

# EL TRASTORNO AUTISTICO

(AUTISTIC DISORDER)

CONFERENCES  
TOPIC: NEUROPEDIATRICS

---

**Josep Artigas**

Neuropediatra.  
Unitat de Neuropediatria. Hospital de Sabadell. CSPT. Sabadell (Barcelona). España.  
E-Mail: [med003743@nacom.es](mailto:med003743@nacom.es)

## Abstract

The aim of the present paper is to synthesize the more relevant aspects of autism. Concept of autistic spectrum and diagnostic criteria are reviewed. The more relevant clinical features are described emphasizing linguistic questions. Pragmatic disorder of language is described as the most typical communication disorder among slighter forms of the autistic disorders. Cognitive theories that allow to explain the apparent lack of coherence in the autistic behavior are mentioned. Relationship between autism and epilepsy as an additional pathology in some cases is discussed. Finally the relationship between autism and some behavioral phenotypes is also mentioned.

## Resumen

El presente artículo, pretende ofrecer una síntesis de los aspectos más relevantes sobre el autismo. Se revisa el concepto de espectro autista y los criterios que permiten establecer el diagnóstico de autismo. Se describen las manifestaciones clínicas más relevantes, haciendo especial énfasis en los aspectos lingüísticos. Se explica más detalladamente el trastorno pragmático del lenguaje, como aspecto más típico de la alteración de la comunicación en las formas más leves de trastornos autísticos. Se mencionan las teorías cognitivas que permiten comprender la aparente falta de coherencia en la conducta del autista. Se discuten las relaciones entre el autismo y la epilepsia, como patología en ocasiones acompañante. Por último se refieren las relaciones entre autismo y algunos fenotipos conductuales.

### 1. El concepto de espectro autista

Cuando nos referimos a espectro autista estamos hablando de un conjunto de trastornos en el que coexisten tres grupos de manifestaciones:

1. Trastorno de la relación social.
2. Trastorno de la comunicación, incluyendo comprensión del lenguaje y capacidad de expresión.
3. Falta de flexibilidad mental, que condiciona un espectro restringido de conductas y una limitación en las actividades que requieren cierto grado de imaginación.

Tanto los criterios del DSM IV ([Tabla I](#)) como los del ICD 10 para el trastorno autístico se sustentan en esta concepción del autismo.

Si bien en las primeras descripciones de autismo que hizo Kanner en 1943 , ya se hacía énfasis en estos tres aspectos; las ideas sobre el autismo han recorrido un largo y tortuoso camino hasta alcanzar los conceptos actuales. Otra brillante intuición de Kanner fue considerar que estos niños tenían algún defecto innato que era responsable de su conducta. Así mismo, también afirmó Kanner, que el autismo era un síndrome distinto de las otras enfermedades psiquiátricas de la época. Sin embargo, en tiempos de euforia psicoanalítica, hacia finales de la década de los 40, Kanner lanzó la idea de que el autismo era una forma de esquizofrenia y cuyo origen debía buscarse en la influencia de padres fríos, incapaces de proporcionar el afecto necesario. Estas teorías no estaban sustentadas por ningún trabajo de investigación. Tampoco se tomó en consideración la posibilidad alternativa de que la prevalencia de padres fríos podía representar un dato relacionado con la transmisión genética del trastorno. La idea de padres culpables, fue tomando fuerza durante los años 50 y 60. Se intentaba descifrar el enigma psicogenético que en cada situación había trastornado la mente hasta el punto de recluirla en un cosmos impenetrable. Se fue también extendiendo la denominación de autismo como psicosis infantil, sobre la base de la supuesta relación con la esquizofrenia.

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 autismo descrito por Kanner, al cual podríamos denominar forma clásica, no cubre en modo alguno, las amplias variaciones patológicas que se pueden observar en pacientes afectados de trastornos más o menos cercanos al patrón autista puro. Por esta razón el DSM III-R y DSM IV por un lado; y el ICD 9 y ICD 10 por otro, establecieron una categoría denominada "Pervasive Developmental Disorders" (PDD), mal traducida como trastorno generalizado del desarrollo. Dentro de los PDD se incluyen los citados en la [Tabla II](#). El nexo común entre estos trastornos es su conformidad con las tres características citadas al principio. Sin embargo, el trastorno de Rett ([Tabla III](#)), por sus peculiaridades clínicas y evolutivas, se aparta bastante del resto de trastornos.

El trastorno desintegrativo infantil, tiene como característica determinante la existencia de un periodo de desarrollo normal que alcanza por lo menos hasta los dos años. Sin embargo, en ocasiones se puede solapar con el trastorno autístico, concretamente con aquellos casos en los que existe una regresión después de un período de normalidad, cuyo inicio es difícil de precisar.

Para el trastorno de Asperger ([Tabla IV](#)), también resulta difícil marcar los límites que lo separan del trastorno autístico. En los criterios del DSM IV, la diferencia viene determinada por las habilidades lingüísticas, mejor desarrolladas en trastorno de Asperger que en el trastorno autístico. Sin embargo, otros autores han definido criterios para el de trastorno Asperger, según los cuales la alteración del lenguaje es una condición obligada ([Tabla V](#)).

En el mismo sentido se orientan los criterios de Szatmari y de Gillberg . En algunos casos es difícil, sino imposible, marcar el límite entre un trastorno de Asperger y un trastorno autístico de funcionalismo elevado.

Si bien el trastorno autístico y el trastorno de Asperger tienen unos criterios diagnósticos definidos, no ocurre lo mismo con la categoría trastorno generalizado del desarrollo no especificado en otro lugar (TGD-NE). Este grupo aparece como residual, y en principio debería reunir algunos pocos casos excepcionales que se apartan de los patrones típicos. Esta categoría no está definida por criterios positivos, sino que se limita a dar cabida a los trastornos que comportan una alteración severa en la interacción social y en la comunicación verbal y no verbal, pero que no cumplen todos los criterios de trastorno autístico, trastorno de Asperger o trastorno desintegrativo.

A pesar del carácter marginal y pobremente definido, los TGD-NE tienen un gran interés por diversos motivos. En primer lugar, es la categoría más frecuente, puesto que permite ubicar a gran cantidad de pacientes que sin cumplir los criterios de trastorno autístico o trastorno de Asperger, muestran algunas alteraciones propias del espectro autista. Diversos autores han destacado la importancia de los TGD-NE, por cuyo motivo han intentado definir criterios positivos que avalen dicho diagnóstico de forma más precisa . En otro sentido, se ha puesto el énfasis en los TGD-NE para ofrecer una visión del espectro autista más comprensiva y ajustada de la realidad clínica .

## **2. Autismo y déficits cognitivos.**

Hasta los años 70 prevalecía la idea de que no se podían realizar tests psicométricos a los niños autistas. Sin embargo, cuando se utilizaron pruebas apropiadas, en manos de psicólogos habituados a tratar niños autistas, se vio que era posible realizar una valoración cognitiva precisa en la mayoría de autistas. Se pudo comprobar que los resultados eran tan estables a lo largo del tiempo como en otros grupos de pacientes. Se demostró que los déficits cognitivos de los autistas no se podían explicar como una consecuencia de la falta de interacción social, tal como se pensaba inicialmente. Se supo que las disfunciones cognitivas del autista tenían unas características propias, que permitían entender muchas de sus conductas. También se vio que los resultados del cociente intelectual (CI) y el perfil cognitivo eran factores pronósticos determinantes .

Los estudios psicométricos en autistas permitieron evidenciar que tres cuartas partes tienen un CI inferior a 70 . Sin embargo, si en lugar de tomar en consideración únicamente el trastorno autista puro, se valora el espectro de trastornos autísticos, incluyendo el trastorno de Asperger y los TGD-NE; entonces la prevalencia de retraso mental (RM), se reduce a un 20 %. Visto de este modo, la mayoría de niños con trastorno autista en sentido amplio, no tienen RM.

