

Autismo



U.S. DEPARTMENT OF HEALTH
AND HUMAN SERVICES
Public Health Service
National Institutes of Health

Autismo

¿Qué es el autismo?

El trastorno del espectro autista (ASD) es una gama de trastornos complejos del neurodesarrollo, caracterizado por impedimentos sociales, dificultades en la comunicación, y patrones de conducta estereotípicos, restringidos y repetitivos. El trastorno autista, a veces llamado autismo o ASD clásico, es la forma más grave de ASD, mientras que otras afecciones a lo largo del espectro incluyen una forma más leve conocida como síndrome de Asperger, una afección rara llamada síndrome de Rett, el trastorno de desintegración infantil y el trastorno generalizado del desarrollo no especificado (generalmente conocido como PDD-NOS). Aunque ASD varía significativamente en carácter y gravedad, se produce en todos los grupos étnicos y socioeconómicos y afecta a todos los grupos etarios. Los expertos calculan que tres de cada seis niños de cada 1,000 sufrirán de ASD. Los varones tienen cuatro veces más probabilidades de tener ASD que las mujeres.

¿Cuáles son algunos signos comunes del autismo?

La característica distintiva del ASD es la interacción social deficiente. Los cuidadores principales del niño generalmente son los primeros en notar los signos de ASD. Ya desde la primera infancia, un bebé con ASD podría mostrarse indiferente a las personas o enfocarse intensamente en un objeto hasta excluir a los otros durante largos períodos de tiempo. Podría parecer que un niño con ASD se desarrolla normalmente y luego se retrae y se vuelve indiferente a la actividad social.

Los niños con ASD podrían no responder a sus nombres y a menudo evitar el contacto visual con otras personas. Tienen dificultad para interpretar lo que los demás están pensando o sintiendo porque no pueden entender las pautas sociales, como el tono de voz o las expresiones faciales, y no observan las caras de las otras personas para ver las pautas de conducta adecuada. Carecen de empatía.

Muchos niños con ASD se involucran en movimientos repetitivos como mecerse y dar vueltas, o en conductas autoabusivas como morderse o golpearse la cabeza. También tienden a hablar después que los otros niños y pueden referirse a sí mismos por el nombre en lugar de “Yo” o “mí.” Los niños con ASD no saben jugar interactuando con los otros niños. Algunos hablan con voces cantarinas sobre una gama estrecha de temas favoritos, sin importarles demasiado acerca de los intereses de la persona con la que están hablando.

Los niños con ASD parecen tener un riesgo mayor que lo normal de tener ciertas afecciones concomitantes, inclusive el síndrome de X frágil (que causa retraso mental), esclerosis tuberosa (en la que crecen tumores en el cerebro), convulsiones epilépticas, síndrome de Tourette, trastornos del aprendizaje, y el trastorno por déficit de la atención. Alrededor del 20 al 30 por ciento de los niños con ASD desarrollan epilepsia cuando llegan a la edad adulta. Mientras que las personas con esquizofrenia pueden mostrar alguna conducta parecida al autismo, generalmente sus síntomas no aparecen hasta el final de la adolescencia o el comienzo de la edad adulta. La mayoría de las personas con esquizofrenia también tendrá alucinaciones y delirios, que no se encuentran en el autismo.

¿Cómo se diagnostica el autismo?

ASD varía ampliamente en gravedad y síntomas y puede pasar sin ser reconocido, especialmente en los niños levemente afectados o cuando está enmascarado por impedimentos físicos más debilitantes. Los indicadores muy precoces que requieren evaluación por un experto incluyen:

- no balbucear o señalar al año de edad
- no pronunciar palabras únicas a los 16 meses o frases de dos palabras a los 2 años de edad
- no responder a su nombre
- pérdida del lenguaje o las habilidades sociales

- contacto visual inadecuado
- alineamiento excesivo de juguetes u objetos
- no sonreír o mostrar receptividad social.

