

# Autismo: una mirada desde la psiquiatría de adultos

## Autism: an adult psychiatry perspective

María Elisa Irrarázaval O., Walter Brokering A., Gustavo Adolfo Murillo B.

*Autism Spectrum Disorders (ASD) are severe developmental diseases marked by significant impairment in social, behavioral, and communicative functioning. Their prevalence has increased from earlier estimates of 4 to 5 per 10.000 to about 10 per 10.000. Symptoms are age specific. Intellectual development and early psychosocial rehabilitation are the most important prognostic factors. Life expectancy is similar to that of the general population. In adult life, comorbidity with anxiety disorders or depression and aggression toward self and others may appear. The assumption is that ASDs are of neurobiological origin beginning before birth or in very early child development and involve complex genetic factors. The psychopharmacotherapy of autistic disorders involves treating behavioral symptoms.*

**Key words:** autism, diagnosis, prognosis, neurobiology, psychopharmacology.  
*Rev Chil Neuro-Psiquiat 2005; 43(1): 51-60*

### Introducción

Leo Kanner publica en 1943, en Estados Unidos, bajo el título “Trastornos Autistas del Contacto Afectivo” una descripción de 11 niños, cuyas características comunes son importantes trastornos en 3 áreas diferentes del funcionamiento psíquico: 1) apreciable perturbación en la reciprocidad de la interacción social, con tendencia al aislamiento, retraimiento o soledad; 2) notoria alteración en las capacidades comunicativas, con profunda inhibición o ausencia de lenguaje, tanto expresivo como comprensivo y; 3) repertorio conductual patológico y disruptivo, consistente en estereotipias motoras y afán por conservar inmutable o inalterado el entorno. Un año después, Hans Asperger da a conocer la monografía “Psicópatas Autistas en la Infancia”, en la que describe una serie de niños con síntomas

similares a los observado por Kanner, pero con un mejor funcionamiento verbal (1).

Los diversos y heterogéneos cuadros clínicos, agrupados actualmente bajo la denominación de “Trastornos del Espectro Autista” (TEA), se clasifican dentro de los Trastornos Generalizados del Desarrollo (TGD) tanto en la CIE-10 como en el DSM IV-TR (2, 3). Sin embargo, en otros tratados de la especialidad, especialmente los europeos, los encontramos agrupados en el gran capítulo de las Psicosis Infantiles (4, 5). Las dificultades nosológicas se deben a la compleja delimitación de los cuadros autistas entre sí y respecto de la esquizofrenia de comienzo infantil y a la amplia variación clínica con que se presentan. Además, los cambios evolutivos de sus manifestaciones clínicas, la alta frecuencia de síntomas autistas aislados en individuos con severo retardo mental, así como la baja frecuencia

Hospital Psiquiátrico Dr. José Horwitz Barak (MEI, WB, GAM)

Escuela de Medicina Universidad Diego Portales (MEI)

Conflicto de intereses: los autores no declaran posibles conflictos de intereses.

Recibido: febrero 2004

Aceptado: diciembre 2004

La Revista Chilena de Neuro Psiquiatría está disponible en [www.sonepsyn.cl](http://www.sonepsyn.cl)

Tabla 1  
Clínica y psicopatología del autismo infantil clásico. (1, 11)

- I. Alteraciones en la reciprocidad de la interacción social.
  - Los niños autistas no establecen contacto visual con las personas, suelen mirar de soslayo o de reojo, o "mirada de barrido", que no fija la vista.
  - Son descritos como niños tranquilos y "fáciles".
  - No toman la iniciativa para buscar la interacción.
  - Suelen rehusar el contacto físico.
  - Parecen indiferentes ante la presencia de terceros.
  - No desarrollan la sonrisa social.
  - No muestran reacción de angustia ante extraños.
  - Tienen un marcado desinterés por los juegos sociales.
  - Severas dificultades para desarrollar relaciones sociales con otros niños.
  - Frente al contacto humano presentan reacciones agresivas.
  - Enorme sensibilidad para reaccionar al medio inanimado.
  - Apego patológico a objetos extraños.
- II. Alteraciones y deficiencias en la comunicación y lenguaje.
  - Dificultad en la comprensión de gestos y lenguaje.
  - Dificultad para discriminar emociones a través de la mímica facial.
  - Deficiente capacidad para la imitación de gestos sociales.
  - Retraso en el desarrollo del lenguaje verbal y no verbal.
  - Ecolalia y alteraciones en la prosodia, inversión pronominal.
  - Dificultades para entender metáforas, ironías y chistes.
  - Manipulan los juguetes sin usarlos según su función.
- III. Repertorio conductual restringido, rígido y estereotipado.
  - Apegos muy extraños y anormales con objetos peculiares.
  - Repetición de ciertas rutinas rígidas y estereotipadas.
  - Afán por conservar el entorno inmutable.
  - Se alteran fácilmente frente a cambios mínimos del entorno.
  - Necesidad de mantener objetos en un mismo lugar y orden.
  - Tendencia a repetir los mismos juegos o hablar de los mismos temas.