Aunque la coincidencia de autismo y RM está ampliamente reconocida, se le ha prestado relativamente poca atención. Quizás si se conociera la razón de esta asociación se podría comprender mejor la base del autismo. No se puede

admitir que el RM, por si mismo, sea un factor de riesgo de autismo; por la razón de que algunos trastornos que cursan con RM como el síndrome de Down o la parálisis cerebral no se asocian a autismo con la frecuencia que se esperaría si el RM fuera factor causal de autismo. Por el contrario, la relación entre RM y autismo es muy fuerte en otros trastornos como la esclerosis tuberosa y el síndrome del cromosoma X frágil. Además, como otro argumento en contra de una relación directa entre autismo y RM, se ha visto que aunque mejore la interacción social por efecto de la maduración biológica o la intervención terapéutica, el CI tiende a mantenerse estable.

Otra línea de trabajo se ha centrado en hallar una explicación cognitiva para el autismo, partiendo de la hipótesis de la existencia de una disfunción básica como núcleo explicativo de los complejos y variados síntomas.

Los primeros estudios psicométricos dieron como resultado el conocimiento de que los autistas mostraban déficits en capacidad de secuenciación y abstracción . Estos hallazgos podrían explicar el retraso y la alteración en el lenguaje, pero difícilmente justificaban los trastornos socio-cognitivos propios del autismo.

Estudios posteriores han podido demostrar en el autista una dificultad para establecer una atención compartida . La falta de reciprocidad del niño autista en los años preescolares, le conduce a prescindir de la acción de señalar un objeto con el fin de atraer el interés de otra persona hacia algo que a él le llama la atención. Estas observaciones han conducido a proponer la falta de Teoría de la Mente (TM) como núcleo cognitivo del autismo.

La TM es un constructo teórico que define la capacidad que desarrolla el ser humano para atribuir pensamientos a las otras personas. Esta percepción permite modular la conducta social. El estudio ampliamente citado de Wimmer y Perner puso en evidencia la TM como parámetro del desarrollo . El experimento basado en la historia de Sally y Anne ilustra el concepto de la TM. Sally tiene una cesta, Anne tiene una caja. Sally posee una bola que guarda en su cesta. Cuando Sally abandona la habitación, tras haber dejado su cesta con la bola dentro, Anne se la quita y la coloca en su caja. Al regresar, Sally quiere tener su bola. La cuestión crítica es: ¿dónde irá a buscar Sally su bola ?, ¿en la cesta, o en la caja?. Para dar una respuesta correcta, el sujeto examinado, que conoce la ubicación real de la bola en la caja, deberá disociar su pensamiento del pensamiento de Sally, que por lógica debe pensar que va a encontrar la bola en la cesta, tal como la había dejado antes de salir. Wimmer y Perner observaron que la mayoría de niños de 4 a 5 años respondían incorrectamente, al ser incapaces de comprender el pensamiento lógico de Sally. Sin embargo, la mayoría de niños de 6 a 9 años eran capaces de adivinar la falsa creencia de Sally, al ir a buscar su bola en la cesta. Por lo tanto habían adquirido una TM en el intervalo entre los 4 y 9 años.

Leslie, en 1987 , definió las "representaciones de primer orden", como las representaciones que la gente tiene sobre los objetos en el mundo. Un nivel superior son las "representaciones de segundo orden", definidas como las representaciones mentales sobre las representaciones de primer orden, ya

sean propias o de las otras personas; o dicho de otra forma, pensar sobre el pensamiento: "yo pienso, que él piensa". El experimento de Sally y Anne es un claro ejemplo de representaciones de segundo orden. La capacidad de efectuar estas, o representaciones más complejas, también se denomina capacidad metarrepresentacional. Sobre este esquema se pueden efectuar experimentos basados en representaciones de orden más elevado, y puede observarse como se requiere que el niño tenga cierta edad para ofrecer respuestas correctas.

El paradigma de la TM ha sido muy productivo, para ofrecer una explicación coherente a la mayoría de síntomas del autista. Baron-Cohen, Leslie y Frith replicaron el experimento de Sally y Anne comparando niños autistas con niños con síndrome de Down de nivel intelectual similar. El resultado fue que los autistas obtenían resultados más bajos que el grupo control, evidenciando la dificultad para efectuar metarrepresentaciones.

Aunque todavía está por demostrar si la TM ofrece una respuesta definitiva para todo el complejo sintomático del autismo, ofrece una coherencia teórica para la mayoría de manifestaciones.

Los pacientes con lesiones del lóbulo frontal muestran alteraciones en algunos aspectos similares a las de los autistas. Esta apreciación orientó hacia la hipótesis de que el autismo fuera debido a una alteración de las funciones ejecutivas, ubicadas en el lóbulo frontal. Las funciones ejecutivas que se relacionan con el autismo se muestran en la [Tabla VI](#). Diversos estudios revisados por Ozonoff, han puesto en evidencia que los autistas tienen dificultades en las citadas funciones ejecutivas .

Otro modelo cognitivo destaca la alteración en la llamada coherencia central como aspecto nuclear del autismo . La hipótesis de la falta de coherencia central como base del autismo, propone que en condiciones normales el individuo tiende a interpretar los estímulos de forma global, teniendo en cuenta el contexto. De esta forma la información adquiere un significado. Esto permite adquirir un recuerdo integrado de lo esencial en lugar de los detalles. El constante esfuerzo que se suele realizar en busca de un sentido y un significado a los acontecimientos, no está presente en el autista. Por esta razón se ve abocado a tener que procesar la información pedazo a pedazo, sin una idea de globalidad.

La falta de TM, la alteración en las funciones ejecutivas y la falta de coherencia central, no han de ser hipótesis excluyentes, sino que pueden ser modelos complementarios que contribuyen a la comprensión de la disfunción cognitiva del autismo. Sin embargo, queda abierta la cuestión de cual es el déficit primario.

Aunque, como se ha dicho, no es una condición necesaria para el autismo. Sin embargo su severidad está muy relacionada con la presencia de RM. El RM parece pues ser una manifestación intrínseca del autismo más que una simple asociación. En general, los niños con RM suelen tener, junto a una puntuación baja de CI verbal y manipulativo, un perfil de subtest bastante homogéneo. Por el contrario en el autista existe una sorprendente discrepancia entre las

distintas puntuaciones típicas. Otra característica de la inteligencia de bastantes autistas con RM, es la integridad, o incluso superioridad, en alguna actividad académica. En casos más raros se puede observar una capacidad excepcional para alguna función aislada. A estos individuos se les ha dado el nombre de "idiot savant". Existen diversos casos referidos en la literatura, pero quizás el más conocido es el personaje popularizado por Dustin Hoffman en la película "Rain Man". Los "idiot savants", pueden tener un talento excepcional para la memoria, el cálculo, la música o el dibujo. El fenómeno "savant" no es exclusivo de autistas, porque puede darse en retrasados mentales sin autismo e incluso en individuos normales. Sin embargo, la mayoría son autistas.

De las teorías cognitivas de autismo citadas, la que mejor explica estos fenómenos paradójicos es la de la falta de coherencia central. Según esta teoría, el procesamiento parcial de la información, prescindiendo de la globalidad, permite alcanzar altas cotas de rendimiento en una actividad concreta.

