

Definición y Etiología del autismo (1/2)

Angel Díez-Cuervo y Juan Martos, 1998. Ministerio de Educación y Ciencia, Madrid.

Añadido a las 18:07 del 04-08-2005

En este tema se pretende proporcionar al lector una visión clara de los criterios experimentales y científicamente aceptados de la definición del autismo infantil. Partiendo de la definición inicial de Leo Kanner, psiquiatra de origen austríaco, nos adentraremos en profundidad en las dificultades y confusión en cuanto a los límites del síndrome, así como sobre su carácter y sus causas.

Se analizarán posteriormente los variados intentos y diferentes vías de introducir alguna luz clarificadora en la confusión inicial. Entre ellas, cabe señalar la información que nos proporciona la investigación experimental, y especialmente los datos de Rutter, fuente básica y fundamental en autismo, que ciertamente vienen a delimitar con riguroso detalle aquellos síntomas que son universales en autistas, aclarando, al mismo tiempo, otras cuestiones de especial importancia; cuestiones que se refieren al cociente intelectual, la edad de comienzo y el estado neurológico. La investigación experimental va a sentar las bases de un relativo consenso interprofesional y que se ve reflejado en las definiciones de la National Society for Autistic Children (NSAC) y la clasificación de la Asociación Americana de Psiquiatría (DSM III y DSM III-R).

Una segunda vía de clarificación constituye la valoración de índices de diagnóstico diferencial con otras condiciones psiquiátricas de sintomatología similar.

Un tercer instrumento de gran ayuda es conocer las alteraciones del autismo desde una perspectiva evolutiva. Se recorre, así, la evolución sintomatológica desde el nacimiento (con manifestaciones aún poco claras) hasta la edad adulta.

También se analizarán los datos de los estudios epidemiológicos, tanto los clásicos como los más recientes, en los que se sugiere una reconsideración del índice de incidencia, al menos desde el punto de vista educativo y terapéutico en relación con las necesidades de los autistas y alteraciones similares.

Por último, se abordarán distintas cuestiones relacionadas con la etiología y se aportará el estado actual de conocimientos. Si respecto del concepto de autismo infantil, podemos afirmar que continúan vigentes los planteamientos básicos de Kanner, en cuanto a los rasgos patognomónicos y esenciales, no podemos concluir que exista esa misma aceptación general en lo referente a la etiología y etiopatogenia de este síndrome.

La ausencia de una demostración inequívoca de carácter biológico que aclarara, definitivamente, la etiología del autismo infantil ha hecho que, durante muchos años, numerosos autores se inclinaron por apoyar teorías de enfoque psicógeno, dando por sentado que el niño autista, al nacer, es potencialmente normal y que sólo unas defectuosas pautas de crianza por parte de los padres, principalmente de la madre, conducen al desarrollo de los síntomas. Como es fácil suponer, estas teorías de factores adversos en el entorno psicoafectivo familiar eran especulativas y carecían de fundamento sólido y objetivable, pero la ausencia de conclusiones biológicas del problema facilitaba su mantenimiento.

En los últimos años, el panorama etiológico ha variado radicalmente admitiéndose cada vez con más fundamento y consistencia, que los niños autistas adquieren, principalmente en su etapa fetal, o en los primeros meses de la vida, una anomalía biológica estructural o funcional que altera el desarrollo y la maduración del sistema nervioso central (SNC), y conduce a la instauración del síndrome, estando presente en el momento del nacimiento o surgiendo en los tres primeros años de la vida.

Según se avanza en los métodos diagnósticos instrumentales y complementarios, cada vez es mayor la evidencia, y está más ampliamente admitido que los sujetos con autismo infantil tienen dificultades en el funcionamiento de su cerebro y que, por lo tanto, el trastorno está en los niños y no en sus padres, aunque las anomalías de la función cerebral sean demasiado complejas y sutiles como para poder detectarlas todas y precozmente con los medios actuales.

Aunque sea alentador lo conseguido en los últimos años, todavía sigue sin conocerse una causa única determinante, pudiéndose comprobar que el autismo infantil es un síndrome general que puede encontrarse en una gran variedad de trastornos clínicos, admitiéndose la existencia de un proceso causativo biológico común, polivalente, que va a dar lugar a un cuadro de gravedad, amplitud e intensidades variables, en el que pueden influir factores de predisposición genética, agentes infecciosos, procesos bioquímicos, anomalías metabólicas, etc.

En la última década, los esfuerzos investigadores han comenzado a dar sus frutos y han posibilitado la explicación de un pequeño porcentaje de los casos, al mismo tiempo que han planteado el convencimiento de la existencia de una heterogeneidad etiológica lo que, a su vez, ha estimulado el que, cada vez con más prodigalidad, se intente establecer subgrupos característicos dentro de un mismo síndrome de autismo infantil, aunque todavía el número de casos etiquetados en cada uno de los subgrupos sea reducido respecto de la totalidad.

Por último, advertir que somos conscientes de que, en algunos momentos de la exposición, la utilización de determinada terminología puede plantear alguna dificultad en su comprensión. Por ello, hemos procurado reducir al máximo el uso de términos clínicos, manejando únicamente los imprescindibles para conseguir una exposición comprensible, sin dejar de ser precisas y sin perder rigurosidad.