de casos, han sido factores que han contribuido a esta confusión.

En el DSM IV-TR se incorporan y definen otros trastornos autistas como el trastorno desintegrativo o Síndrome de Heller, condición semejante al autismo, pero que aparece sólo después de un período relativamente prolongado de desarrollo psicomotor normal. En el Síndrome de Rett, observado hasta ahora solamente en mujeres, a un período más bien corto de desarrollo normal, le sigue una fase en que disminuye la velocidad de crecimiento de la circunferencia craneana, aparecen peculiares movimientos de las manos y se instala un severo retardo psicomotor. Por último, el Trastorno o Síndrome de Asperger, cuadro cuya delimitación e independencia del autismo todavía resulta controversial y difiere de éste en que habría un mejor nivel de funcionamiento

cognitivo, mayores habilidades comunicativas y excéntricos intereses específicos.

En los años 60, la prevalencia de autismo, según la descripción clínica de Kanner, era de 4 a 5 por 10.000 niños. En los trabajos epidemiológicos realizados en los años 80 esta cifra ascendió a 7 en 10.000 con una proporción de 4 varones por 1 niña (6). Algunos autores destacan en la actualidad un importante aumento de esta patología: 10/10.000 niños (referido aquí más ampliamente a los TEA), con una prevalencia de hasta 30/10.000 niños con trastorno del desarrollo generalizado (7). Recientes publicaciones mencionan un aumento de la prevalencia de hasta 17 autistas por 10.000 niños y de 63/10.000 para los TGD (8). Otros autores desestiman estas cifras advirtiendo que existe un sobrediagnóstico debido a criterios y métodos de

Tabla 2  
Criterios para el diagnóstico del trastorno autista. (3)

- A. Un total de 6 (o más) ítems de (1), (2) y (3), con por lo menos dos de (1), y uno de (2) y (3):
- (1) Alteración cualitativa de la interacción social, manifestada al menos por dos de las siguientes características:
    - (a) Importante alteración del uso de múltiples comportamientos no verbales, como son contacto ocular, expresión facial, posturas corporales y gestos reguladores de la interacción social.
    - (b) Incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros adecuadas al nivel de desarrollo.
    - (c) Ausencia de la tendencia espontánea para compartir con otras personas disfrutes, intereses y objetivos.
    - (d) Falta de reciprocidad social o emocional.
  - (2) Alteración cualitativa de la comunicación manifestada al menos por dos de las siguientes características:
    - (a) Retraso o ausencia total del desarrollo del lenguaje oral.
    - (b) En sujetos con un habla adecuada, alteración importante de la capacidad para iniciar o mantener una conversación con otros.
    - (c) Utilización estereotipada y repetitiva del lenguaje o lenguaje idiosincrásico.
    - (d) Ausencia de juego realista espontáneo, variado, o de juego imitativo social propio del nivel de desarrollo.
  - (3) Patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos, repetitivos y estereotipados, manifestados por lo menos mediante una de las siguientes características:
    - (a) Preocupación absorbente por uno o más patrones estereotipados y restrictivos de interés que resulta anormal, sea en su intensidad, sea en su objetivo.
    - (b) Adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales.
    - (c) Manierismos motores estereotipados y repetitivos (p. Ej: sacudir o girar las manos)
    - (d) Preocupación persistente por partes de objetos.
- B. Retraso o funcionamiento anormal en por lo menos una de las siguientes áreas, que aparece antes de los 3 años de edad: (1) interacción social, (2) lenguaje utilizado en la comunicación social o (3) juego simbólico o imaginativo.
- C. El trastorno no se explica mejor por la presencia de un trastorno de Rett o de un trastorno desintegrativo infantil.

diagnóstico poco fiables (9, 10).