### **3. Manifestaciones clínicas del autismo.**

El autismo es un trastorno del desarrollo; y como tal, está ubicado en el DSM IV y en el ICD 10. Su inicio es precoz, y se considera como criterio diagnóstico, que al menos una de sus manifestaciones se haya iniciado antes de los tres años. Su prevalencia es elevada y se sitúa entre el 1 y el 2.6 por 1000. Evidentemente, la prevalencia varía mucho en función de si se toman en consideración únicamente formas puras de autismo, o bien se aceptan como autistas niños, que sin cumplir estrictamente todos los criterios, cumplen solo algunos de ellos; pero suficientes para considerar que estamos ante un trastorno de tipo autista.

Las manifestaciones clínicas se centran en torno a las tres características nucleares del autismo citadas al inicio: (a) Trastorno de la relación social., (b) Trastorno de la comunicación. y (c) Espectro restringido de conductas e intereses.

#### **a. Trastorno de la relación social**

El síntoma más típico del autismo es la falta de reciprocidad en la relación social. Las claves de la empatía están ausentes o son rudimentarias. El autista observa el mundo físico, a veces con una profundidad y intensidad no habitual. La realidad audible y visible es el mundo que él entiende y que quizás le resulta coherente. Esta realidad puede ser para el autista placentera o ingrata, pero no puede compartir las sensaciones que experimenta con sus semejantes. Por ello, en ocasiones resultan crípticos su alegría o su enfado. El juego interactivo, es suplantado por una actividad dirigida por su peculiar percepción del entorno. El autista suele prescindir del movimiento anticipatorio de brazos que suelen hacer los niños cuando detectan que los van a coger. En ocasiones evitan las caricias y el contacto corporal; aunque a veces, por el contrario, lo buscan y desean ardientemente, como si esta fuera su forma de comunicación con las

personas que siente como seres extraños. No es raro que las personas sean contempladas como objetos, y como tales tratadas. El autista utiliza el adulto como un medio mecánico que le satisfaga sus deseos.

La disociación del mundo social que experimenta el autista, es frecuentemente referida por padres y educadores con frases como: "va a su aire", "vive en su mundo". En el colegio, e incluso antes, en la guardería, el autista se evade de la interacción social que establecen los niños entre sí. Su conducta es "distinta". No comparte los intereses de la mayoría, sus acciones no parecen tener objetivo, o este es constantemente cambiante.

El niño autista tolera muy mal la frustración. Le resulta difícil encontrar una cierta contingencia a una prohibición, o negativa a concederle algo. Se rebela ante la contrariedad, pues esta carece en su mundo de sentido. Fácilmente aprende conductas manipuladoras, regidas por la regla de "deseo tal cosa; por lo tanto, para conseguirla me comporto de este modo". La imposición de una normas, es extraordinariamente frustrante y mal entendida. Ello genera un alto grado de ansiedad, elemento potenciador de la conducta hiperactiva.

La mirada del autista suele recorrer el espacio, prescindiendo de la mirada de las otras personas. En ocasiones, la vista queda fijada en un reflejo, un objeto en movimiento o un color; como si el autista se sintiera fascinado por un espectáculo sensorial que no podemos compartir. El contacto visual con el es fugaz, tiende a prescindir de las otras personas; como si la reciprocidad de la mirada careciera de contenido comunicativo. Otras veces la mirada es fría, desprovista de valor emocional. Sin embargo, es preciso desechar la idea de que el autista nunca mira a los ojos. Hay niños autistas que tienen desarrollada la capacidad de compartir la mirada con el interlocutor; sin embargo su conducta relacional no está vinculada a su forma de mirar. Una forma peculiar de mirar es la que poseen los niños con el síndrome del cromosoma X frágil. En estos casos, la dirección de la mirada es tangencial, es como si rozara la nuestra, sin atreverse a penetrar en ella. Esta forma de mirar, es un elemento de su fenotipo conductual. La forma de mirar del autista es uno de los elementos que contribuye a dotar a su cara de un aspecto inexpresivo o críptico. Ni su conducta, ni su expresión nos dan demasiadas pistas sobre lo que ocurre en su interior.

Quizás nos sentimos ante el autista de la misma forma que el autista se siente ante nosotros. Ni nosotros podemos compartir o siquiera entender su mundo, ni él puede entender el nuestro. Temple Grandin, una autista de funcionamiento elevado, refería que se sentía como una antropóloga en Marte, indicando que pretendía comprender un entorno en el cual todos los seres eran extraños y su conducta se regía por unas normas difíciles, no solo de asimilar, sino de encontrarles un sentido .

No es raro que el autista no muestre interés en aprender. El aprende de acuerdo con sus percepciones y sus intereses, pero le es difícil compartir nuestro modelo pedagógico, basado en la introyección de unas motivaciones y intereses en adquirir habilidades cognitivas y conocimientos. La capacidad intelectual del autista puede ser buena, incluso alta, pero su direccionalidad y

utilización no necesariamente sigue el curso que se impone en el entorno escolar. Una característica muy común es la ignorancia del peligro. El niño normal aprende que se puede hacer daño porque se lo enseñan sus padres; le explican lo que no debe hacer, para evitar lesionarse. Pero el autista, puede ser que no adquiera más que una noción muy simple del sentido de protección.

## **b. Trastorno de la comunicación**

Si bien la alteración en el lenguaje de los niños autistas, ya fue identificada en las descripciones iniciales de Kanner, ha existido un amplio debate sobre su significado. Sin embargo, cuando se han analizado los trastornos del lenguaje en los niños autistas, se ha evidenciado que en general no difieren de los que pueden presentar los niños no autistas, por lo menos en sus aspectos formales.

El motivo más frecuente de consulta de un niño autista es el retraso en la adquisición del lenguaje. Es preciso, por tanto, tener un elevado grado de sospecha y profundizar en la valoración de la conducta social si a los 2 años no se ha iniciado el lenguaje. Tuchman et al. reportaron que en más de la mitad de niños autistas de edad preescolar el principal motivo de preocupación de los padres era la ausencia de lenguaje. En ocasiones a ello se une la sensación de que no comprende el significado del lenguaje.

No es infrecuente observar, en niños de 2 a 4 años, la presencia de una jerga, en ocasiones muy elaborada, que sustituye el lenguaje. Puede parecer una imitación del lenguaje de los adultos, pero evidentemente desprovisto de contenido semántico. De forma intercalada a la jerga, suele aparecer alguna palabra o frase, en ocasiones sorprendentemente sofisticada, pero absolutamente descontextualizada. Otro fenómeno, peculiar en niños autistas es la ecolalia, a veces inmediata, y otras veces retardada. Si bien la primera puede ser fisiológica durante un cierto periodo, la segunda debe motivar una elevada sospecha de autismo. También es típica la ausencia de interlocutor durante los largos discursos que pueden acompañar los juegos infantiles. Llama la atención en este discurso, vacío de contenido, la cuidada entonación, como si imitara una charla perfectamente elaborada. Pueden aparecer entremezclados anuncios televisivos y frases hechas.

Otra característica peculiar, de carácter precoz en el lenguaje del autista, es la falta de gesticulación o expresión facial, como medio para suplir o compensar sus déficits lingüísticos, cuando intenta comunicar algo. La gesticulación del autista está dissociada de la comunicación. Por el contrario, puede utilizar el gesto o el movimiento para dirigir al adulto hacia su fin, pero como si el adulto fuera un objeto más, utilizado mecánicamente para satisfacer sus deseos.

Un fenómeno lingüístico, prácticamente patognomónico de niños autistas es el uso del "tu" o el "él" en sustitución del "yo". Esta peculiaridad podría ser una forma de ecolalia. También es posible que este fenómeno tenga alguna relación con los déficits cognitivos sociales, propios del autista, como se verá más adelante.

Además de la capacidad expresiva, suele estar afectada la comprensión, si bien este aspecto puede ser más difícil de reconocer. En ocasiones, puede plantear la duda sobre la existencia de una sordera.

