños lobo” de Hesse (criados probablemente por animales y aislados de la sociedad), el niño salvaje de Aveyron y el de Kaspar, o los “niños osos” de Lituania. La introducción del término en la psicopatología por el psiquiatra suizo Eugen Bleuler en 1911, que no lo describe como un trastorno en sí mismo, sino como una característica más de la patología esquizoide.

En su artículo, Kanner sugiere que el trastorno de sus 11 niños pudiera tener relación con características emocionales y afectivas de sus padres. El hecho es que la primera época del autismo está dominada por una visión dinámica del mismo, influida por el psicoanálisis, en la que las teorías y los subsecuentes tratamientos se basan en que los niños son de una inteligencia normal pero que son sus padres los que al no dar el afecto necesario a sus hijos provocan el trastorno. Podemos imaginar la situación de esas familias en las que el sentimiento de culpabilidad hacía que casi no pudieran ni reaccionar ante su situación.

Afortunadamente varios hechos van a hacer cambiar las cosas de forma radical, a mediados de los años sesenta. Se empieza a encontrar una falta de efectividad en los tratamientos anteriores; cada vez hay más indicios de una relación genética y neurobiológica con el autismo; mediante estudios científicos rigurosos, se cambia el centro de interés de lo afectivo a lo cognitivo y más. Por fin, se quita toda posible culpa, en la génesis del trastorno de los padres, lo cual hace que valientemente vayan apareciendo las primeras asociaciones de familiares de niños con autismo, las cuales irán cambiando nuestra visión popular, que había quedado instaurada por el anterior periodo, sensibilizando cada vez más a la sociedad. Se le da la mayor importancia al campo educativo, donde se hacen grandes progresos, creándose los primeros centros educativos específicos para personas autistas, y dándole cada vez más un enfoque pragmático e integrador. Se introducen nuevas terapias basadas en procedimientos conductuales, principalmente operantes.

Actualmente y como culminación de esta progresión, se hace un cambio conceptual pero significativo al pasar de ser considerado una “psicosis infantil” a ser un “trastorno profundo del desarrollo”. En el plano teórico se estudian nuevos enfoques arriesgados, como pueda ser el basado en la “Teoría de la mente” entre otros. Se producen grandes progresos de la neurociencia, utilizando técnicas avanzadas de neuroimagen, electrofisiología y neuroquímica entre otros. La farmacología ha desarrollado sustancias eficaces para tratar muchas de las alteraciones

asociadas al autismo. Actualmente se está desplazando la atención desde la ya prolífica etapa de la infancia, a la época adulta, no con menos problemas y sin embargo menos estudiada.

No podemos dejar de revisar, en esta breve historia del autismo, al médico vienesés Hans Asperger, quien pocos meses después del artículo de Kanner y con independencia del mismo, expuso el caso de varios niños con “psicopatía autista” atendidos en la Clínica Pediátrica Universitaria de Viena. Describió las mismas características que Kanner y añadió algunas más. Además, a diferencia de Kanner, Asperger incidió en la educación, y puso de relieve una etiología genética, más que psicógena. Hoy en día el Síndrome de Asperger es separado del autismo como trastorno diferente; aunque para muchos autores, correspondería al “polo alto” del espectro o continuo autista.

Siempre han existido niños con autismo, el mérito de Kanner fue encontrar una serie de características comunes que lo elevaron al nivel de síndrome.

### **1.3. Etiología**

#### **1.3.1. Generalidades**

El problema, en el autismo, no está en encontrar cuál es su causa, más bien al contrario, lo que hay son demasiadas causas, múltiples etiologías. Nos encontramos desde alteraciones genéticas a trastornos metabólicos o procesos infecciosos que intervienen en diversas fases del desarrollo del sistema nervioso.

Es un hecho indiscutible que en el autismo hay una alteración genética. Los estudios de prevalencia encuentran claras diferencias en diversos factores como el sexo, la concordancia entre gemelos monocigóticos o la raza entre otros. Se han encontrado alteraciones genéticas (Síndrome del X frágil, neurofibromatosis, esclerosis tuberosa), metabólicas (fenilcetonuria), infecciones (rubeola congénita), problemas prenatales (pérdidas en el primer trimestre de embarazo), perinatales (aumento de bilirrubina), postnatales (la encefalitis ligada al herpes simple o la esclerosis tuberosa).

Se baraja el hecho que todos estos agentes produzcan trastornos en las mismas zonas neurales, pero todavía no lo sabemos con seguridad. Se localizan estas zonas en los lóbulos frontal, prefrontal y temporal de la corteza cerebral y en cier-

tas estructuras del sistema límbico (la amígdala o el hipocampo). Además se han encontrado anomalías estructurales en el cerebelo.

### **1.3.2. Bases biológicas**

Actualmente, no se puede aceptar la base psicológica del autismo, ante la sólida evidencia de su base orgánica proporcionada por los estudios genéticos, neurofisiológicos, neuropatológicos, neurorradiológicos y bioquímicos. El origen del autismo se vincula con un desajuste orgánico en el cual intervienen distintos factores que tienen como resultado un defecto en la funcionalidad del Sistema Nervioso Central.