En todo caso, el acuerdo general es que sí existe cierto aumento de la prevalencia de esta patología a alrededor de 10/10.000 niños autistas. Esto se debería a un cambio en los criterios diagnósticos por una parte, ya que estos son más amplios e incluyen cuadros menos floridos y, por otro lado, a un mayor conocimiento –y por lo tanto reconocimiento– de esta patología por médicos y pediatras quienes pesquisan un mayor número de casos.

Hemos observado últimamente un aumento de pacientes adultos con autismo que requieren hospitalización en nuestro centro asistencial. El motivo de ingreso más frecuente es la crisis de agitación psicomotora. Los pacientes presentan cuadros de severa agresividad durante la cual rompen objetos y/o agreden a sus familiares. Estos casos nos han

llevado a revisar el tema de autismo infantil y a investigar sobre el desarrollo de la sintomatología a través de las diferentes etapas de la vida, así como el pronóstico de estos pacientes en la edad adulta. Asimismo, hemos revisado los avances en las investigaciones neurobiológicas y en los tratamientos farmacológicos.

## Descripción clínica

Las manifestaciones clínicas que se presentan en los niños autistas se agrupan, con fines diagnósticos, en tres categorías: *alteraciones en la reciprocidad de la interacción social, alteraciones y deficiencias en la comunicación y lenguaje y repertorio conductual restringido, rígido y estereotipado* (Tabla 1).

Algunos autores (1, 11) destacan otros síntomas

que, aunque no están incluidos en los criterios diagnósticos de los sistemas actualmente más usados (DSM, CIE, Tabla 2), forman parte indiscutible de la clínica y psicopatología de los trastornos autistas. Destacamos los siguientes:

**Aspecto general:** Kanner llamaba la atención respecto del buen aspecto general y buena presentación personal de los niños autistas. Tienen un aspecto grato y saludable y salvo por una ligera hipotonía muscular generalizada, no tienen estigmas físicos.

**Alteraciones en la percepción de contextos y situaciones:** es frecuente la anormal o desproporcionada respuesta que exhiben los autistas frente a estímulos ambientales y la dificultad para captar adecuadamente los contextos y situaciones así como para modular su conducta a ellos.

**Desarrollo cognitivo (inteligencia):** ha sido histórica la dificultad de la psiquiatría para precisar la relación existente entre las psicosis infantiles y la deficiencia mental. Es más, algunos especialistas cuestionan si es factible y/o adecuado hablar de retardo mental, en pacientes con alteraciones cognitivas y perceptuales tan específicas como las que encontramos en estos casos. Otros autores plantean que, al realizar estudios con escalas psicométricas adecuadas a los niños autistas, aproximadamente el 75% de ellos obtiene puntajes que los ubican en el rango del retardo mental (CI < 70). Los niños con Síndrome de Asperger exhiben mejores puntajes en la subescala de rendimientos verbales, reflejo de la mayor conservación de habilidades comunicativas, mientras que los niños autistas típicos, rinden mejor en las pruebas no verbales.

Adjuntamos un fragmento de la entrevista de ingreso de I.C.A., autista diagnosticado en la infancia, en la cual podemos apreciar el lenguaje del paciente, así como vislumbrar parte del episodio que motivó su ingreso (ver recuadro página 55).

## Psicopatología evolutiva" o evolución del autismo infantil hacia la adultez

El síndrome autista se manifiesta usualmente entre el primer y tercer año de vida, pero los autistas llegan a la edad adulta y vejez con manifestaciones clínicas bastante características en cada etapa (10).

Queremos destacar los cambios en la expresión clínica que se producen en los pacientes a lo largo del desarrollo infanto-juvenil y que denominaremos "psicopatología o patoplastia evolutiva" (11, 12, 13):