Los indicadores tardíos incluyen:

- capacidad limitada para establecer amistades con pares
- capacidad limitada para iniciar o sostener una conversación con otros
- ausencia o deterioro del juego imaginativo y social
- uso estereotípico, repetitivo o inusual del lenguaje
- patrones de interés restringidos que son anormales en intensidad o enfoque
- preocupación por ciertos objetos o sujetos
- adherencia inflexible a rutinas o rituales específicos.

Los proveedores de atención médica a menudo usarán un cuestionario u otro instrumento de evaluación para reunir información sobre el desarrollo y la conducta de un niño. Algunos instrumentos de evaluación dependen solamente de las observaciones de los padres, mientras que otros dependen de la combinación de las observaciones de los padres y el médico. Si los instrumentos de evaluación indican la posibilidad de ASD, generalmente está indicada una evaluación más integral.

Una evaluación integral requiere un equipo multidisciplinario, que incluye a un psicólogo, un neurólogo, un psiquiatra, un terapeuta del lenguaje y otros profesionales que diagnostican a los niños con ASD. Los miembros del

equipo realizarán una evaluación neurológica detallada y pruebas cognitivas y de lenguaje exhaustivas. Debido a que los problemas de audición pueden causar conductas que podrían confundirse con ASD, los niños con retraso del desarrollo del lenguaje también deberían someterse a pruebas de audición.

Los niños con algunos síntomas de ASD pero no los suficientes como para ser diagnosticados como autismo clásico a menudo se diagnostican como PDD-NOS. Los niños con conductas autistas pero que presentan habilidades del lenguaje bien desarrolladas a menudo se diagnostican como síndrome de Asperger. Son mucho más raros los niños que pueden ser diagnosticados como trastorno de desintegración infantil, en el cual se desarrollan normalmente y luego se deterioran abruptamente entre las edades de 3 y 10 años y muestran conductas autistas pronunciadas. Las niñas con síntomas autistas podrían sufrir de síndrome de Rett, un trastorno genético ligado al sexo caracterizado por retraimiento social, regresión de la habilidad con el lenguaje, y retorcimiento de las manos.

¿Qué causa el autismo?

Los científicos no están seguros sobre qué causa el ASD, pero es probable que tanto la genética como el ambiente jueguen un papel. Los investigadores han identificado un número de genes asociados con el trastorno. Los estudios de las personas con ASD han encontrado irregularidades en varias regiones del cerebro. Otros estudios sugieren que las personas con ASD tienen niveles anormales de serotonina u otros neurotransmisores en el

cerebro. Estas anomalías sugieren que el ASD podría producirse de la interrupción del desarrollo cerebral normal precozmente en el desarrollo fetal causada por defectos en los genes que controlan el crecimiento cerebral y que regulan cómo las células cerebrales se comunican entre sí, posiblemente debido a la influencia de factores ambientales sobre la función genética. A pesar de que estos hallazgos son intrigantes, son preliminares y requieren más estudios. La teoría de que las prácticas paternas son responsables del ASD se ha desmentido hace mucho tiempo.

¿Qué papel juega la herencia?

Los estudios familiares y de mellizos sugieren firmemente que algunas personas tienen una predisposición genética al autismo. Los estudios de mellizos idénticos muestran que si un mellizo está afectado, existe una probabilidad del 90 por ciento que el otro mellizo esté afectado. Existe un número de estudios en curso para determinar los factores genéticos específicos asociados con el desarrollo de ASD. En las familias con un hijo con ASD, el riesgo de tener un segundo hijo con el trastorno es de aproximadamente el 5 por ciento, o uno en 20. Esto es mayor que el riesgo de la población en general. Los investigadores están buscando pistas sobre qué genes contribuyen a esta susceptibilidad aumentada. En algunos casos, los padres y otros familiares de un niño con ASD muestran deterioro leve de las habilidades sociales y de la comunicación o se involucran en conductas repetitivas. La evidencia también sugiere que algunos trastornos emocionales,

como el trastorno bipolar, se producen más frecuentemente que el promedio en las familias de las personas con ASD.