#### **1.3.2.1. Estudios genéticos**

Los estudios realizados en gemelos y familias de los niños diagnosticados de trastorno autista indican un alto grado de control genético en la aparición de este trastorno, aunque de momento, no se conozcan con exactitud los mecanismos de transmisión implicados.

Varias investigaciones realizadas en gemelos indican una marcada concordancia para el autismo infantil entre gemelos monocigóticos respecto a los dicigóticos. Aunque existen diferencias según el medio diagnóstico utilizado, se ha encontrado una concordancia del 60% para los monocigóticos frente al 0% de los dicigóticos siguiendo los criterios de la CIE-10. Cuando se considera un espectro más amplio de anormalidades cognitivas y sociales relacionadas, se encuentra una concordancia del 92% en los monocigóticos respecto al 10% en los dicigóticos (Bailey, 1995).

Por otro lado, los estudios familiares sugieren un incremento de la posibilidad de aparición, tanto del autismo como de los trastornos relacionados, en los familiares de primer grado de personas con autismo. Se estima que la probabilidad de aparición de autismo es de 50-100 veces mayor que en la población general, lo que corresponde a una frecuencia del 3-6%. Si se considera un fenotipo más amplio, la frecuencia aumenta al 12-20%.

Parece claro pues, que los estudios genéticos a nivel molecular van a contribuir de forma esencial en el establecimiento de las bases del autismo. Sin embargo, nos encontramos aún en las fases iniciales de este tipo de estudios, siendo de momen-

to los resultados confusos ya que se han implicado gran número de cromosomas y cuando se intentan reproducir los estudios los datos no son concluyentes. Los datos anteriores lo que parecen indicar es que las alteraciones cromosómicas probablemente incluyan variaciones de muchos genes en interacción.

#### **1.3.2.2. Estudios neuroquímicos**

Las investigaciones que se centran en encontrar alguna anomalía bioquímica, se han enfocado principalmente hacia el papel que juegan determinados neurotransmisores. El que más se ha estudiado ha sido la serotonina. Varios trabajos indican que está implicada en muchos de los síntomas del autismo (Cook, 1996), aunque sus alteraciones no son específicas del autismo, puesto que también se han visto en niños hiperkinéticos y con retraso mental sin sintomatología autista. En muchos estudios realizados en niños autistas se demuestra un aumento de los niveles sanguíneos de serotonina, aunque no está claro de qué modo se produce la hiperserotoninemia. Las últimas investigaciones se centran en una alteración en la proteína transportadora de la serotonina y, concretamente, en su gen, como se ha comentado previamente.

Algunos estudios indican que ciertos individuos autistas con conductas autolesivas tienen, en el líquido cefalorraquídeo, niveles elevados de ciertas fracciones endorfinicas, una sustancia endógena parecida a los opiáceos. Estos resultados han llevado a utilizar como tratamiento un antagonista de los opiáceos denominado naltrexona (Kolmen, 1995).

#### **1.3.2.3. Estudios neuropatológicos**

Se han encontrado varias anomalías cerebrales en algunos individuos con trastorno autista; sin embargo, no se conocen las causas de éstas ni la influencia que puedan tener sobre la conducta. Muchos de estos hallazgos han sido inconsistentes y no han podido reproducirse. Un hecho que ha sido constatado por varios autores es que entre 14-30% de las personas con autismo presentan un perímetro cefálico mayor que las personas con un desarrollo normal. Además, se ha visto que este mayor diámetro no se presenta en el momento del nacimiento sino que se va desarrollando durante la infancia (Lainhart, 1997). Se desconoce el significado de este incremento del perímetro cefálico.

En estudios posmortem de cerebros de varios individuos autistas, algunos investigadores han encontrado un aumento de la densidad neuronal en el hipocampo, la amígdala y el sistema límbico. Estas zonas se han relacionado con las emociones, la agresividad, los estímulos sensoriales y el aprendizaje. Un hecho que parece constante es la disminución en el número de neuronas de Purkinje del cerebelo. Hasta hace poco tiempo, se pensaba que el cerebelo se relacionaba básicamente con funciones motoras, sin embargo, la influencia del cerebelo en el comportamiento ha comenzado a redefinirse en los últimos años para incluir comportamientos cognitivos. Se han encontrado áreas con excesiva densidad de neuronas de tamaño menor al normal en estructuras del sistema límbico anterior (Bauman y Kemper, 1994).

Se está contemplando la idea de que en el autismo están alteradas las vías que conectan los lóbulos frontal y temporal con el sistema límbico.

#### **1.3.2.4. Estudios neurofisiológicos**

Las personas con trastorno autista muestran más anormalidades en el electroencefalograma que la población general, pero las alteraciones son muy variadas y no específicas, por lo que no conducen a un mejor entendimiento de las disfunciones cerebrales del síndrome.