- **Primer año:** (lactante) los bebés autistas están menos alerta a su entorno y no se interesan por éste. Permanecen en la cuna por horas sin requerir atención. Estos son descritos por sus madres como "muy buenos". Los casos graves no responden siquiera al abrazo materno y se acomodan difícilmente entre sus brazos. La sonrisa social (tercer-cuarto mes) no aparece, pese a que pueden impresionar como contentos. Rara vez parecen ver el rostro materno y no diferencian a los familiares; son indiferentes a las personas. Los juegos tampoco les llaman la atención y, en algunos casos, pueden llorar largo rato sin causa alguna. Pueden presentar los ritmos circadianos alterados, con inversión de los horarios del sueño y de la alimentación.
- **Segundo y tercer año:** avanzan las conductas anormales. Los niños no muestran respuesta emocional hacia los padres, a veces se apegan a la madre de forma muy primitiva, requiriendo más bien contacto físico. La aparición del lenguaje es tardío (si es que aparece) y/o se comunican por señas, no hay contacto visual, la mirada barre los espacios y las personas sin detenerse (mirada de barrido). Algunos presentan movimientos repetitivos (mecerse, golpearse la cabeza, aletear con las manos). Tienen disminuido el umbral al dolor, se asustan ante ruidos anodinos. Pueden presentar llanto desconsolado sin causa aparente. No usan juguetes, por ejemplo, no usan los carritos para transportar objetos sino que los voltean y sólo hacen girar las ruedas. Pueden pasar horas ordenando o alineando lápices y otros objetos. Hay un importante retardo en la adquisición del cuidado personal y controlan esfínteres tardíamente. Se observa rigidez importante en la conducta: a veces no toleran que les cambien de ropa, o los objetos de su sitio. Se ponen inquietos frente a lugares o personas desconocidos. Les resulta difícil aprender rutinas nuevas.
- **Niñez:** se acentúan los trastornos de conducta, se

Fragmento de la entrevista de ingreso de I.C.A., 21 años, con autismo diagnosticado en la infancia. Se destacan claramente las alteraciones en la comunicación más frecuentes como: dificultad y falta de interés en la comunicación pese a un buen nivel intelectual, ecolalia, concretismo e inversión pronominal. Queda de manifiesto el motivo de ingreso: agitación psicomotora con agresividad.

Le gusta ver TV?	- Sí, en mi casita.
Ud. ha roto una tele?	- Porque está malo, la tele rotpido.
Ud. la rompió?	- No.
A quién le gusta romper la tele?	- A nadie.
Como es que se rompió entonces?	- Que nunca más lo voy a hacer.
Ud. le ha pegado a alguien?	- No.
Qué cosas hace en su casa, juega a la pelota?	- Pelota...
Y qué cosas lee?	- Lee.
Qué ha leído?	- Caperucita Roja.
De qué trata?	- De mariposas...
Hay algo más que nos quiera contar?	- 1,2,3,4,...

diferencian de los niños de su misma edad. No se visten por si mismos, no se relacionan con los demás niños aunque suelen imitarlos y prefieren jugar solos. No construyen ni planifican actividades, no hay capacidad de simbolización. No presentan experiencias ni vivencias propias y el lenguaje es defectuoso. Sin embargo, al llegar a la edad escolar, muchos niños autistas pueden lograr un rudimentario contacto y apego con los padres, así como alguna limitada interacción social. En esta etapa pueden aparecer también comportamientos autoestimulatorios y/o tendencias autolesivas que hacen más difícil el manejo conductual de estos menores. Presentan ataques violentos, agresivos y sin provocación alguna.

- **Adolescencia:** en la adolescencia, un pequeño porcentaje de los pacientes logra algunos progresos comunicativos, pero la mayoría evoluciona al deterioro social y funcional. Aparecen las convulsiones en algunos pacientes. En esta etapa, presentan similitudes con los individuos con retardo mental, pero se diferencian por presentar importantes dificultades en la comunicación y en la interacción social.
- **Edad adulta:** en la vida adulta, la mayor parte de los casos sigue requiriendo asistencia y ayuda profesional, por ejemplo, ser protegidos en sus actividades laborales y ayudados por personas cercanas. Necesitan además ambientes poco

complejos, ordenados y fáciles de comprender (14, 15).

El desempeño del paciente está sujeto fundamentalmente a la adquisición del lenguaje; factor determinante para manifestar sus necesidades y alcanzar cierta autonomía. Luego, de su capacidad para autovalerse en conductas de higiene personal, alimentación y vestimenta. La adquisición de estas habilidades dependerá del tratamiento psicológico y educativo, que deberá llevarse a cabo desde la primera infancia para generar aprendizajes (15). Es importante destacar que es difícil establecer un pronóstico certero de evolución ya que cada niño tiene un potencial de desarrollo y adaptación ulterior desconocido.