Cuando se intenta categorizar los trastornos del lenguaje del niño autista, puede hacerse desde dos planteamientos conceptuales distintos, aunque no necesariamente contradictorios. Por un lado desde el punto de vista de Bishop, todos los trastornos del lenguaje encajan en el concepto unificador de trastornos específicos de lenguaje, independientemente de que este afectada la capacidad receptiva, la expresiva o ambas. En realidad el déficit expresivo, siempre va asociado a un déficit de comprensión, si bien con las técnicas convencionales puede ser difícil de poner en evidencia . Rapin prefiere mantener distintas categorías, puesto que de esta forma queda mejor definido el tipo de problema lingüístico. Según este criterio, Rapin define en el autista 4 síndromes de déficit lingüístico, que no difieren esencialmente de los descritos en el niño no autista . La [Tabla VII](#) enumera los trastornos del lenguaje descritos en autistas.

#### *Agnosia auditiva verbal.*

Descrito por Rapin et al, 1977 . En estos casos existe una incapacidad para decodificar el lenguaje recibido por vía auditiva. En los niños autistas con este nivel de afectación, no se observan, a diferencia del niño puramente disfásico, esfuerzos para comunicarse mediante medios no verbales: dibujos, gestos. Por el contrario, el niño simplemente utiliza al adulto como un objeto manipulado para satisfacer sus deseos. Es típico constatar como el niño toma de la mano a su madre, dirigiéndola a su objetivo, sin mediar ninguna mirada, ni cualquier otra interrelación comunicativa. Los autistas con esta disfunción lingüística suelen ser los más graves. Se añade habitualmente un retardo mental, que acentúa el trastorno.

Este trastorno es el que con mayor frecuencia se asocia a epilepsia y/o alteraciones paroxísticas en el EEG. Ello plantea interesantes cuestiones sobre la relación entre estos cuadros de autismo, severamente disfásicos, y la afasia epiléptica adquirida de Landau-Kleffner.

#### *Síndrome fonológico-sintáctico*

Es el trastorno específico del lenguaje más habitual, tanto entre autistas, como no autistas. A veces, difícil de diferenciar, en casos leves del retardo simple del lenguaje. Se expresa por una pobreza semántica y gramatical, acompañada de una vocalización deficiente, lo cual condiciona un lenguaje poco inteligible sobre todo para los adultos no familiarizados con su forma de hablar. Si bien la comprensión está más o menos alterada, se manifiesta especialmente como un déficit expresivo.

#### *Síndrome léxico-sintáctico*

En estos casos la afectación reside principalmente en la capacidad para evocar la palabra adecuada al concepto o a la idea. A pesar de que la producción

verbal es fluente, a poco que se analice, se aprecia una pobreza expresiva. Debido a que se añaden dificultades pragmáticas, es difícil establecer los límites de este trastorno, tanto con respecto al síndrome semántico-pragmático, como con el fonológico-sintáctico.

### *Mutismo selectivo*

Los niños que padecen este trastorno tienen capacidad para hablar normalmente; pero en determinadas situaciones, especialmente en el colegio, o con desconocidos, no utilizan prácticamente ningún lenguaje. Muchos aspectos del mutismo selectivo son similares a los hallados en los autistas de funcionamiento elevado y síndrome de Asperger. Por ello se ha propuesto que posiblemente exista una relación entre estos trastornos

### *Trastornos de la prosodia*

La prosodia incluye los aspectos del habla no relacionados directamente con la descodificación de grafema a fonema. Por tanto se refiere a la entonación y al ritmo que se aplica al lenguaje. En niños autistas de funcionamiento alto y en el síndrome de Asperger no es raro observar trastornos de este tipo, que pueden añadirse a otros problemas lingüísticos. En ocasiones el tono de voz que utiliza el niño puede generar una sensación de pedantería. En otros casos se expresa con una entonación excesivamente aguda, o con formas de voz muy peculiares, que acentúan la extravagancia del lenguaje. Entre los criterios diagnósticos de Gillberg figura, como una de las posibles disfunciones del lenguaje y del habla, la alteración prosódica 10.

### *Síndrome semántico-pragmático*

El autista, no solo presenta trastornos referidos a aspectos formales del lenguaje (sintaxis, léxico, fonología, prosodia), sino que el uso social o comunicativo del mismo también suele estar alterado. Sensibles a este problema, Rapin y Allen describieron en 1983 el llamado síndrome semántico-pragmático. Más tarde, a partir de la descripción inicial, Bishop y Rosenbloom (1987) propusieron modificar la denominación por la de trastorno semántico-pragmático, al considerar que más que un síndrome específico, se trataba de un problema muy ligado al autismo. Estos autores, hicieron notar que muchos niños con alteración semántico-pragmática, a los cuales de ningún modo se les habría considerado autistas en una valoración superficial, sometidos a un análisis minucioso, evidenciaban problemas de relación social que los podían aproximar al síndrome de Asperger o al TGD-NE.

Los aspectos pragmáticos del lenguaje se sustentan en las habilidades lingüísticas, pero también dependen de las habilidades cognitivo-sociales del individuo. De aquí que este trastorno sea especialmente interesante en los autistas, puesto que en el autismo se conjuga la alteración lingüística con la alteración en la relación social, sustentada en una dificultad para interpretar el pensamiento del interlocutor. Teniendo en cuenta estas variables, Bishop empezó a difundir la idea de que los trastornos específicos del lenguaje y trastornos autísticos no son términos excluyentes, sino que por el

contrario se ubican en un continuo. Los niños con recursos comunicativos relativamente buenos, pero con falta de habilidades sociales se aproximarían al síndrome de Asperger; los niños con relativamente buena relación social, pero con mayor trastorno del lenguaje estarían ubicados en el trastorno semántico pragmático y por último los niños con alteración en los dos sentidos, social y lingüístico, constituirían los autistas clásicos. Quizás el aspecto más interesante de este modelo está en reconocer que lo que predomina son las formas intermedias, ubicadas en cualquier punto de este continuo. En un trabajo más reciente, Shields et al. comparan niños con trastorno semántico-pragmático con niños autistas de funcionamiento elevado. Valoran los resultados en baterías de test neuropsicológicos y de cognición social, y encuentran similitudes entre ambos grupos. En los dos grupos los resultados indican disfunción de hemisferio derecho y disfunción cognitiva social. En una revisión de Gagnon et al. , al comparar autistas de funcionamiento alto y niños diagnosticados de síndrome semántico pragmático, se concluye que no se pueden establecer diferencias sintomáticas que marquen una frontera entre unos y otros.

A continuación, detallamos los aspectos pragmáticos del lenguaje que pueden estar alterados en los trastornos autistas.

#### *Turno de la palabra*

Cuando se mantiene una conversación es preciso que mientras uno habla, el otro escuche, y viceversa. Sin esta reciprocidad, la comunicación queda muy limitada. Para que funcione correctamente la alternancia, el que está escuchando debe monitorizar el discurso de su interlocutor, con el fin de predecir cuando va a terminar su turno y poder entonces efectuar su intervención. Por tanto, es preciso un conocimiento de la estructura sintáctica de las frases y una interpretación de las claves prosódicas, aspectos que permiten predecir el final de un turno. En niños con trastorno específico del lenguaje, estas cualidades interpretativas pueden estar afectadas, y por tanto condicionar dificultades en mantener un turno de palabra correcto durante la conversación . También es preciso, considerar en la reciprocidad del turno de palabra, aspectos independientes de la capacidad lingüística. Existen aspectos no lingüísticos del autismo que se han podido relacionar con dificultades para identificar marcadores conversacionales. Se ha observado que los autistas tienen dificultades en pasar sucesivamente del rol de "el que habla" a "el que escucha", tienden por tanto, a mantenerse indefinidamente el rol de hablador . También los autistas tienen dificultad en utilizar el contacto visual como clave para identificar su turno. Baron-Cohen atribuye este problema directamente al déficit de TM .