I. DEFINICIÓN

Es difícil el rastreo histórico de los antecedentes del autismo infantil precoz, porque la literatura aporta pocas o nulas evidencias experimentales de casos descritos con objetividad antes de las observaciones que ya hiciera Kanner.

Los primeros dos casos de niños que presentaban alteraciones similares a las que muestran los autistas se publicaron en 1799. El primero de ellos fue descrito por John Haslam que nos informa de un niño de cinco años que fue ingresado en el Bethlem Royal Hospital en aquel año. El niño había pasado un sarampión muy fuerte cuando tenía un año. A los dos, según cuenta su madre se hizo difícil de controlar. Empezó a andar a los dos años y medio pero no habló ni una palabra hasta los cuatro años. Le gustaba observar a otros niños pero nunca se unió a ellos. Jugaba de manera absorta y solitaria. Recordaba melodías. Siempre hablaba de sí mismo en tercera persona (citado por Wing, 1982).

El segundo caso es más conocido e instructivo. Se trata de Víctor, el niño salvaje de los bosques de Aveyron en Francia. Este caso fue descrito por el célebre autor Jean Marc Gaspard Itard, que con sus métodos de tratamiento sentó las bases modernas de actuación terapéutica frente al retraso mental. Itard describe su peculiar y escasa utilización de la vista y el oído: Nunca jugaba con juguetes, pero reía encantado cuando le dejaban chapotear y salpicar el agua del baño, llevaba a las personas de la mano para mostrarles lo que quería. Cuando había visitantes que se quedaban demasiado tiempo, les daba sus sombreros, guantes y bastones, los empujaba fuera de la habitación y cerraba con fuerza la puerta. Se resistía al menor cambio que se produjera en su entorno y tenía una excelente memoria para recordar la posición de los objetos de su habitación, que siempre le gustaba mantener exactamente en el mismo orden. Le encantaba palpar las cosas y tocaba y acariciaba la ropa, las manos y la cara de las personas que conocía, pero, en un principio,

parecía completamente insensible al frío y al calor (Itard, 1964).

Desde hace más de cien años se han venido describiendo casos de niños con trastorno mental severo que implicaban una profunda distorsión del proceso de desarrollo, aunque el reconocimiento general de estas condiciones es un fenómeno mucho más reciente. La gran variedad de descripciones de síndromes de este tipo que incluían términos como la demencia precoz, la esquizofrenia infantil y la demencia infantil reflejaban la consideración general de que estos síndromes representaban psicosis de tipo adulto, pero que comenzaban muy tempranamente. La aguda descripción de Kanner, en su conocido artículo: *Perturbaciones autistas del contacto afectivo* del año 1943, fue algo excepcional puesto que hizo avanzar los criterios diagnósticos al definir el síndrome, más en términos de conducta infantil específica -tal y como observaba- que en términos de modificación de criterios adultos. Por ello, toda exposición de la definición del autismo debe partir de esas minuciosas y sistemáticas observaciones realizadas por Kanner, que con un cuidadoso lenguaje describió un conjunto de rasgos comportamentales que parecían ser característicos de los niños que presentaban otros trastornos psiquiátricos. Entre esos rasgos figuraban:

- Incapacidad para establecer relaciones con las personas.
- Retraso y alteraciones en la adquisición y el uso del habla y el lenguaje. Tendencia al empleo de un lenguaje no comunicativo y con alteraciones peculiares, como la ecolalia y la propensión a invertir los pronombres personales.
- Insistencia obsesiva en mantener el ambiente sin cambios, a repetir una gama limitada de actividades ritualizadas, actividades de juego repetitivas y estereotipadas, escasamente flexibles y poco imaginativas.
- Aparición en ocasiones de "habilidades especiales", especialmente de buena memoria mecánica.
- Buen 'Potencial cognitivo'.
- Aspecto físico normal y fisonomía inteligente.
- Aparición de los primeros síntomas de la alteración desde el nacimiento (Kanner hablaba del carácter "innato" de las alteraciones autistas).

La evidencia de síntomas en la primera infancia hacía que este trastorno fuera distinto de todas las variedades que se habían descrito anteriormente de esquizofrenia o de psicosis infantil.

Durante el siguiente decenio, diversos autores, americanos y europeos, describieron observaciones de niños con características semejantes. No cabía duda de que existían, pero también había una considerable confusión en cuanto a los límites del síndrome, así como sobre su naturaleza y sus causas.

Entre los elementos que, según Rutter (1984), contribuyeron a la confusión, se encuentran los siguientes:

1. La propia elección del término "autismo". Este nombre ya había sido usado en psiquiatría por Bleuler en la dirección de indicar la retirada activa al terreno de la fantasía que presentaban los pacientes esquizofrénicos (Bleuler, 1911). Kanner no habló de una retirada, sino que describió una incapacidad para establecer relaciones. Ello constituye una diferencia fundamental con el sentido dado anteriormente al término por Bleuler; por otro lado, podría postularse una rica fantasía presente en los autistas, mientras que las observaciones de Kanner indicaban una falta de imaginación. Por último, la confusión podría mantenerse y complicarse si se postulaba una relación con la esquizofrenia que se observa en los adultos, dando lugar a la utilización de términos como esquizofrenia infantil, autismo y psicosis infantil como diagnósticos intercambiables.
2. Otro problema estuvo relacionado con la tendencia a no considerar la edad de comienzo

como criterio necesario para el diagnóstico, lo que tuvo por resultado que los trastornos que comienzan en la primera infancia se agruparan con las psicosis que no surgen hasta la infancia avanzada o la adolescencia.