¿Cambian con el tiempo los síntomas de autismo?

En muchos niños, los síntomas mejoran con el tratamiento y la edad. Los niños cuyas habilidades del lenguaje sufren una regresión al comienzo de la vida—antes de los 3 años de edad—parecen tener un riesgo mayor que lo normal a desarrollar epilepsia o actividad cerebral parecida a las convulsiones. Durante la adolescencia, algunos niños con ASD pueden deprimirse o experimentar problemas de conducta, y su tratamiento podría necesitar algo de modificación a medida que hacen la transición a la edad adulta. Las personas con ASD generalmente continúan necesitando servicios y apoyo a medida que envejecen, pero muchos son capaces de trabajar exitosamente y vivir independientemente o dentro de un ambiente con apoyo.

¿Cómo se trata el autismo?

No hay cura para el ASD. Las terapias e intervenciones conductuales están diseñadas para remediar los síntomas específicos y pueden aportar una mejoría sustancial. El plan de tratamiento ideal coordina las terapias e intervenciones que cubren las necesidades específicas de los niños individuales. La mayoría de los profesionales de atención médica están de acuerdo con que cuanto antes sea la intervención, tanto mejor.

Intervenciones conductuales educativas:

Los terapeutas usan sesiones de capacitación intensivas y altamente estructuradas orientadas a las habilidades para ayudar a los niños a desarrollar habilidades sociales y del lenguaje, como el Análisis Conductual Aplicado. El asesoramiento familiar para los padres y los hermanos de los niños con ASD a menudo ayuda a las familias a enfrentar los desafíos particulares de vivir con un niño con ASD.

Medicamentos: Los médicos podrían recetar medicamentos para el tratamiento de síntomas específicos relacionados con el ASD, tales como ansiedad, depresión, o trastorno obsesivo-compulsivo. Los medicamentos antipsicóticos se usan para tratar problemas graves de conducta. Las convulsiones pueden tratarse con uno o más anticonvulsivos. Los medicamentos usados para tratar a las personas con trastorno por déficit de la atención pueden usarse eficazmente para ayudar a disminuir la impulsividad y la hiperactividad.

Otras terapias: Existe un número de terapias o intervenciones controvertidas a disposición de las personas con ASD, pero pocas, si las hay, están sustentadas por estudios científicos. Los padres deben ser precavidos antes de adoptar tratamientos no probados. Aunque las intervenciones dietéticas han sido útiles en algunos niños, los padres deben cuidar que el estado nutricional de su hijo se siga cuidadosamente.

¿Qué investigación se está realizando?

En 1997, a pedido del Congreso, los Institutos Nacionales de Salud (NIH) formaron su Comité de Coordinación del Autismo (NIH/ACC) para mejorar la calidad, el ritmo y la coordinación de los esfuerzos en el NIH para encontrar la cura para el autismo (<http://www.nimh.nih.gov/health/topics/autism-spectrum-disorders-pervasive-developmental-disorders/nih-initiatives/nih-autism-coordinating-committee.shtml>). El NIH/ACC involucra la participación de siete Institutos y Centros de NIH: el Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares (NINDS), el Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano *Eunice Kennedy Shriver*, el Instituto Nacional de Salud Mental, el Instituto Nacional para la Sordera y otros Trastornos de la Comunicación, el Instituto Nacional de Ciencias de la Salud Ambiental, el Instituto Nacional de Investigación en Enfermería, y el Centro Nacional de Medicina Complementaria y Alternativa. El NIH/ACC ha jugado un papel decisivo en la comprensión y los avances de la investigación sobre ASD. El NIH/ACC también participa en el más amplio Comité Coordinador de Autismo entre InterAgencias Federales (IACC) que está compuesto por representantes de varias agencias que componen el Departamento de Salud y Servicios Humanos de los EE.UU., al igual que otras organizaciones del gobierno, inclusive el Departamento de Educación.