#### *Inicios de conversación*

Es evidente, que para introducir un tópico en la conversación, se requieren habilidades lingüísticas. Es preciso saber que se quiere decir y como se puede decir. Cuando falla este mecanismo, el sujeto tiende a adoptar una actitud pasiva, que le exime de esta dificultad. La capacidad de iniciar una conversación, o cambiar de tema, también depende de habilidades cognitivo-

sociales. El factor más decisivo en este sentido, es saber identificar en que momento la atención del interlocutor está en disposición de permitir una actitud receptiva. La detección atencional, también se rige por ciertos códigos, difíciles de reconocer por parte de los autistas. Pero además, es preciso utilizar claves no verbales que indiquen al interlocutor un inicio de conversación. Estos indicadores pueden ser: un contacto ocular, una entonación significativa o un marcador verbal. También es preciso que los inicios sean contextualmente adecuados, pues de lo contrario la conversación queda absolutamente dispersa. No es preciso insistir en el hecho de que todos estos aspectos pueden ser explicados como habilidades relacionadas con la TM; y que por tanto, los niños autistas tienen dificultades en los inicios y cambios de conversación. Dentro de esta alteración pragmática, se puede incluir la tendencia de los autistas a reiterar la misma pregunta, independientemente de la respuesta .

### *Lenguaje figurado*

También en este caso están involucradas habilidades lingüísticas y habilidades sociales. A poco que se analice el lenguaje corriente, se pone de manifiesto el uso habitual de formas lingüísticas figuradas: metáforas, dobles sentidos, significados implícitos y formas de cortesía. En el aspecto lingüístico, es preciso una comprensión de los giros gramaticales y formas sintácticas que regulan el uso social del lenguaje. Al faltar un referente lógico claro y transparente, el niño con trastorno específico del lenguaje, se encuentra con dificultades para entender un lenguaje que puede convertirse en críptico; y por tanto, desconectar de la coherencia conversacional requerida. Evidentemente, en el autista, este problema se acentúa mucho más, por el hecho de requerir una interpretación más allá de las puras palabras, una interpretación no de lo que se dice, sino de lo que se quiere decir. De nuevo, es preciso enfrentarse a la necesidad de comprender la mente del otro, para participar en el intercambio, ya no solo de ideas, sino de sentimientos y afectos. En este terreno, el autista se encuentra totalmente desbordado, de aquí que su lenguaje pierda el rumbo con facilidad.

### *Clarificaciones*

En una conversación, es preciso ajustar el discurso a la comprensión del interlocutor. Hace falta repetir frases con distintos giros, repetir ideas de forma distinta, reiterar conceptos complicados, asegurarse constantemente que el mensaje es recibido en el sentido deseado por el emisor. Nuevamente hay que contemplar la doble vertiente semántica y socio-cognitiva. Para manejarse con unas habilidades lingüísticas, que hagan el lenguaje comprensible en toda su profundidad, es necesario disponer de capacidades expresivas puramente lingüísticas; pero también hace falta detectar cuando el mensaje es captado de forma correcta, o puede quedar perdido entre un constante fluir de palabras e ideas desestructuradas. Está claro, que al autista le representaría un gran esfuerzo, tener que interpretar constantemente si su discurso ha sido bien recibido. En los casos que falla esta habilidad, parece como si uno hablara para sí mismo.

Recíprocamente, este mismo mecanismo conversacional, implica que cuando el receptor no entiende algo, solicita una aclaración para recuperar un concepto recibido ambiguamente, erróneamente o simplemente no recibido, a pesar de las palabras. Pero el autista o el niño con trastorno del lenguaje, pueden interpretar que la conversación del adulto siempre es correcta y que el problema reside únicamente en su capacidad de comprensión. Ello puede conducir a adoptar el hábito de no preguntar o pedir aclaraciones.

### *Hiperlexia*

La hiperlexia es un trastorno de la lectura, que aunque no sea exclusivo, se da especialmente en niños autistas. En cierta forma es la versión literaria del trastorno pragmático del lenguaje.

Los niños hiperléxicos son capaces de leer con una perfección formal impropia de su edad cronológica, pero con una capacidad de comprensión muy limitada. Es decir, leen muy bien, pero no entienden nada. Pennington et al. , explican este trastorno en base a la disociación que existe entre la destreza para aprender a leer y la comprensión semántica del material escrito. Esta falta de comprensión estaría en relación a los déficits lingüísticos que presenta el autista, sin que ello interfiriera las habilidades lectoras. La tendencia del autista a centrar la atención en aspectos formales del lenguaje, en este caso se orientaría hacia los signos de escritura y las reglas fonéticas que los rigen. Es evidente que esta dificultad en la comprensión de la lectura, conduce a un fracaso escolar global y solo a partir de su identificación se podrá ofrecer la ayuda estratégica adecuada. Este trastorno es más propio de los autistas de funcionalismo elevado o en el trastorno de Asperger

### **c. Patrones de conducta, interés o actividad restrictivos, repetidos y estereotipados**

El autista suele mostrar un interés, a veces desmesurado por determinados objetos o actividades. De esta forma su conducta adquiere un carácter obsesivo, o incluso ritualista.

El autista puede sentir un gran apego a determinado objeto, sin dotarle de ninguna otra función que la constituirse en algo que le pertenece. Los objetos son escogidos de acuerdo con ciertas cualidades físicas que pueden llegar a fascinar al autista. Puede ser una textura, un color, un movimiento, un olor. No es extraño que el autista, toque, palpe, huelga los objetos buscando y explorando cualidades alternativas a las funcionales. El contenido simbólico o funcional de un juguete es sustituido por características formales del mismo.

A veces el autista puede sentirse cautivado por el movimiento de giro de una lavadora, por el brillo o colores de un cuadro, o por la sensación táctil de un tejido de seda. Si alguien intenta privarle de su experiencia, se enfada.

Otras veces ocurre que no acepta un cambio de rutina. No puede tolerar un cambio de recorrido en un camino que se hace a diario, por ejemplo el trayecto

para ir al colegio. Es mal aceptado un cambio de lugar en un mueble, un nuevo profesor o estrenar una prenda de vestido. En ocasiones el problema surge cuando se intenta introducir una comida nueva o sabor no habitual. Parece como si el autista se sintiera seguro cuando existe un orden donde los acontecimientos son predecibles, lo inesperado o distinto aparece como amenazante.

Esta obsesión por el orden conduce a conductas ritualistas, patrones comportamentales repetitivos, que se aproximan mucho a la conducta del trastorno obsesivo-compulsivo. La diferencia entre un trastorno obsesivo-compulsivo y un trastorno de Asperger puede resultar en ocasiones difícil, si no imposible. Las manifestaciones comórbidas del síndrome de Gilles de la Tourette pueden entrar plenamente en este espectro autista-obsesivo-compulsivo.

Las estereotipias se ubican dentro de un continuo conductual con las conductas obsesivas. En el caso de determinadas estereotipias simples, propias del autista, como el andar de puntas, es problemático decidir si se trata de una conducta obsesiva o una estereotipia. Otras veces las estereotipias tienen un componente rítmico, como puede ser el balanceo, dar golpes repetidos, girar reiteradamente sobre si mismo, recorrer una y otra vez un mismo espacio, abrir y cerrar una puerta. Por supuesto no faltan las estereotipias manuales o manipulativas como el aleteo de manos, o coger los objetos mediante un patrón peculiar de movimiento.