3. Las reducciones posteriores de síntomas realizadas por Eisenberg y Kanner (1956) a sólo dos esenciales, la soledad extrema y el deseo intenso de preservar la identidad (junto con el comienzo en los dos primeros años) dieron lugar- en un efecto de malinterpretación- a que diversos autores cambiaran los criterios y omitieran hacer referencia a los fenómenos clínicos minuciosamente recogidos en la descripción original de Kanner y obras posteriores. Por ejemplo, Ornitz y Ritvo (1968) enfatizaron los trastornos de percepción, elevándolos a la categoría de síntoma primario. Tinbergen y Rinbergen (1972) fueron más lejos, al realzar la evitación de la mirada cara a cara y prescindir de todas las demás características clínicas descritas por Kanner. Un mejor ejemplo de la existencia de distintos conjuntos de criterios de diagnóstico lo constituye la lista de catorce manifestaciones preparada por Rendle-Short (1969), quien sostenía que, para el diagnóstico deben presentarse siete de ellas. Pero esas siete manifestaciones podían ser falta de miedo al peligro, fuerte resistencia al aprendizaje, utilización de gestos, risas y risoteos, hiperactividad, dificultad para jugar con otros niños y actuación como los sordos: es decir, una lista que no incluye ninguno de los criterios de Kanner.

4. El clima global del pensamiento psiquiátrico junto con el estado de conocimientos de la época, favoreció la interpretación de que el autismo era también una forma inusual de esquizofrenia que acontecía en edades muy tempranas.

En las décadas siguientes hubo una confusa proliferación de términos diagnósticos y subclasificaciones bajo el amplio epígrafe de "esquizofrenia infantil", dando lugar a que la bibliografía esté llena de descripciones clínicas y trabajos de investigación que se refieren a tipos muy distintos de problemas con la denominación común de "autismo". ¿Cómo clarificar, entonces, la confusión? Ha habido varios intentos y vías diferentes. Una de ellas es la información que nos proporciona la investigación experimental, llegándose en la década de los setenta a la aceptación de que era necesario diferenciar entre trastornos mentales severos que surgen durante la primera infancia, de los que es prototípico el autismo, y las psicosis que surgen en la infancia tardía o adolescencia, de los que es prototípica la esquizofrenia. Este último grupo implica una pérdida del sentido de la realidad en individuos que previamente han funcionado normalmente o casi normalmente, y podría ser denominado "psicosis". El primer grupo, en cambio, implica una anomalía seria en el proceso del desarrollo mismo, y está presente desde edades tempranas (Rutter y Schopler, 1987).

La investigación experimental se desarrolla en un planteamiento en el que hay que diferenciar las conductas que pueden ocurrir en el autismo (pero que también ocurren en otras condiciones) y las conductas que son específicamente características del autismo. Es necesario determinar qué síntomas son universales y cuáles son específicos, es decir, los que están presentes en todos o casi todos los niños autistas y también los que son relativamente infrecuentes en los niños que no tienen ese síndrome. Rutter (1984) define el autismo como un "síndrome de conducta" y destaca tres grandes grupos de síntomas que se observan en la mayoría de los niños diagnosticados de autismo:

- Incapacidad profunda y general para establecer relaciones sociales.
- Alteraciones del lenguaje y las pautas prelingüísticas.
- Fenómenos ritualistas o compulsivos, es decir, "insistencia en la identidad".

Además, los movimientos repetitivos y estereotipados (especialmente, manierismos en las manos y los dedos), la poca capacidad de atención, las conductas auto-lesivas y el retraso en el control esfinteriano son también comunes a los niños autistas, pero estos síntomas no ocurren en todos los casos. Rutter considera también que la edad de comienzo de la

alteración es anterior a los treinta meses (últimamente -1987- se ha propuesto una elevación del límite de edad de los treinta meses a los tres años). Estas observaciones confirman, en general, los criterios originales de Kanner y proporcionan una definición operativa del síndrome en términos de síntomas universales y específicos.

Sin embargo, otros aspectos de la definición han tenido que ser revisados posteriormente, teniendo en cuenta los resultados de las investigaciones realizadas desde que Kanner (1943) definiera el síndrome, por ejemplo, hoy sabemos que en la mayor parte de los casos, los autistas no poseen "un buen potencial cognitivo", sino que el autismo se asocia en un alto porcentaje con deficiencia mental. También sabemos que, a pesar del aspecto físico normal y la fisonomía inteligente en la infancia, pueden reconocerse "estigmas físicos menores" ya en este período en bastantes casos, y sobre todo es frecuente que, desde la adolescencia, el aspecto físico y la fisonomía sean menos "normales". Finalmente, la idea de Kanner de que el autismo se manifiesta siempre desde el comienzo de la vida ha tenido que ser revisada a la vista de los casos en los que se desarrolla el síndrome, después de unos meses de evolución normal.