Los estudios de seguimiento realizados hasta la fecha sugieren que sólo un pequeño porcentaje de autistas llega a vivir y trabajar autónomamente en la vida adulta. Alrededor de un tercio de los casos alcanza algún grado de independencia parcial. Los adultos autistas que funcionan a un nivel superior continúan teniendo dificultades en la interacción social y en la comunicación, junto con intereses y actividades claramente restringidos. Además, en la adolescencia o en los inicios de la vida adulta los sujetos con trastorno autista y capacidad intelectual suficiente pueden deprimirse o presentar cuadros ansiosos en respuesta a la toma de conciencia de sus graves déficits. En cuanto a la expectativa de vida, tienen un promedio de vida igual que la población

general. Hay niños, adolescentes, adultos y ancianos con autismo.

### *Caso clínico:*

Para ilustrar estos aspectos clínicos, describiremos brevemente un caso. Se trata de JEV, 23 años, mayor de cuatro hermanos, traído por su madre por presentar desde hace tres días irritabilidad, insomnio y agresividad. El día de su ingreso rompe los vidrios de la casa y golpea a la abuela.

Fruto de un embarazo normal, nació con forceps por gran tamaño (3.800 gr). Destacó en su desarrollo: aparición tardía del lenguaje, alrededor de los 4 años, el que utilizaba exclusivamente para pedir cosas concretas con palabras aisladas. En ocasiones hablaba en tercera persona. Desde pequeño, la madre notó que jugaba siempre solo y solía destruir los juguetes sin mediar enojo ni pataleta. También rompió sus sábanas con los dientes en varias oportunidades. A veces, se mordía los dedos de las manos hiriéndose seriamente. Era muy inquieto, se subía a los árboles y también al techo. A los 5 años recibió tratamiento psiquiátrico por síndrome de déficit atencional, luego por psicosis infantil. Alrededor de los 10 años, destacaban las siguientes conductas peculiares: arrancaba toda carátula de revista que encontraba a su alcance por lo que no se podía pasar con él frente a un kiosko, podía comer ininterrumpidamente hasta vomitar por rebalse. A los 12 años, jugaba día y noche con una varilla con la cual golpeaba muebles y paredes reiteradamente. No podía prescindir de ella ni un momento. Con ésta agredió a su profesora de la escuela diferencial y debió internarse por primera vez. En la escuela aprendió a cantar y a realizar algunas tareas sencillas, no así a leer ni a escribir. En esta primera internación se diagnosticó autismo. Desde entonces el niño registra múltiples ingresos por agresividad. La madre nota que estos episodios, así como el actual, son gatillados por peleas entre sus hermanos. En general, si bien no parece prestar mucha atención al entorno, reacciona desproporcionadamente ante estímulos ambientales, tales como ruidos, cambio de posición de objetos, aparición de extraños, etc. En épocas de quietud, el paciente

es autovalente en su cuidado e incluso ayuda a su madre en labores menores del hogar. Se comunica poco con los integrantes de la familia pero es pacífico, se entretiene solo y no requiere de cuidados especiales. Ha recibido tratamiento con diversos agentes neurolépticos y antiepilépticos para reducir la agresividad, con respuesta parcial.

Al ingreso destaca su constitución física ya que es alto y fornido para el promedio de la población. Permanece en silencio durante el interrogatorio salvo en relación a su nombre, el cual repite varias veces. Obedece un par de órdenes sencillas pero luego parece desmotivarse y no reacciona más. No se contacta visualmente en ningún momento. Permanece sentado pero balancea su cuerpo constantemente (*rocking*). En el sector, demuestra poseer un vocabulario restringido, se comunica exclusivamente para expresar sus necesidades y no participa en ninguna actividad. Se baña, se viste y se alimenta solo. Pasa largas horas sentado, balanceándose, pero, generalmente de tarde, presenta episodios en que camina agitado por los pasillos y golpea las ventanas y las paredes. Estos episodios no presentan ningún desencadenante externo. Es posible contenerlo verbalmente.

### **Aspectos neurobiológicos**

Los primeros planteamientos que se realizaron sobre probables factores etiológicos del autismo postularon bases psicogenéticas con énfasis en ciertas características de la personalidad de los padres (9).