Una interpretación sobre la tendencia a restringir el espectro de actividades y intereses del autista, puede ser que debido a su dificultad para comunicarse y comprender las razones que guían las actividades de los demás, se refugie en actividades imitativas o descubiertas al azar que quedan incorporadas dentro de su repertorio, puesto que no tiene la capacidad para seleccionar otras más funcionales apropiadas al contexto y a la ocasión,

#### **4. Autismo y fenotipos conductuales**

El término fenotipo conductual (FC) fue introducido por Nyhan en 1972 , para referirse a determinados aspectos de la conducta que eran muy característicos de determinado síndrome genético, de tal modo que la presencia ciertos rasgos conductuales podían, por si mismos, sugerir la presencia de un síndrome específico. Un FC es una conducta genéticamente determinada, por tanto poco dependiente del ambiente y aprendizaje. El estudio de las conductas en múltiples enfermedades genéticas que afectan al sistema nervioso central, ha dado como fruto la definición de diversos FC, los cuales tienen un enorme interés para sospechar el diagnóstico. A su vez el FC es útil para comprender la conducta de muchos niños afectados de síndromes genéticos y de este modo disponer de una importante ayuda para su manejo.

Las conductas que integran el contexto autista han sido incluidos en diversas enfermedades genéticas, como parte del FC.

Los niños con el síndrome de Angelman distan mucho de poder ser considerados como autistas, si bien muestran en ciertos aspectos patrones de conducta rígidos y poco flexibles. Esto se expresa en la fascinación que pueden sentir por el agua y por la música. En ocasiones se sienten sumamente atraídos por la contemplación de espejos o reflejos luminosos. Son propias del Síndrome de Angelman estereotipias de aleteo de manos, especialmente cuando están excitados. Sin embargo, a pesar de estas conductas, sería muy aventurado afirmar que los niños con síndrome de Angelman son autistas puesto que suelen ser extraordinariamente sociables y afectuosos.

Uno de los síndromes cuyo fenotipo conductual ha sido más estudiado y resulta sumamente útil para el diagnóstico, es el síndrome del cromosoma X frágil (Fra X). El primer rasgo que se suele detectar es la evitación de la mirada. Esta evitación es distinta de la que presentan los niños autistas, puesto que el Fra X, no prescinde de la mirada del interlocutor como hace el autista, sino que simplemente la desvía o esconde, como si sintiera vergüenza. El lenguaje tiende a mostrar alteraciones semántico-pragmáticas, ecolalias y palilalias, a veces con alteraciones articulatorias. Se añade a esto un trastorno de atención, generalmente con hiperactividad, que puede ser severo. También es frecuente en el Fra X la conducta perseverativa, con ideas fijas y resistencia al cambio. Otra característica relacionada con el autismo es el aleteo de manos. Sin embargo, solo un minoría de niños afectados de Fra X, pueden ser considerados globalmente como autistas.

El síndrome de Rett, claramente distinto de los otros trastornos autísticos incluidos en el grupo de PDD, del DSM IV; cumple, sin embargo, las tres características básicas del autismo, especificadas en los criterios diagnósticos. La [Tabla III](#) muestra los criterios del DSM IV para el síndrome de Rett.

La esclerosis tuberosa muestra una fuerte asociación con el autismo. Sin embargo, sorprendentemente hasta fechas recientes no se ha insistido en este hecho, que ya había sido observado en 1932 por Critchley . Recientemente, en 1994 Gillberg reporta una prevalencia de trastorno autístico del 61 % en pacientes con esclerosis tuberosa de edad inferior a 20 años . Basado en este mismo estudio los autores predicen que el 9 % de niños con autismo tienen esclerosis tuberosa. Otras características conductuales que se añaden al trastorno autista de la esclerosis tuberosa son los "temper tantrums", los trastornos del sueño y la hiperactividad.

Además de los citados, pueden tener un cuadro autista plenamente desarrollado los siguientes síndromes: Cornelia de Lange, hipomelanosis de Ito y síndrome de Moebius.

## **5. Epilepsia y trastornos autistas**

La prevalencia de epilepsia entre autistas es mucho más alta que entre la población normal, aunque su estimación varía entre el 4 % - 32 % . El primer autista descrito por Kanner era epiléptico . Estos datos sugieren una relación entre ambos procesos.

La epilepsia, en niños con trastorno autista (TA), tiende a manifestarse en dos picos de edad. Dichos periodos son: la época de lactante y la adolescencia. En el primer caso el tipo de epilepsia es el síndrome de West; en la adolescencia suelen aparecer crisis parciales complejas.

La epilepsia en los TA va ligada al daño cerebral. En un estudio de Tuchman y Rapin hallaron que el 42 % de los autistas con RM severo y trastorno motor tenían epilepsia. Si solo existía RM severo, la proporción descendía al 25 %. Cuando únicamente había trastorno motor la cifra bajaba al 10 %. Por último, en el caso de que el TA no estuviera asociado a otra patología neurológica, tan solo el 7 % desarrollaba epilepsia .

No es raro que los padres de los niños autistas relaten, que su hijo ha presentado durante cierto periodo una regresión en los aspectos típicos del autismo: relación social, comunicación e intereses. Esto ocurre en una tercera parte de los casos. Unas veces, no había constancia previa de trastorno; otras, ya se habían detectado síntomas autistas, aunque de carácter leve. En estos niños la evolución es mucho peor de lo que se sospechó inicialmente. Ante esta situación se suele sospechar un trastorno metabólico del SNC, pero las pruebas de laboratorio contradicen tal hipótesis. Además, pasado un periodo de tiempo, el proceso queda estabilizado. No está claro el papel de la epilepsia en esta evolución, si bien en casos puntuales se ha podido demostrar una relación causal. Deonna reportó dos casos de niños diagnosticados de esclerosis tuberosa, con lesiones límbicas, que tras un periodo de normalidad de 13 y 22 meses respectivamente, desarrollaron, coincidiendo con la aparición de crisis, un cuadro regresivo de tipo autista. En uno de ellos, al mejorar la epilepsia, mejoró la sintomatología autística. En otras publicaciones, aunque no se refiere paralelismo entre inicio de crisis y regresión, se reporta mejoría del autismo al mejorar la epilepsia con tratamiento médico o quirúrgico. En otro caso sin crisis, mejoró el autismo al inducir una mejoría del EEG con antiepilépticos. Estos datos, aunque puntuales, justifican la práctica de un EEG, con trazado de sueño; y un ensayo terapéutico, en caso de haber alteraciones bioeléctricas de carácter paroxístico. Es posible la existencia de casos, que sin manifestar una respuesta tan espectacular como las publicadas, mejoren de forma más sutil y difícil de cuantificar.

## **BIBLIOGRAFÍA**

American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. Fourth edition. Washington, DC: Ed APA. 1994.

Kanner L. Autistic disturbances of affective contact. Nerv Child 1943; 2: 217-50.

Bolton P, Mc Donald H, Pickles A et al. A case control family history study of autism. J Child Psychol Psychiat 1994; 35: 877-900.

Le Couteur A. A broader phenotype of autism: The clinical Spectrum in twins. J Child Psychol Psychiat 1996; 37: 785-801.

Plioplys AV. Autism: Electroencephalogram abnormalities and clinical improvement with valproic acid. Arch Pediatr Adolesc Med 1994; 148: 220-2.

Courchesne E, Townsend J, Saitoh O. The brain in infantile autism: posterior fossa structures are abnormal. *Neurology* 1994; 44: 214-23.

Piven J, Arndt S, Bailey J et al. An MRI study of brain size in autism. *Ann J Psychiatry* 1995; 152: 1145-9.

Cook EHJ, Courchesne R, Lord C, et al. Evidence of linkage between the serotonin transporter and autistic disorder. *Mol Psychiatry* 1997; 2: 247-50.

Szatmari P, Brenner R, Nagy J. Asperger's syndrome: a review of clinical features. *Can J Psychiatry* 1989; 34: 554-60.