Antes de proceder a contrastar la validez del síndrome es necesario aclarar otras cuestiones; las más importantes se refieren al cociente intelectual, la edad de comienzo y el estado neurológico (Rutter, 1984):

1. Respecto del funcionamiento intelectual es necesario determinar, en primer lugar, si el cociente intelectual tiene las mismas propiedades en los niños autistas que en los demás; en segundo lugar, hay que averiguar cómo varía el rendimiento intelectual con el estado clínico; y en tercer lugar, se analiza la proporción de niños a los que no se podía aplicar la batería habitual de tests del cociente intelectual. Las conclusiones de los estudios vienen a demostrar que el cociente intelectual en los niños autistas funciona de un modo muy semejante a como lo hace en cualquier otro grupo de individuos. Los niños autistas con cociente intelectual bajo están tan retrasados como cualquier otro con cociente intelectual bajo y la puntuación tiene un significado muy semejante. Esto significa que el autismo y el retraso mental coexisten con frecuencia.

2. Otra cuestión que interviene en la definición del autismo infantil es la relacionada con la edad de comienzo. Los minuciosos estudios de Kolvin (1971) realizados en Gran Bretaña, los estudios de Makita (1966) en Japón y los estudios de Vrono (1974) en la Unión Soviética coinciden en presentar una distribución bipolar. Como se observa en el gráfico 1, hay un valor muy alto para los niños cuyos trastornos comienzan antes de los tres años de edad y otro valor muy alto para los niños cuya psicosis se manifiesta por primera vez en el principio de la adolescencia o poco antes.

3. Con respecto a la presencia o no de un trastorno neurológico, los estudios de seguimiento a largo plazo han indicado claramente que una proporción considerable de niños autistas, que no presentan pruebas de trastorno neurológico, sufren accesos epilépticos en la adolescencia (Rutter, 1970; Creak, 1963; Lotter, 1974; Díez-Cuervo, 1982).

Uno de los polos representa a los niños cuyos trastornos comienzan antes de los tres años, de los que es prototípico el autismo. El otro polo representa los casos de comienzo tardío, antes de la adolescencia, de los que es prototípico la esquizofrenia. Ambos polos difieren substancialmente.

Las psicosis que comienzan en la infancia intermedia son menos frecuentes, pero plantean mayores dificultades, en cuanto a la diferenciación del autismo y algunas psicosis desintegrativas, y al también denominado Síndrome de Asperger, en el que la inteligencia no se ve alterada, pero sí la coordinación y la percepción visoespacial, así como el desarrollo social.

Definición de la NSAC

Los estudios experimentales que se realizan en la década de los setenta sientan las bases de un consenso interprofesional, que de alguna manera recoge la propuesta de definición de la National Society for Autistic Children (NSAC), elaborada en una reunión del comité técnico en Orlando (Florida) en 1977. Para la NSAC, el autismo es un síndrome que se define conductualmente. Los rasgos esenciales suelen presentarse antes de los treinta meses de edad, e incluyen:

- **Alteraciones de las secuencias y ritmos de desarrollo.** Hay una perturbación de la coordinación normal de las tres vías de desarrollo (motora, social-adaptativa y cognitiva). Se dan retrasos, interrupciones o regresiones en una o varias de esas vías:
 - En la vía motora: por ejemplo, puede ocurrir que los hitos del desarrollo de la motricidad gruesa se hayan adquirido normalmente y, por el contrario, se retrase el desarrollo de la motricidad fina.
 - Entre vías: por ejemplo, puede ocurrir que sean normales las respuestas motoras y haya un retraso social-adaptativo y cognoscitivo.
 - Detenciones, retrasos y regresiones: por ejemplo, el desarrollo motor puede ser normal hasta los dos años, en que se detiene la ambulación; algunas capacidades cognoscitivas pueden desarrollarse con arreglo al ritmo normal, mientras que otras se demoran o no aparecen; la conducta imitativa y/o el habla pueden retrasarse hasta los tres años, seguido de una adquisición rápida hasta alcanzar el nivel evolutivo esperado.

- **Perturbaciones de las respuestas a los estímulos sensoriales.** Puede haber una hiperactividad o hipoactividad generalizada, así como una alternancia de estos dos estados en períodos que oscilan entre horas y meses. Por ejemplo:
 - Síntomas visuales: escudriñamiento cuidadoso de detalles visuales, aparente desvío del contacto ocular, mirar con fijeza, mirar prolongadamente las manos o determinados objetos, atención a los cambios de iluminación.
 - Síntomas auditivos: atención cuidadosa a los sonidos auto-inducidos, no-respuesta o "hiper-respuesta" a diversos niveles de sonidos...
 - Síntomas táctiles: que pueden consistir en respuestas excesivas o muy pobres al ser tocados, al dolor, temperaturas, el "soñar" superficies repetidamente, y sensibilidad a la textura de los alimentos.
 - Síntomas vestibulares: reacciones hiper o infra a estímulos de gravedad, girar sobre sí mismos sin sufrir vértigos y preocupación por objetos que giran...
 - Síntomas olfatorios y gustativos: pueden ser olisquear repetidamente algo, preferencias alimenticias específicas, chupar objetos.
 - Síntomas propioceptivos: aleteos de manos, gesticulaciones, etc.