En la actualidad, existen abundantes evidencias sobre su base neurobiológica, que se traduciría en un daño o alteración ocurrida antes del nacimiento o durante el desarrollo fetal precoz. Dicha causa se relacionaría con factores genéticos complejos. No obstante, la falta de marcadores para comprobar el diagnóstico así como la diversidad de cuadros clínicos englobados bajo la nomenclatura de “enfermedades del espectro autista” han dificultado los avances en torno a las investigaciones más recientes (16).

Las primeras evidencias que surgen sobre el compromiso neurológico del autismo es la presencia de una elevada comorbilidad con otras enfermedades neurológicas: retardo mental (hasta 80% de los

casos); convulsiones, presentes en autistas mayores de 5 años hasta en el 25% de los casos; anomalías inespecíficas del electroencefalograma muy frecuentes y la presencia de esclerosis tuberosa hasta en un 10% de los casos (8, 9, 16).

Por otra parte, estamos frente a una patología cuyo componente genético es uno de los más relevantes dentro de la patología psiquiátrica. Los estudios en gemelos univitelinos han demostrado que el gemelo de un autista tiene un 60% de probabilidad de ser a su vez autista y un 90% de tener una patología del espectro autista. En un niño de la población común esta es sólo de un 0,2 %. Se ha demostrado la participación de múltiples genes y se piensa que es necesaria la combinación de entre 2 y 100 genes para causar la susceptibilidad de enfermar. Muchos genes han sido aislados pero con pobres resultados en estudios que intentan confirmar estos hallazgos. El gen RELN que codifica proteínas que participan en la migración neuronal se está investigando. En los estudios sobre la búsqueda de cromosomas involucrados en esta patología, se han confirmado los 2q y 7q.

Por otra parte, se han descrito los siguientes hallazgos neuropatológicos: macrocefalia, aceleración o desaceleración del crecimiento cerebral, disminución del tamaño de las células del sistema límbico y del número de células de Purkinje en el cerebelo. Estos hallazgos son difíciles de interpretar, pero una hipótesis sobre la fisiopatología de la macrocefalia surge de la observación que ésta es a expensas de un aumento en la sustancia blanca, lo cual se relacionaría con una dificultad en la interconexión neuronal reflejada en una incoherencia o fragmentación de las funciones cognitivas característica de estos pacientes.

Muchas son las funciones comprometidas en esta patología por lo que se piensa que se encuentran alteradas múltiples áreas o vías neuronales. Pero debe destacarse también que una multiplicidad de funciones permanecen indemnes. Por ello, se hipotetiza que el daño sería precoz en el desarrollo y que éste estaría focalizado, pero que, en el transcurso del desarrollo posterior y por las características de éste, habría varias áreas dañadas, manteniéndose otra indemnes.

Las investigaciones actuales postulan daños localizados en ciertas áreas de la corteza frontal y temporal así como compromiso de la amígdala, es decir, en áreas del sistema límbico o relacionadas íntimamente con éste. Dichas estructuras participan en funciones como la modulación de las emociones, el aprendizaje emocional y en la percepción y organización de los estímulos sociales, todas ellas muy alteradas en estos pacientes. Estudios postmortem han encontrado anomalías en tamaño, densidad y arborizaciones dendríticas de neuronas del sistema límbico, incluyendo la amígdala, el hipocampo, el cíngulo anterior y los cuerpos mamilares, apoyando esta hipótesis (16).

Estudios con MRI sugieren alteraciones funcionales en la corteza órbita prefrontal, involucrada en funciones del pensamiento social. En fMRI efectuados en pacientes que realizan tareas de percepción de caras, se ha evidenciado una hipoperfusión en el giro fusiforme ubicado en el lóbulo temporal. En estudios con PET, se ha evidenciado una disminución de la actividad dopaminérgica en la región medial prefrontal la cual está en relación con vías límbicas. Se han evidenciado también, con MRI, alteraciones en las estructuras de la fosa posterior pero podrían ser hallazgos no específicos del autismo.

Se están realizando importantes avances en el conocimiento de la neurobiología de esta patología gracias a investigaciones genéticas, por una parte, y a estudios con imágenes, como el fMRI y PET, efectuadas mientras los pacientes realizan determinadas tareas cognitivas (16). Asimismo, se investiga la posibilidad de alteraciones neuroinmunológicas en la patofisiología del trastorno.