Gillberg C, Gillberg I C. Asperger syndrome: some epidemiological considerations. *J Child Psychol Psychiatry* 1989; 30: 631-8.

Buitelaar JK, van der Gaag RJ. Diagnostic rules for children with PDD-NOS and multiple complex developmental disorder. *J Child Psychol Psychiatry* 1998; 39: 911-9.

Bishop DVM. What is so special about Asperger's disorder? The need for further exploration of the borderlands of autism. En A Klin, F R Volkmar and S S Sparrow, eds. *Asperger syndrome*. New York: Guilford Press, in press.

Gillberg C. Outcome in autism and autistic-like conditions. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1991; 30: 375-82.

Rutter M. Language, cognition and autism. En Katsman R, eds. *Congenital and acquired cognitive disorders*. (Association of Research in Nervous and Mental Disease Research Publication Ser. : Vol. 57) New York: Ed. Raven Press. p 247-64. 1979.

Hermelin B, Connor N. *Psychological experiments with autistic children*. London: Ed. Pergamon Press; 1970.

Mundy P, Sigman M, Ungerer J, Sherman T. Defining the social deficits in autism: The contribution of nonverbal communication measures. *J Child Psychol Psychiatry* 1986; 27: 657-69.

Wimmer H, Perner J. Beliefs about beliefs: representation and constraining function of wrong beliefs in young children's understanding of deception. *Cognition* 1983; 13: 103-28.

Leslie AM. Pretence and representation: the origins of "theory of mind". *Psychol Rev* 1987; 94: 412-26.

Baron-Cohen S, Leslie AM, Frith U. Does the autistic child have a "theory of mind"? *Cognition* 1985; 21: 37-46.

Ozonoff S. Executive functions in autism. En Schoper E and Mesibov GB, eds. *Learning and cognition in autism*. New York: Ed. Plenum Press. 1995.

Frith U. *Autism: explaining the enigma*. Oxford: Ed. Basil Blackwell. 1992.

Sugiyama T, Takei Y, Abe T. The prevalence of autism in Nagoya, Japan. En Naruse H, Ornitz EM, eds. *Neurobiology of infantile autism*. Amsterdam: Ed. Excerpta Medica; 1992.

Bryson SE, Clark BS, Smith IM. First report of a Canadian epidemiological study of autistic syndromes. *J Child Psychol Psychiatry* 1988; 29: 433-45.

Gillberg C, Steffenburg S, Schaumann. Autism-epidemiology: is autism more common now than 10 years ago?. *Br J Psychiatry* 1991; 158: 403-9.

Frith U. *Autism and Asperger syndrome*. Cambridge, UK: Ed. Cambridge University Press; 1991.

Grandin T. An inside view of autism. En Schopler E and Mesibov GB, eds. *High Functioning Individuals with Autism*. New York: Ed. Plenum Press; 1992.

Tuchman R, Rapin I, Shinnar S. Autistic and dysphasic children: I Clinical characteristics. *Pediatrics* 1991; 88: 1211-18.

Bartak K, Rutter M. Use of personal pronouns by autistic children. *J Autism Child Schiz* 1974; 4: 217-22.

Bishop DVM. Comprehension in developmental language disorders. *Dev Med Child Neurol* 1979; 21: 225-38.

Rapin I. Trastornos de la comunicación en el autismo infantil. En El lenguaje del niño. J Narbona, C Chrevrie-Muller, eds. Barcelona: Masson SA; 1997. p. 357-371.

Rapin I, Mattis S, Rowan AJ. Verbal auditory agnosia in children. *Dev Med Child Neurol* 1977; 19: 192-207.

Gillberg C. Asperger syndrome in 23 Swedish children. *Dev Med Child Neurol* 1989; 31: 520-31.

Kopp S, Gillberg C. Girls with social deficits and learning problems: Autism, atypical Asperger syndrome or a variant of these conditions. *Europ Child Adolesc Psychiatry*, 1992; 1: 89-93.

Rapin I, Allen DA. Developmental language disorders: nosological considerations. En Kirk U, eds. *Neuropsychology of language, reading and spelling*. New York: Ed. Academic Press; 1983.

Bishop DVM, Rosenbloom L. Childhood language disorders: Classification and overview. En Yule W and Rutter M, eds. *Language development and disorders*. London: Ed. MacKeith Press; 1987. p. 16-41.

Bishop DVM. Autism, Asperger's syndrome and semantic-pragmatic disorder: Where are the boundaries ?. *Br J Dis Com* 1989; 24: 107-21.

Shields J, Varley R, Broks P, Simpson A. Social cognition in developmental language disorders and high-level autism. *Dev Med Child Neurol* 1996; 38: 487-95.

Shields J, Varley R, Broks P, Simpson. Hemispheric function in developmental language disorders and high-level autism. *Dev Med Child Neurol* 1996; 38: 473-86.

Gagnon L, Mottron L, Joannette Y. Questioning the validity of the semantic pragmatic syndrome diagnosis. *Autism* 1997; 1: 37-55.

Craig HK, Evans JL. Turn exchange characteristics of SLI children's simultaneous and nonsimultaneous speech. *J Speech Hear Disord* 1989; 54: 334-47.

Baltaxe CA, Simmons JQ. Bedtime soliloquies and linguistic competence in autism. *J Speech Hear Disord* 1977; 42: 376-93.

Baron Cohen. Social and pragmatic deficits in autism: Cognitive or affective ?. J Autism Dev Disord 1988; 18: 379-402.

Hurtig R, Ensrud S, Tomblin JB. The communicative function of question production in autistic children. J Autism Dev Disord 1982; 12: 57-69.

Pennington BF, Johnson C, Welsh MC. Unexpected reading precocity in a normal preschooler: Implications for hyperlexia. Brain Lang 30: 165-180.

Nyhan W. Behavioral phenotypes in organic genetic disease. Presidential address to the Society for Pediatric Research, May 1, 1971. Pediat Res 1972; 6: 1-9.

Critchley M, Earl CJC. Tuberosa sclerosis and allied conditions. Brain, 55: 311-46.

Gillberg IC, Gillberg C, Ahlsen G. Autistic behaviour and attention deficits in tuberous sclerosis: a population-based study. Dev Med Child Neurol 1994; 36:50-6.

Olsson I, Steffenburg S, Gillberg C. Epilepsy in autism and autisticlike conditions. A population-based study. Arch Neurol 1988; 45: 666-8.

Deykin EY, Macmahon B. The incidence of seizures among children with autistic symptoms. Am J Psychiatry 1979; 136: 1310-2.

Kanner L. Autistic disturbances of affective contact. Nerv Child 1943; 2: 217-50.

Tuchman R, Rapin I, Shinar S. Autistic and disphasic children. II Epilepsy. Pediatrics 1991: 88; 1219-25.

Deonna T, Ziegler AL, Moura-Serra J, Innocenti G. Autistic regression in relation to limbic pathology and epilepsy: report of two cases. Dev Med Child Neurol 1993; 35: 158-76.

Gillberg C, Schaumann H. Epilepsy presenting as infantile autism ?. Two case studies. Neuropediatrics 1983; 14: 206-12.

Childs JA, Blair JL. Valproic acid treatment of epilepsy in autistic twins. J Neurosci Nurs 1997; 29: 244-8.

---

## TABLAS

### TABLA I: CRITERIOS DIAGNOSTICOS DSM-IV DEL TRASTORNO AUTISTA

A. Para darse un diagnóstico de autismo deben cumplirse seis o más manifestaciones de del conjunto de trastornos (1) de la relación, (2) de la comunicación y (3) de la flexibilidad. Cumpliéndose como mínimo dos elementos de (1), uno de (2) y uno de (3).