- **Perturbaciones de habla, lenguaje-cognición y comunicación no verbal.** Entre los síntomas pueden incluirse:
 - Habla: por ejemplo, mutismo, retraso en la aparición, sintaxis y articulación inmaduras, inflexiones moduladas pero inmaduras.
 - Lenguaje-cognición: por ejemplo, capacidad simbólica ausente o limitada, buen desarrollo de capacidades cognitivas específicas como la memoria mecánica y las relaciones visoespaciales sin que se desarrollen, en cambio, los términos abstractos, los conceptos ni el razonamiento; ecolalia inmediata o demorada con intención comunicativa o sin ella, empleo ilógico de conceptos, neologismos.
 - Comunicación no verbal.- por ejemplo, ausencia o desarrollo retrasado de gestos apropiados, disociación entre los gestos y el lenguaje, y no dotación de significado simbólico a los gestos.

- **Alteraciones de la capacidad de relacionarse adecuadamente con objetos, situaciones y personas.** Se manifiesta en la no diferenciación de las respuestas apropiadas a las personas y no dotación de significado simbólico a objetos. Por ejemplo, en

relación con las personas encontramos ausencia, deterioro y/o retraso de la respuesta de sonrisa, de la ansiedad ante los extraños, de las respuestas anticipatorias (ante los gestos de los juegos de "palmitas", decir "adiós", etc.), ausencia, deterioro o retraso del uso del contacto ocular y responsividad facial y de las respuestas adecuadas a las personas que cuidan al niño, o bien el niño se basa excesivamente en ellas. Así, estas personas pueden ser tratadas con indiferencia, de forma intercambiable, sólo con una vinculación mecánica o con pánico a la separación. No se desarrolla el juego cooperativo ni las amistades (que suelen desarrollarse entre los dos y cuatro años). Las respuestas esperadas a los adultos y compañeros (que suelen aparecer entre los cinco y siete años) pueden desarrollarse, pero son inmaduras, superficiales.

Definición de la Asociación Americana de Psiquiatría

La definición de la Asociación Americana de Psiquiatría DSM-III (1980) elimina el concepto de "psicosis infantil" e incluye al autismo en la categoría de los "trastornos profundos del desarrollo". Se señala que la sintomatología primordial del autismo consiste en una falta de respuesta a los demás, un deterioro importante en las habilidades de comunicación y la existencia de respuestas "raras" a diversos aspectos del medio, todo ello desarrollado en los primeros treinta meses de vida. También se destaca el carácter "extraordinariamente incapacitante" del trastorno, como en la definición de la NSAC. Finalmente, se especifican en esta definición algunas causas orgánicas conocidas, que pueden asociarse con el autismo infantil, (ver apartado de Etiología). A continuación señalamos algunos aspectos que la DSM-III recoge:

- Inicio antes de los treinta meses.
- Clara falta de respuesta ante los demás.
- Déficits graves en el desarrollo del lenguaje.
- Si hay lenguaje, sigue un patrón peculiar, como ecolalia inmediata o demorada, lenguaje metafórico o inversión de pronombres.
- Respuestas absurdas a diferentes aspectos del ambiente, resistencia al cambio, interés peculiar o vínculos con objetos animados o inanimados.
- Ausencia de ideas delirantes, alucinaciones, pérdida de la capacidad asociativa e incoherencia como en la esquizofrenia.

La adopción de esta denominación "trastornos profundos del desarrollo" fue importante, porque ponía el énfasis en los aspectos del desarrollo o en las características del déficit y con ello establecía una diferencia de las enfermedades mentales que acaecen en la edad adulta. El adjetivo "profundo" supuso que se dirigió la atención a la distorsión general del proceso de desarrollo (implicando los procesos de comunicación, socialización y pensamiento) y a la amplitud de la anormalidad que hace que el autismo sea diferente de los trastornos específicos de desarrollo del habla o lenguaje, en los que el alcance de los problemas es mucho más restringido.

Sin embargo, no todo el mundo se mostró satisfecho con esta denominación porque, a pesar de que el trastorno afecta a muchos procesos del desarrollo, algunos permanecen intactos. Los trastornos son profundos, pero no todos lo son. Realmente es un hecho comprobado que la inteligencia general puede estar relativamente conservada (alrededor de una quinta parte de los autistas tienen un cociente normal), subrayando con ello la necesidad de separar el autismo del déficit mental global.

II. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

La segunda vía de clarificación acerca de los límites y la subdivisión de los trastornos profundos del desarrollo es la que nos proporciona la investigación en relación con el diagnóstico diferencial. Es importante valorar si el autismo constituye un síndrome significativamente diferente de las condiciones psiquiátricas agudas (ejemplo: trastorno

conductual y emocional), de la psicosis de infancia tardía (ejemplo: esquizofrenia), del retraso mental general y de los trastornos específicos del desarrollo del habla y lenguaje.

Autismo y esquizofrenia

Como se ve en la ficha 1, entre autismo y esquizofrenia parecen existir diferencias en cuanto a la edad de comienzo, tal y como se ha referido antes. El autismo y la esquizofrenia difieren ampliamente: en la historia familiar (existe una alta predisposición familiar a la esquizofrenia, rara en autismo), en la fenomenología (en el autismo son raros los delirios y alucinaciones), en la evolución (en la esquizofrenia existen episodios con períodos de normalidad o próximos a la normalidad), en la asociación con crisis epilépticas (rara en la esquizofrenia, pero presente en alrededor de una cuarta parte de los casos de autismo).