En los años fiscales 2007 y 2008, NIH comenzó a patrocinar los 11 Centros de Excelencia para el Autismo (ACE), coordinados por el NIH/ACC. Los ACE están investigando el desarrollo y funcionamiento precoces del cerebro, interacciones sociales en los bebés, variaciones y mutaciones genéticas raras, asociaciones entre genes relacionados con el autismo y rasgos físicos, factores de riesgo ambientales posibles, biomarcadores, y un posible nuevo tratamiento con medicamentos.

¿Dónde puedo obtener más información?

El Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares (NINDS) es uno de los patrocinadores principales de investigación biomédica del gobierno federal sobre trastornos del cerebro y el sistema nervioso. El NINDS realiza investigación en sus laboratorios en los Institutos Nacionales de Salud en Bethesda, Maryland, y también otorga subvenciones para apoyar la investigación en universidades y otras instalaciones.

Para obtener información sobre autismo y otros trastornos neurológicos o programas de investigación patrocinados por el NINDS, comuníquese con la Unidad de Recursos Neurológicos y Red de Información del Instituto (BRAIN, siglas en inglés):

BRAIN

P.O. Box 5801

Bethesda, MD 20824

800-352-9424

www.ninds.nih.gov

Para obtener más información sobre autismo, tal vez desee comunicarse con las siguientes organizaciones privadas o agencias del gobierno:

Association for Science in Autism Treatment

P.O. Box 188

Crosswicks, NJ 08515-0188

www.asatonline.org

Autism National Committee (AUTCOM)

P.O. Box 429

Forest Knolls, CA 94933

www.autcom.org

Autism Network International (ANI)

P.O. Box 35448

Syracuse, NY 13235-5448

www.ani.ac

Autism Research Institute (ARI)

4182 Adams Avenue

San Diego, CA 92116

619-281-7165

www.autism.com/ari

Autism Society of America

7910 Woodmont Avenue

Suite 300

Bethesda, MD 20814-3067

301-657-0881

800-3AUTISM (328-8476)

www.autism-society.org

Autism Speaks

2 Park Avenue

11th Floor

New York City, NY 10016

212-252-8584

www.autismspeaks.org

Birth Defect Research for Children, Inc.

800 Celebration Avenue

Suite 225

Celebration, FL 34747

407-566-8304

www.birthdefects.org

**MAAP Services for Autism and
Asperger Syndrome**

P.O. Box 524

Crown Point, IN 46307

219-662-1311

www.maapservices.org

**National Dissemination Center for Children
with Disabilities**

U.S. Department of Education

Office of Special Education Programs

P.O. Box 1492

Washington, DC 20013-1492

800-695-0285

www.nichcy.org

**National Institute of Child Health and
Human Development**

National Institutes of Health, DHHS

31 Center Drive

Room 2A32 MSC 2425

Bethesda, MD 20892-2425

301-496-5133

www.nichd.nih.gov

**National Institute on Deafness and Other
Communication Disorders**

National Institutes of Health, DHHS

1 Communication Avenue

Bethesda, MD 20892-3456

800-241-1044

www.nidcd.nih.gov

**National Institute of Environmental
Health Sciences**

National Institutes of Health, DHHS
P.O. Box 12233, MD K3-16
Research Triangle Park, NC 27709-2233
919-541-3345
www.niehs.nih.gov

National Institute of Mental Health

National Institutes of Health, DHHS
6001 Executive Boulevard
Room 8184 MSC 9663
Bethesda, MD 20892-9663
301-443-4513
866-615-NIMH (6464)
www.nimh.nih.gov



Preparado por:
Oficina de Comunicaciones y Enlace Público
Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y
Accidentes Cerebrovasculares
Institutos Nacionales de Salud
Departamento de Salud y Servicios Humanos
Bethesda, MD 20892