## Psicofarmacología

Los sistemas de neurotransmisión involucrados en el autismo parecieran ser principalmente los dopaminérgicos, serotoninérgicos y opiodes endógenos. No obstante, no existen medicamentos en la actualidad dirigidos a corregir las alteraciones a nivel social y comunicacional que constituyen el núcleo central de la patología autista (17, 18). El abordaje farmacológico actual va dirigido a tratar algunos síntomas básicos como: la hiperactividad,

los trastornos de la concentración, las conductas y pensamientos estereotipados y la agresividad (19).

Los antipsicóticos clásicos han sido los más usados y han demostrado ser útiles para reducir la hiperactividad, la agitación y las estereotipias. El haloperidol, en dosis de 1 a 2 mg ha tenido muy buenos resultados en niños, pero los efectos adversos (extrapiramidalismo) han sido importantes. Otros neurolépticos más sedantes han presentado sobredosificación y alteraciones a nivel cognitivo. Los antipsicóticos atípicos están en período de estudio. Los síntomas negativos de la esquizofrenia se han asimilado con algunos síntomas autistas. Risperidona ha demostrado ser útil en agresividad, conductas estereotipadas, hiperactividad, impulsividad y resocialización en numerosos casos, con discretos efectos secundarios. Se está realizando una investigación con 101 niños autistas en la que ya se han reportados muy buenos resultados en el corto plazo (8 semanas). Falta por evaluar esta respuesta a largo plazo. Se han publicado casos aislados de buena respuesta de la agresividad a clozapina. El riesgo de agranulocitosis en pacientes con dificultades de comunicación y alta tolerancia al dolor hace que puedan presentar infecciones sin ser pesquisados a tiempo con el riesgo vital concomitante. Además, los controles hematológicos frecuentes son mal tolerados. La olanzapina pareciera ser un antipsicótico con buena respuesta y un bajo perfil de efectos adversos, siendo el aumento de peso el más destacado. La quetiapina ha sido recientemente probada en un pequeño grupo de autistas con poca respuesta. Antagonistas opioides como la naltrexona se ha usado en autistas fundamentalmente para corregir la hiperactividad con algunos buenos resultados y pocos efectos secundarios. No se han observado cambios positivos en la resocialización de los pacientes con esta medicación. Se ha evaluado la eficacia de otros fármacos como la buspirona y otros, como ciertos estabilizadores del ánimo (litio, ac. valproico, carbamacepina) pero sólo en pequeños grupos de pacientes. Los resultados no

han sido concluyentes. El metilfenidato es de difícil manejo en esta población pese a que los síntomas de déficit de atención e hiperkinesia son especialmente importantes. Con esta medicación, se ha observado con frecuencia la aparición de irritabilidad, insomnio y agresividad pero es posible lograr buenas respuestas. Se está realizando un estudio en la actualidad, con una muestra grande de personas, para determinar si existe un perfil específico de pacientes respondedores.

Con el objeto de interactuar con las vías serotoninérgicas principalmente implicadas en las estereotipias verbales y motoras, se han realizado pruebas de tratamiento con clomipramina. Algunos estudios refieren buenos resultados pero con aparición de problemas en el electrocardiograma en un pequeño porcentaje de pacientes. Pareciera que esta medicación sería mejor tolerada en pacientes postpuberales. Los inhibidores de la recaptación de la serotonina (ISRS) se han usado igualmente existiendo sólo un estudio publicado de fluvoxamina, en autistas adultos, con respuesta satisfactoria en la mitad de los pacientes. En niños, los ISRS no han sido bien tolerados en dosis útiles.

Las investigaciones más recientes se están realizando en dos vertientes: por un lado con los fármacos que actúan sobre los receptores de glutamato que participan en la migración, diferenciación y plasticidad neuronal, como por ejemplo lamotrigina; y por otro lado, con vancomicina e inmunoglobulinas, dirigidas a tratar las posibles disfunciones neuroinmunológicas.

Desde una perspectiva más amplia, los pacientes autistas deben ser tratados por equipos multidisciplinarios para orientar y ejecutar diversas terapias ajustadas a cada caso. Se han diseñado variadas aproximaciones psicoterapéuticas para trabajar el vínculo del paciente con sus familiares así como las conductas del diario vivir, fundamentales ambas para lograr cierta autonomía del paciente. Se han elaborado así mismo diversas técnicas de estimulación dirigidas al desarrollo de los déficits cognitivos específicos de cada niño (9).

**Resumen.** Los Trastornos del Espectro Autista (TEA) agrupan diversos cuadros clínicos que se caracterizan por presentar alteraciones del desarrollo con deficiencias en las áreas de comunicación, conducta e interacción social. Su prevalencia ha presentado un importante aumento desde 4 a 5 por 10.000 hasta 10 por 10.000 niños. Las manifestaciones clínicas son características según cada etapa evolutiva y, tanto la adaptabilidad al medio, como el pronóstico final van a depender del desarrollo intelectual alcanzado y de la rehabilitación psicosocial temprana. El pronóstico de vida es igual al de la población general y los autistas adultos presentan generalmente cuadros de agitación psicomotora y de adaptación, tanto depresivos como ansiosos. El origen de las TEA es neurobiológico, se remonta a etapas tempranas del desarrollo fetal o infantil y está relacionado con factores genéticos complejos. El abordaje psicofarmacológico es inespecífico y va dirigido a corregir las alteraciones conductuales que priman en cada caso.

**Palabras clave:** autismo, diagnóstico, pronóstico, neurobiología, psicofarmacología.

## Bibliografía

1. Volkmar F. Autism and the pervasive developmental disorders. En: Lewis M, editor. Child and Adolescent Psychiatry, 2<sup>nd</sup> ed.. Baltimore: Editorial Williams and Wilkins; 1996. p. 489-497
2. Organización Mundial de la Salud. Trastornos generalizados del desarrollo. En: Décima Revisión de la Clasificación Internacional de las Enfermedades. Trastornos mentales y del comportamiento, CIE-10. Madrid: Editorial Meditor; 1993 p.189-196
3. American Psychiatric Association. Pervasive Developmental Disorders. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Text revision, DSM IV-TR. Washington: APA; 2000, p.69-84
4. Marcelli de Ajuriaguerra. Psicosis infantiles. En: Psicopatología del niño. 3<sup>a</sup> ed. Barcelona: Masson; 1996. p. 291-332
5. Assumpção F. Psicosis en la niñez. En: Grau A, Meneghello J, editores. Psiquiatría y psicología de la infancia y adolescencia. Buenos Aires: Editorial Panamericana; 2000. p. 518-542
6. Fombonne E. The epidemiology of autism: a review. Psychol Med 1999; 29: 68-69
7. Fombonne E. Prevalence of desintegrative disorders. Autism 2002; 6: 149-157
8. Lord C, Volkmar F. Diagnosis and assessment in autistic spectrum disorders. J Am Child Adolesc Psychiatry 2002; 41: 1134-1136
9. Prego Silva LE. Autismo. En: Grau A, Meneghello J, editores. Psiquiatría y psicología de la infancia y adolescencia. Editorial Panamericana; 2000. p. 554-560
10. Sponheim E, Skjeldal O. Autism and Related disorders: Epidemiological findings in a Norwegian Study using ICD10 Diagnostic Criteria. J Autism Dev Disord 1998; 28: 217-227
11. Deveikis M. El Autismo. En Monografías.com Disponible en: URL://http://www.monografias.com/trabajos13/elautis/elautis.shtml
12. Tustin F. Autismo y psicosis infantiles. Primera edición española. Buenos Aires: Paidós; 1981
13. Asociación Española de Padres de Niños Autistas. Autismo. Disponible en URL://http://www.apna.es/apna2.html

14. Breinbauer C. Trastornos generalizados del desarrollo o trastornos del espectro autista. En: Almonte, Montt y Correa, editores. Psicopatología infantil y de la adolescencia. Santiago: Editorial Mediterráneo; 2003. p. 280-304
15. Acosta MT, Pearl PL. The neurobiology of autism: new pieces of the puzzle. *Curr Neurol Neurosc Rep* 2003; 3: 149-156
16. McDougle CJ, Posey D. Psychopharmacology of Autism. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2002; 41: 1380-1383
17. Duncan MK, Bergman J, Weller EB, Weller R. *The American Psychiatric Textbook of Psychopharmacology*. 2<sup>nd</sup> ed. Washington DC: American Psychiatric Press; 1998

---

Correspondencia:

María Elisa Irrarrazaval

Hospital Psiquiátrico Dr. José Horwitz Barak

Av. La Paz N° 841, Santiago, Chile • Fono: 09/8251431

E-mail: marielirrazaval@yahoo.fr