Ficha 1. Algunas diferencias entre autismo y esquizofrenia

- Autismo
 - Incidencia: 4/5 x 10.000
 - Aparición temprana: primera infancia
 - Predisposición familiar: infrecuente
 - Fenomenología: ausencia o rara presencia de delirios y alucinaciones
 - Evolución: persistencia de autismo
 - Crisis epilépticas: frecuentes en ¼ población

- Esquizofrenia
 - Incidencia: 8/10 x 10.000
 - Aparición tardía: adolescencia
 - Predisposición familiar: muy frecuente
 - Fenomenología: frecuentes delirios y alucinaciones
 - Evolución: cíclica con períodos de normalidad
 - Crisis epilépticas: infrecuentes

Autismo y retraso mental

Como se observará en la ficha 2, entre autismo y retraso mental existen también diferencias a pesar de que alrededor de las 3/4 partes de los niños autistas tienen también retraso mental.

En ambos grupos se presentan accesos epilépticos; sin embargo, hay una marcada diferencia en la edad de comienzo (frecuentes durante la primera infancia en el retraso mental y durante la adolescencia en el autismo). Se diferencian también en los correlatos médicos, en la distribución por sexo (ligero predominio masculino en el retraso mental frente a una ratio sexual de 4 a 1 en el autismo), en los modelos de déficit cognitivo (los niños autistas tienen una mayor probabilidad de fracasar en tareas que requieren habilidades de abstracción, lenguaje y uso de significados) y en

la discriminación de las señales socioemocionales (muy dañados en autismo, pero no en la deficiencia mental).

Ficha 2. Algunas diferencias entre autismo y retraso mental

- Autismo
 - Accesos epilépticos en adolescencia
 - Ratio sexual: cuatro varones sobre una niña
 - Mayor déficit cognitivo
 - Discriminación señales socioemocionales: muy dañado
 - Disarmonía evolutiva

- Retraso Mental
- Accesos epilépticos en primera infancia

- Ratio sexual: ligero predominio masculino sexual
- Menor fracaso en tareas cognitivas
- Discriminación señales socioemocionales: no dañado
- Retraso generalizado

Autismo y trastornos severos del desarrollo del lenguaje receptivo

Las similitudes y solapamientos existentes entre el autismo y los trastornos severos del desarrollo del lenguaje receptivo han llevado a algunos autores a formular la hipótesis de una continuidad entre el autismo y la afasia o disfasia receptiva, a concebir, incluso, el autismo como una afasia receptiva grave, es decir: como una alteración consistente, primariamente en una deficiencia del lenguaje receptivo, que secundariamente daría lugar a las alteraciones conductuales, efectivas, de relación, etc. de los niños autistas (Rivière y Belinchón, 1981).

Los trabajos de Rutter (1978) y sus colaboradores sobre estudios de comparación entre los autistas y los disfásicos vienen a mostrar que el autismo no es sólo una disfasia, es algo más, y ese algo más se relaciona con los mecanismos de comunicación prelingüística o no lingüística (por ejemplo, gestual) con el mundo simbólico en general y con el hecho de que en el lenguaje de los niños autistas aparecen anomalías que indican la existencia de pautas en el lenguaje no sólo retrasadas, sino claramente alteradas. Como puede verse, a modo de resumen, en la ficha 3, el autismo difiere de los trastornos severos del desarrollo del lenguaje receptivo en términos de su distribución por sexo, en cuanto a su peor pronóstico, en el modelo de déficit cognitivo (más amplio y más severo en autismo) y en el persistente problema de conductas socioemocionales (ver ficha 3).

Ficha 3. Algunas diferencias entre autismo y trastornos severos del lenguaje receptivo

- Autismo
 - Incidencia: cuatro varones sobre una niña
 - Peor pronóstico
 - Déficit cognitivo más amplio
 - Persistentes problemas de conductas socioemocionales
 - Persistente inhabilidad comunicativa

- Trastornos severos, lenguaje receptivo
 - Incidencia: ligero predominio masculino
 - Mejor pronóstico
 - Déficit cognitivo más limitado
 - Alteración socioemocional más limitada
 - Menor afectación en otros sistemas alternativos de comunicación

Autismo y otros cuadros

Con respecto a otros cuadros con alteraciones similares al autismo, es importante la distinción del ya identificado síndrome de Rett (un desorden de demencia progresiva, que se da exclusivamente en niñas, asociado con ausencia de expresión facial y de contacto interpersonal, movimientos estereotipados, ataxia y pérdida de uso intencional de las manos) que puede ser confundido con autismo en sus primeras fases (Hagberg y cols., 1983; Campos-Castelló y cols., 1985).

Los criterios clínicos para la identificación del síndrome de Rett son los siguientes (Hagberg y cols., 1983):

- Sexo femenino.

- No antecedentes prenatales ni perinatales.
- Desarrollo psicomotor normal los primeros meses de vida (seis y con frecuencia doce a dieciocho meses).
- Normocefalia hacia microcefalia (uno a cuatro años).
- Demencia precoz (uno a tres años).
- Pérdida de la capacidad de manipulación, previamente adquirida.
- Estereotipias de "lavado de manos".
- Ataxia truncal y apraxia de la marcha.

Conclusiones

Permanecen, no obstante, según nos comentan Rutter y Schopler (1987), cinco grandes áreas de controversia con respecto a los límites del autismo como entidad diagnóstica válida:

- Síndromes pseudoautistas en niños con deficiencia mental severa.
- Desórdenes pseudoautistas en individuos de inteligencia normal sin graves retrasos en el desarrollo general o específico.
- Desórdenes pseudoautistas de aparición tardía que siguen a períodos prolongados de desarrollo normal.
- Desórdenes severos que aparecen en la primera infancia o en la niñez caracterizados por gran número de conductas bizarras.
- El área de intersección entre autismo y desórdenes severos en el desarrollo del lenguaje receptivo.

Parece evidente que no existe un punto de separación claro entre autismo y otros desórdenes que comparten algunas características conductuales, pero que no satisfacen en su totalidad el conjunto completo de diagnósticos aceptados.

De momento, la aproximación más cercana para la validación o invalidación de las distinciones debe basarse en aquellos rasgos que han sido demostrados como los más válidos a la hora de diferenciar entre niños autistas de niños no autistas de edad mental semejante. (Ver ficha 4).

Ficha 4. Rasgos diferenciales más válidos

- Anomalías en la percepción de señales socioemocionales
- Déficits cognitivos en el pensamiento abstracto
- La asociación diferencial con síndromes médicos particulares
- La asociación con accesos que se desarrollan en la adolescencia más que en la primera infancia
- Concordancia en parejas de gemelos monocigóticos
- Cargas familiares del lenguaje y afines al lenguaje con déficits cognitivos

III. EVOLUCIÓN SINTOMATOLÓGICA

Constituye también un instrumento de gran ayuda conocer las alteraciones del autismo en una perspectiva evolutiva. Desde este punto de vista los síntomas comienzan habitualmente antes de los tres años de edad y, en ocasiones, desde el nacimiento, aunque en el primer año suelen ser poco claras, haciendo difícil el diagnóstico de autismo en esta época de la vida. El autismo se manifiesta en algunos niños después de un período de desarrollo aparentemente normal. En cualquier caso, los primeros síntomas de autismo suelen ser "insidiosos" y poco claros y es frecuente que provoquen en los padres y familiares de los afectados un vago sentimiento de intranquilidad y temor más que una actitud eficaz de búsqueda de ayuda profesional.

Muchas veces, lo primero que se observa es una gran pasividad en el niño, que tiende a permanecer ajeno al medio, absorto, poco sensible a las personas y a las cosas que hay a

su alrededor. En otras ocasiones, el niño se muestra, por el contrario, muy excitable y llora casi constantemente sin ninguna razón aparente. Frecuentemente, el primer temor que tienen los padres es el de que el niño pueda ser sordo, debido a su falta de interés por las personas y el lenguaje. Pero la "sordera aparente" se acompaña de otros síntomas: muchas veces, las acciones del niño se limitan cada vez más, convirtiéndose en "estereotipias", que son movimientos "extraños" y repetidos con las manos, los ojos, la cabeza o todo el cuerpo (por ejemplo, balanceándose una y otra vez). Al mismo tiempo, las conductas más "positivas" (sus juegos, imitaciones, gestos comunicativos) no llegan a desarrollarse o se pierden progresivamente. Casi siempre, estos primeros "síntomas" se acompañan de otras alteraciones muy perturbadoras para las personas que rodean al niño autista, como los problemas persistentes de alimentación, falta de sueño, excitabilidad difícilmente controlable, miedo anormal a personas y sitios extraños, tendencia a no mirar a las personas y a evitar o permanecer indiferente a sus abrazos y mimos, etc.

Es frecuente que, desde muy pronto, el niño autista muestre una gran resistencia a los cambios de ambientes y rutinas habituales reaccionando a ellos con fuertes rabietas y tratando de evitar cualquier clase de cambios. Es como si pretendiera mantener el medio siempre constante. Este síntoma es el más característico, junto con el aislamiento, la evitación de las personas o indiferencia hacia ellas. Muchas veces se describe al niño como "encerrado en una campana de cristal", una especie de muralla invisible que le separa de las personas. La "comunicación intencional" activa y espontánea que suele desarrollar el niño normal desde los ocho a nueve meses, a través de sus gestos y vocalizaciones prelingüísticas, se ve muy perturbada o limitada en los niños autistas. La falta de sonrisa social, mirada a las personas, gestos y vocalizaciones comunicativas, la falta de "apego" en una palabra, es la característica más evidente de su conducta.

Estas dificultades se manifiestan aún con más claridad a partir del año y medio a los dos años, edad en que los niños normales hacen progresos muy rápidos en la adquisición del lenguaje. Algunos niños autistas tienen un desarrollo normal, que llega, incluso, a la adquisición de un lenguaje funcional y "correcto", que luego se perderá o alterará seriamente con el desarrollo de la enfermedad. En otros muchos, el momento del lenguaje marca ya claramente el paso de las preocupaciones más inconcretas de la etapa anterior - por parte de los padres- a un temor más definido, que suele llevarles a buscar el consejo y la ayuda de los especialistas. Con frecuencia, ocurre, que en esta edad de desarrollo del lenguaje, el niño se muestra aún más claramente aislado, excitado, encerrado en estereotipias o conductas rituales, falto de juego, incomunicado, y no desarrolla el lenguaje, o bien adquiere un lenguaje muy perturbado. En ocasiones llega a decir palabras repetitivas y sin sentido, en otras permanece "mudo", en algunas adquiere con extraordinaria lentitud un lenguaje más funcional. Además no parece interesarse por el lenguaje de los demás, y muy frecuentemente, no comprende más que órdenes muy simples o rutinas muy repetidas. A veces, no parece comprender nada. Es importante recordar que las alteraciones y deficiencias del lenguaje se dan, de un modo o de otro, en todos los niños autistas. Es decir, constituyen uno de los criterios para diagnosticar la enfermedad.

El período que se extiende entre los dieciocho meses y los cuatro o cinco años es extraordinariamente importante para el niño normal: desarrolla el lenguaje, se integra activamente en el ámbito social de la familia y la escuela, asegura sus recursos afectivos y emocionales, adquiere conceptos y progresa en sus habilidades de pensamiento, memoria, etc. Sin embargo, ésta suele ser la etapa más difícil y alterada de los niños autistas. Es frecuente que, a las deficiencias del lenguaje, capacidad de emplear símbolos, comunicación y acción, se añadan nuevos problemas de conducta o se acentúen los que existían previamente. Pueden aumentar las "estereotipias", dificultades de alimentación y sueño, rabietas y resistencia a los cambios, muestras de excitación y ansiedad inexplicables. El niño puede permanecer largas horas ajeno a las personas y a otros estímulos del medio, realizando unas mismas acciones repetitivas sin juego ni conductas de

exploración. Además puede mostrar claras dificultades para aprender a través de la imitación y de la observación de la conducta de los demás.

Resulta difícil explicar con palabras la importancia y amplitud de las alteraciones de los niños autistas en esta etapa. Podemos imaginarnos a un niño encerrado en sí mismo, indiferente a los demás, ajeno a los estímulos, repitiendo una y otra vez las mismas acciones sin sentido aparente. Pueden aparecer "autoagresiones". A veces, algunos niños autistas permanecen durante horas mirándose las manos o balanceándose, poniendo los dedos o manos en posiciones extrañas. También podemos observar extrañas respuestas a los estímulos del medio: niños que parecen sordos pero se extasían con ligeros ruiditos o con música, o que hacen girar objetos y se estimulan con cosas sin significado, ignorando a las personas, evitando su contacto, ajenos a sus palabras y expresiones emocionales ... ; en realidad, el niño parece estar "solo", aunque los demás estén con él, y su dificultad para usar y comprender gestos y lenguaje acentúan esta impresión. Al observador ajeno le desconciertan, generalmente, estas alteraciones en un niño que, por otra parte, suele tener una apariencia sana y normal, y frecuentemente, una expresión inteligente.

Cuando el niño autista tiene esta edad (entre dos y cinco años) es cuando la familia suele encontrar alguna ayuda profesional, después de muchas consultas a diversos especialistas. Se considera generalmente que el diagnóstico precoz es un factor importante para ayudar eficazmente a los niños autistas, sin embargo, es raro que los cuadros de autismo sean diagnosticados antes de los dieciocho meses.

En general, la escolarización adecuada del niño, las sesiones individuales de tratamiento y la ayuda psicológica y médica contribuyen a que la evolución sea positiva (aunque generalmente, lenta) entre los cinco años y la adolescencia. Suele disminuir la excitación del niño y sus rabietas, estereotipias y autoagresiones. Adquiere algunas o muchas habilidades intelectuales y de autonomía y lenguaje, en algunos casos. Se hacen menores sus dificultades de comunicación. Pero esta evolución es muy variable de unos niños a otros, como son muy variables los niveles de capacidad intelectual, lenguaje, autonomía de los niños autistas y la gravedad y frecuencia de sus alteraciones de conducta. En los extremos hay un número limitado de niños con una evolución muy positiva o que no desarrollan apenas sus capacidades. En líneas generales, lo que ocurre es que la persona que padece autismo mantiene su alteración aun cuando los síntomas puedan atenuarse.

La adolescencia se acompaña una acentuación de la evolución positiva en unos casos y de la aparición de nuevas dificultades en otros. Debemos tener en cuenta que éste es un período relativamente frágil en el desarrollo de todas las personas. También lo es en los autistas. Puede aumentar de nuevo su excitación, su ansiedad y las alteraciones de conducta. A veces, reaparecen autoagresiones, rituales y estereotipias o se presentan crisis epilépticas. Pero en muchos casos, se acentúa la evolución favorable.

En la edad adulta la mayor parte de los casos siguen requiriendo asistencia y ayuda profesional. Muy raras veces llegan a desarrollar un trabajo independiente y productivo. Más infrecuente aún es que llegue a vivir con independencia. En la mayoría de los casos, los autistas adultos necesitan ser atendidos de forma muy continuada para garantizar su bienestar psicológico, protegidos en sus actividades laborales, ayudados por personas cercanas y profesionales. En general, los autistas adultos requieren ambientes poco complejos, ordenados y fáciles de comprender. Puede ser clarificador visualizar, en cuadro esquemático, la evolución sintomatológica en los tres aspectos más característicos del autismo: las relaciones sociales, destrezas lingüísticas y prelingüísticas y la invarianza ambiental.