(1) Trastorno cualitativo de la relación, expresado como mínimo en dos de las siguientes manifestaciones:

(a) Trastorno importante en muchas conductas de relación no verbal, como la mirada a los ojos, la expresión facial, las posturas corporales y los gestos para regular la interacción social.

(b) Incapacidad para desarrollar relaciones con iguales adecuadas al nivel evolutivo.

(c) Ausencia de conductas espontáneas encaminadas a compartir placeres, intereses o logros con otras personas (por ejemplo, de conductas de señalar o mostrar objetos de interés).

(d) Falta de reciprocidad social o emocional.

(2) Trastornos cualitativos de la comunicación, expresados como mínimo en una de las siguientes manifestaciones:

- (a) Retraso o ausencia completa de desarrollo del lenguaje oral (que no se intenta compensar con medios alternativos de comunicación, como los gestos o mímica).
  - (b) En personas con habla adecuada, trastorno importante en la capacidad de iniciar o mantener conversaciones.
  - (c) Empleo estereotipado o repetitivo del lenguaje, o uso de un lenguaje idiosincrático.
  - (d) Falta de juego de ficción espontáneo y variado, o de juego de imitación social adecuado al nivel evolutivo.
  - (3) Patrones de conducta, interés o actividad restrictivos, repetidos y estereotipados, expresados como mínimo en una de las siguientes manifestaciones:
    - (a) Preocupación excesiva por un foco de interés (o varios) restringido y estereotipado, anormal por su intensidad o contenido.
    - (b) Adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos y no funcionales.
    - (c) Estereotipias motoras repetitivas (por ejemplo, sacudidas de manos, retorcer los dedos, movimientos complejos de todo el cuerpo, etc.).
    - (d) Preocupación persistente por partes de objetos.
- B. Antes de los tres años, deben producirse retrasos o alteraciones en una de estas tres áreas:  
(1) Interacción social, (2) Empleo comunicativo del lenguaje. o (3) Juego simbólico.

C. El trastorno no se explica mejor por un Síndrome de Rett o trastorno desintegrativo de la niñez.

---

## **Tabla II. TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO (DSM-IV)**

- Trastorno autístico
- Trastorno de Rett
- Trastorno desintegrativo infantil
- Trastorno de Asperger
- Trastorno generalizado del desarrollo no especificado en otro lugar

---

## **Tabla III: SINTOMAS DEL TRASTORNO DE RETT (DSM-IV)**

A. Tienen que darse todas estas características:

1. Desarrollo prenatal y perinatal aparentemente normales.
  2. Desarrollo psicomotor aparentemente normal en los 5 primeros meses de vida.
  3. Perímetro cefálico normal en el nacimiento.
- B. Aparición de las características siguientes tras un primer desarrollo normal:
1. Desaceleración del crecimiento cefálico de los 5 a los 48 meses.
  2. Pérdida, entre los 5 y los 30 meses, de acciones propositivas adquiridas previamente con desarrollo subsiguiente de estereotipias (lavado o retorcimiento de manos).
  3. Pérdida de relación social al principio del trastorno (aunque luego pueden desarrollarse algunas capacidades de relación).
  4. Aparición de movimientos poco coordinados de tronco o deambulación.
  5. Deficiencia grave del lenguaje expresivo y receptivo y retraso psicomotor grave.

---

## **Tabla IV. CRITERIOS DE DIAGNÓSTICO DEL DSM PARA EL TRASTORNO DE ASPERGER**

- A. Trastorno cualitativo de la relación, expresado como mínimo en dos de las siguientes manifestaciones:
- (1) Trastorno importante en muchas conductas de relación no verbal, como la mirada a los ojos, la expresión facial, las posturas corporales y los gestos para regular la interacción social.
  - (2) Incapacidad para desarrollar relaciones con iguales adecuadas al nivel evolutivo.

(3) Ausencia de conductas espontáneas encaminadas a compartir placeres, intereses o logros con otras personas (por ejemplo, de conductas de señalar o mostrar objetos de interés).

(4) Falta de reciprocidad social o emocional.

B. Patrones de conducta, interés o actividad restrictivos, repetidos y estereotipados, expresados como mínimo en una de las siguientes manifestaciones:

(1) Preocupación excesiva por un foco de interés (o varios) restringido y estereotipado, anormal por su intensidad o contenido.

(2) Adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos y no funcionales.

(3) Estereotipias motoras repetitivas (por ejemplo, sacudidas de manos, retorcer los dedos, movimientos complejos de todo el cuerpo, etc.).

(4) Preocupación persistente por partes de objetos.

C. El trastorno causa una discapacidad clínicamente significativa en el área social, ocupacional y en otras áreas importantes del desarrollo.

D. No existe un retraso clínicamente significativo en el lenguaje (pe: palabras sueltas a la edad de 2 años, frases comunicativas a los 3 años).

E. No existe un retraso clínicamente significativo para su edad cronológica, en el desarrollo cognitivo, de habilidades de auto-ayuda y comportamiento adaptativo (salvo en la interacción social), o de curiosidad por el entorno.

F. No se cumplen los criterios de otro trastorno generalizado del desarrollo, o de esquizofrenia.

---

### **Tabla V: DEFINICION SINTETICA DEL SINDROME DE ASPERGER. SEGUN A RIVIERE**

1. Trastorno cualitativo de la relación: Incapacidad de relacionarse con iguales. Falta de sensibilidad a las señales sociales. Alteraciones de las pautas de relación expresiva no verbal. Falta de reciprocidad emocional. Limitación importante en la capacidad de adaptar las conductas sociales a los contextos de relación. Dificultades para comprender intenciones ajenas y especialmente "dobles intenciones".

2. Inflexibilidad mental y comportamental: Interés absorbente y excesivo por ciertos contenidos. Rituales. Actitudes perfeccionistas extremas que dan lugar a gran lentitud en la ejecución de tareas. Preocupación por "partes" de objetos, acciones, situaciones o tareas, con dificultad para detectar las totalidades coherentes.

3. Problemas de habla y lenguaje: Retraso en la adquisición del lenguaje, con anomalías en la forma de adquirirlo. Empleo de lenguaje pedante, formalmente excesivo, inexpresivo, con alteraciones prosódicas y características extrañas del tono, ritmo, modulación, etc. Dificultades para interpretar enunciados literales o con doble sentido. Problemas para saber "de qué conversar" con otras personas. Dificultades para producir emisiones relevantes a las situaciones y los estados mentales de los interlocutores.

4. Alteraciones de la expresión emocional y motora: Limitaciones y anomalías en el uso de gestos. Falta de correspondencia entre gestos expresivos y sus referentes. Expresión corporal desmañada. Torpeza motora en exámenes neuropsicológicos.

5 Capacidad normal de "inteligencia impersonal". Frecuentemente, habilidades especiales en áreas restringidas.

---

## **Tabla VI. FUNCIONES EJECUTIVAS RELACIONADAS CON EL AUTISMO**

- Capacidad para prescindir del contexto exterior
  - Inhibición de respuestas no apropiadas
  - Planificación y generación de secuencias orientadas hacia una finalidad
  - Monitorización de las acciones y utilización de un "feedback"
  - Flexibilidad atencional
  - Mantenimiento de un patrón cognitivo para permanecer en una actividad
- 

## **Tabla VII. TRASTORNOS DEL LENGUAJE EN NIÑOS AUTISTAS**

- Agnosia auditiva verbal
  - Síndrome fonológico-sintáctico
  - Síndrome léxico-sintáctico
  - Trastorno semántico-pragmático del lenguaje
- Turno de la palabra  
Inicios de conversación  
Lenguaje figurado  
Clarificaciones  
Hiperlexia
- Mutismo selectivo
  - Trastornos de la prosodia
-