La prevalencia de epilepsia entre autistas es más alta que en la población normal, aunque su estimación varía entre 4-32%. La epilepsia en niños con trastorno autista tiende a manifestarse en dos etapas: lactancia y adolescencia. El retraso mental, la asociación con otra patología neurológica y la historia familiar de epilepsia son indicadores de riesgo para el desarrollo de crisis epilépticas en personas con autismo (Tuchman, 1991). Algunos estudios indican una mejoría de los síntomas autistas al mejorar la epilepsia con tratamiento médico y en algún caso de autismo sin crisis epilépticas pero con electroencefalograma alterado, el tratamiento antiepiléptico mejoró la sintomatología autista.

#### **1.4. Tipología**

Una de las características fundamentales del autismo, es que es un trastorno enormemente heterogéneo, dando lugar a lo que se conoce como “espectro autista”, concepto desarrollado por Lorna Wing (1995). Generalmente está asociado a

numerosos trastornos neurobiológicos, así como a diferentes grados de desarrollo intelectual. Podemos describir el trastorno autista como insertado en un continuo, en el que se posicionan los sujetos según el grado en que desarrollan diferentes características (intensidad de los síntomas, cociente intelectual y sintomatología asociada). En este sentido, vemos como sólo un 10 por ciento cumplen estrictamente las condiciones de la definición de Kanner, un 75 por ciento tienen retraso mental, y vemos como a menor cociente intelectual, más se ajustan al modelo de Kanner. En resumen, dos personas diagnosticadas ambas con trastorno autista, pueden ser muy diferentes entre sí. Estas diferencias surgen de la confluencia de diferentes grados de patología en varias dimensiones, entre las que podemos destacar: nivel de lenguaje, grado de retraso mental, momento del diagnóstico, edad, tipo de tratamiento... Todo esto hace que nos encontremos desde una persona que no se comunica nada en absoluto, hasta una que mantiene conversaciones complejas, desde una persona totalmente aislada hasta una que mantiene un contacto social aceptable, con o sin un trastorno médico asociado, integrada a nivel escolar o no, y así podríamos seguir con todas las características mencionadas en apartados anteriores. En este espectro algunos autores -no sin controversia- sitúan el trastorno de Asperger, en el polo más alto del mismo. Otros distinguen entre autismo de nivel alto o bajo según el grado de retraso mental.

### **1.5. Epidemiología, incidencia, estudios de prevalencia**

La prevalencia del autismo depende de la definición que demos del mismo, esto es, si recogemos sólo los casos que entran en la definición de Kanner, es un trastorno infrecuente, dándose en 4-5 personas por cada 10.000. Si en cambio utilizamos una definición más amplia que englobe a todo el espectro autista, podemos llegar a 10 casos por cada 10.000 personas e incluso más.

Es un hecho que en los últimos años ha habido un incremento significativo de los casos. Sin caer en el fatalismo, lo más probable, es que este incremento no se deba a nuestras condiciones de vida (exposición a radiaciones, contaminación, estrés, tener hijos tardíamente, mala alimentación...) sino a que se han modificado los criterios diagnósticos y tenemos también mejores métodos de detección.

El autismo es un trastorno universal que se da en todas las culturas, razas, religiones... Se ha encontrado que en algunos países (Japón) la tasa de incidencia es alarmantemente mayor (hasta 10 veces más), lo cual no tiene porqué extrañarnos



ya que una etiología genética del trastorno es indiscutible hoy en día.

Entre un 25-30 por ciento de las personas con autismo presentan algún trastorno médico asociado, siendo los más frecuentes la epilepsia, la esclerosis tuberosa, ceguera, sordera y neurofibromatosis entre otros.

El autismo es más frecuente en varones que en mujeres, en una proporción de uno a tres o de uno a cuatro. Además las mujeres tienden a estar más afectadas que los varones, cuando lo padecen. Todo esto nos lleva de nuevo a una explicación genética del trastorno.

Se han encontrado ciertas asociaciones entre padecer autismo y ciertos trastornos familiares como trastornos esquizoides o déficits sociales, entre otros.

## **2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES. DESCRIPCIÓN Y CRITERIOS DIAGNÓSTICOS**

### **2.1. Generalidades**

Como ya mencionamos con anterioridad, la definición del autismo ofrecida por Kanner en 1943 sigue estando vigente hoy en día, describiéndose como un trastorno que tiene perturbadas tres áreas fundamentales:

- Es un trastorno de las relaciones interpersonales.
- Conlleva problemas en la comunicación y el lenguaje.
- Rigidez mental y comportamental.

Hoy en día, todos los profesionales admiten las clasificaciones criterios de los dos sistemas diagnósticos más consensuados; esto es, del DSM-IV (APA, 1994) y la CIE-10 (OMS, 1993), que en sus versiones más recientes clasifican al autismo dentro de los “Trastornos Generalizados del Desarrollo”. Veamos los criterios diagnósticos del DSM-IV para el trastorno autista:













