



EDITORIAL

Trastornos del espectro autista

Autism spectrum disorders

M. Pineda



Clínica Teknon, Fundación Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España

Disponible en Internet el 2 de junio de 2014

El espectro de los trastornos autistas (TEA) son graves trastornos del neurodesarrollo producidos por un desarrollo anormal del cerebro en etapas prenatales y en los primeros años de vida y se consideran que se manifestaran de por vida. En el 80% de los pacientes se desconoce la causa etiológica y tan solo en un 20% en los últimos años, gracias a los estudios de neuroimagen y las técnicas neurogenéticas, que nos han ayudado en conocer anomalías patológicas y síndromes genéticos como origen del TEA. Hoy en día, gracias a la elaboración de los criterios propuestos en el DSM-V, podrán mejorar la sensibilidad y la especificidad en el diagnóstico del TEA.

Estudios recientes de secuenciación genómica nos han mostrado que mutaciones en 500-1000 genes diferentes pueden estar asociadas al TEA. Muchos de estos genes están ligados a la actividad sináptica (pre y postsináptica, de regulación y señalización sináptica) para poder mantener un adecuado equilibrio excitatorio e inhibitorio en la red neuronal. Cuando se produce un desequilibrio excitatorio e inhibitorio en esta red produce un trastorno del desarrollo que nos puede explicar algunos de los síntomas presentes en el TEA, como la alta incidencia de convulsiones y las anomalías que presentan ante los estímulos visuales y auditivos. Se han observado en estos pacientes alteraciones en el equilibrio del glutamato y del ácido gama-amino butírico a nivel sináptico, que son esenciales para la correcta formación de la red neuronal. Se ha de tener en cuenta que el inicio de los síntomas del TEA coincide con el periodo de máxima sinaptogénesis y de plasticidad sináptica. Algunos modelos animales asociados al autismo, como el síndrome de Rett

y el X-frágil, han mostrado alteraciones en la plasticidad sináptica. Desempeñan un papel fundamental los genes que participan en la regulación de la transcripción durante el desarrollo del cerebro, especialmente los reguladores de la cromatina, así como las modificaciones epigenéticas. También recientemente algunos autores apoyan la hipótesis de que el TEA es producido por una desincronización neuronal entre los 2 hemisferios cerebrales, que repercute especialmente sobre el lenguaje.

Factores de riesgo ambientales, como las infecciones intrauterinas, las infecciones, el bajo peso al nacer, las medicaciones y tóxicos durante el embarazo, se han de considerar como un segundo factor a tener en cuenta que pueden agravar una afección subyacente.

Para el diagnóstico etiológico en estos pacientes es aconsejable realizar un análisis de microarray cromosómico, así como un estudio molecular de X-frágil en varones y de MECP2 en niñas. Cuando presentan macrocefalia, se debe estudiar el gen PTEN y el SHANK3 cuando presentan autismo con un grave trastorno del lenguaje y trastorno social. Aun hoy en día, la realización de la secuenciación de todo el genoma es costosa y los resultados, muy difíciles de interpretar en estos pacientes con TEA, aunque presenta un gran potencial para identificar mutaciones de novo en los TEA. La realización de un cribado metabólico se ha de realizar cuando además presentan síntomas de regresión, letargia, vómitos cíclicos debilidad muscular, etc. Algunos síndromes, como los del ciclo de la urea, se pueden presentar en pacientes con rasgos de TEA.

La neuroimagen nos puede ayudar a visualizar las alteraciones estructurales, especialmente de la sustancia blanca cerebral, descritas en algunas regiones del cerebro. Existe un subgrupo de pacientes con TEA que presentan

Correo electrónico: pineda@hsjdbcn.org

<http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2014.04.018>

1695-4033/© 2014 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

una aceleración del crecimiento cerebral en los primeros años de vida y puede tener relación con una mielinización cerebral acelerada. Se han descrito anomalías en el cuerpo calloso, amígdalas-hipocampos, radiaciones talámicas, cerebelo, tractos interhemisféricos y del volumen cerebral. Actualmente, se considera que presentan un trastorno en las redes neuronales más que anomalías en áreas específicas del cerebro. Con la aplicación de la espectroscopia en la resonancia magnética craneal, nos ha mostrado diferencias en los picos de la colina y nos ha llevado a diagnosticar las deficiencias de creatina cerebral.

Hoy en día, existen diferentes escalas de cribado para su evaluación como es el CHAT para los 2 primeros años de vida y el M-CHAT para niños de 16 meses a 4 años y para evaluaciones más específicas se utilizan el ADI-R y ADOS. También se utilizan escalas de comunicación social (SCQ) y de desarrollo de la comunicación y conducta simbólica (CSBS).

Es fundamental el diagnóstico precoz para poder iniciar un tratamiento conductual y psicopedagógico, aunque no existe ninguno curativo, pero es evidente que la intervención al inicio de los síntomas conlleva a una mejor evolución, teniendo en cuenta la plasticidad cerebral durante los primeros años de vida de los niños. Existen diferentes métodos utilizados, como el que se focaliza en la imitación, reciprocidad social y del juego (DIR), y otro en estructurar el ambiente y en adquirir habilidades, logrando la independencia, como es el TEACCH, y otros como el ABA, educando las conductas, o el ESDM. Los tratamientos farmacológicos ayudan en las conductas disruptivas, automutilaciones y en

los trastornos del sueño que en ocasiones pueden presentar estos pacientes.

Este estudio de detección precoz de trastornos generalizados del desarrollo (TGD) en las Áreas de Salud de Salamanca y Zamora ha conseguido mostrar, por primera vez en España, la viabilidad de realizar un programa de cribado de TGD de base poblacional dentro del sistema público de salud¹. En una población de 9.524 niños, alcanzar un diagnóstico de 22 pacientes afectados de TGD y 32 con otros trastornos de inicio en la infancia, en una edad temprana, es un éxito para los profesionales que lo han realizado.

El conocimiento en los problemas del desarrollo comunicativo y social y la difusión de las señales de alerta entre los pediatras, con la utilización del M-CHAT, son fundamentales para la detección precoz de estos trastornos y la aplicación de las terapias existentes hoy día. Este trabajo ha de servir de modelo a las áreas de salud para que este método sea aplicado habitualmente por los pediatras y también se publiquen sus resultados para conocer con exactitud la prevalencia de esta patología en las diferentes comunidades de España.

Bibliografía

1. [García Primo P, Santos Borbujo J, Martín Cilleros MV, Martínez Velarte M, Lleras Muñoz S, Posada de la Paz M, et al. Programa de detección precoz de trastornos generalizados del desarrollo en las áreas de salud de Salamanca y Zamora. An Pediatr \(Barc\). 2014;80:285-92.](#)