

# Actualizaciones sobre el Autismo <sup>1</sup>

– Filippo Muratori –

**Neuropsiquiatra Infantil y Profesor de la Universidad de Pisa, Italia. Director de la Unidad de Clínica e Investigación en Autismo, IRCCS Fundación Stella Maris, Calabrone, Italia. f.muratori@fsm.unipi.it (Pisa, Italia)**

– Sara Calderoni –

**Neuropsiquiatra del Desarrollo e Investigadora Postdoctoral de l'IRCCS de la Fundación Stella Maris, Calabrone, Italia. (Pisa, Italia)**

## RESUMEN

En los últimos años, se han producido cambios significativos en relación a los trastornos del espectro autista (TEA), tanto por la epidemiología del trastorno como por su definición diagnóstica, y estos cambios han comportado nuevas metodologías para su detección precoz. Los estudios sobre niños de alto riesgo han ayudado a avanzar también en la caracterización de las trayectorias de desarrollo. Además, se han ido clarificando las bases neuropsicológicas, como por ejemplo las medidas estructurales y funcionales de la conectividad emocional. A pesar de estos avances, la edad media del diagnóstico se sitúa todavía en los 3-4 años. Por tanto, es necesario modificar las prácticas para una rápida identificación del trastorno, para su valoración diagnóstica y para la implementación de modelos de tratamiento innovadores que impliquen a los padres, a la escuela y a la sociedad.

## INTRODUCCIÓN

Un reciente estudio epidemiológico realizado en el área de la provincia de Pisa estima que la prevalencia de los Trastornos del Espectro Autista (TEA) en niños entre 7 y 9 años en Italia es de un niño de cada 87. Teniendo en cuenta que la propor-



ción hombres/mujeres continúa siendo la de 4 a 1, la probabilidad de que un hijo varón nazca con una forma de autismo es de uno cada 25 recién nacidos. Este dato epistemológico (que, entre otras cosas, es un poco inferior a las recientes estimaciones de los Estados Unidos basadas en los registros de la enfermedad) hace del autismo una emergencia social. Ya no se puede considerar como un trastorno raro: más bien se debe considerar como una condición que puede afectar a cualquier familia. Este mismo estudio diferencia entre los niños con autismo que cuentan con un profesor de apoyo en la escuela pública (como se prevé en Italia para todos los niños con discapacidad), y que por lo tanto ya tienen un diagnóstico de autismo consolidado asociado a un retraso cognitivo o del lenguaje, y niños con formas de autismo todavía no diagnosticadas y compatibles con una evolución normal desde el punto de vista cognitivo y lingüístico. Podríamos decir que el estudio tiene en cuenta tanto el autismo como discapacidad como el autismo como condición de la personalidad. Sobre esta distinción, alrededor de la cual se centró mucho Baron-Cohen, se desarrolló también el DSM-5, que renunció a categorizar entre formas específicas y diferentes de autismo (como, por ejemplo, el autismo de Kanner o el Síndrome de Asperger) introduciendo el término Trastornos del Espectro Autista, que incluye una serie de autismos diferentes entre sí en lo que respecta a la intensidad de los síntomas, la comorbilidad y los factores etiopatogénicos; todos, sin embargo, deben prever alguna forma de discapaci-

dad que necesite de algún tipo de apoyo. Según el DSM-5 no es posible diagnosticar el autismo cuando éste no se asocia a un trastorno del funcionamiento adaptativo que requiera apoyo.

Con el DSM-5, entonces, empezó una nueva fase de investigación orientada a identificar los diferentes fenotipos conductuales que pueden entrar en relación con las diferencias neurobiológicas que -aunque sean difíciles de identificar- están en la base del trastorno. Según el DSM-5, el diagnóstico se basa en la presencia de dificultades en aspectos que pertenecen a dos dominios: el sociocomunicativo y el comportamental. El primero incluye la reciprocidad socioemocional, la comunicación no verbal y las dificultades relacionales. Los problemas en la reciprocidad socioemocional pueden ir desde una iniciación social anómala y una falta de conversación dialógica, pasando por un intercambio reducido de intereses, emociones, afectos y respuestas, hasta una falta total de iniciativa en la interacción social; las dificultades en la comunicación verbal van desde una integración escasa entre la comunicación verbal y la no verbal, pasando por anomalías en el contacto visual y el lenguaje corporal o déficits en la comprensión y el uso de la comunicación no verbal, hasta una falta total de expresión facial o de gestos; los problemas relacionales van desde la falta de adaptación del comportamiento en diferentes contextos sociales, pasando por los problemas para compartir el juego imaginativo y hacer amigos, hasta la ausencia de interés por las personas. La afectación en el dominio sociocomunicativo se manifiesta en la ausencia de algún aspecto que debiera estar presente en el desarrollo del niño (por ejemplo, no señala, no busca compartir, no está atento al mensaje verbal, etc.), una carencia que se expresa en tres grandes áreas según un espectro (las dificultades pueden ir desde... pasando por... hasta...) en sintonía con la nueva

<sup>1</sup> Traducción realizada por el Equipo *eipea* de la versión en catalán.

definición diagnóstica dimensional del Trastorno del Espectro Autista. El segundo dominio, que sin embargo todavía tiene una descripción categorial, incluye índices comportamentales atípicos que suelen estar ausentes o son absolutamente transitorios en el desarrollo típico del niño. No se trata, entonces, de algo que falta en el desarrollo sociocomunicativo del niño, sino de algo extraño que normalmente no observamos en los niños y que interfiere indirectamente en sus habilidades sociocomunicativas (por ejemplo, haciendo que los objetos físicos sean más interesantes que las personas). En este dominio (compuesto clásicamente por: presencia de intereses restringidos; comportamientos estereotipados con el cuerpo o los objetos; ecolalia; fidelidad excesiva a la rutina o reticencia a los cambios; insistencia en realizar las mismas acciones; fuerte apego o interés por objetos insólitos), el DSM-5 situó una nueva área sintomática relacionada con las anomalías del procesamiento sensorial. De esta manera, el DSM-5 recuperó una amplia literatura sobre los problemas de hiperreactividad e hiporreactividad a los estímulos sensoriales, conocidos desde hace tiempo por los clínicos y explicados por los mismos pacientes adultos que, no obstante, hasta ahora no habían pasado a formar parte del diagnóstico: aparente indiferencia a calor/frío/dolor; respuesta aversiva a los ruidos, sonidos o texturas específicas; hipersensibilidad táctil; exageración en oler o tocar los objetos; atracción por luces u objetos que rueden.

El diagnóstico (que continúa siendo comportamental, ya que actualmente no hay marcadores biológicos) requiere, por tanto, de un ojo experto capaz de observar aquello que falta en un desarrollo sociocomunicativo normal y que, a la vez, pueda notar los comportamientos atípicos que habitualmente no están presentes en el desarrollo típico del niño. El DSM-5 describe detalladamente estos dos dominios y el diagnóstico prevé obligatoriamente que ambos estén interesados de manera significativa. Por ejemplo, si el segundo dominio no está afectado no es posible hacer diagnóstico de autismo. Para este patrón clínico, en el que al



*El autismo se caracteriza por un desarrollo atípico (trastorno del neurodesarrollo) más que por un retraso en la adquisición de las etapas fundamentales del desarrollo.*

trastorno sociocomunicativo (que tiene las mismas características descritas en el autismo) no se asocian intereses restringidos y comportamientos estereotipados, el DSM-5 propuso un diagnóstico de trastorno sociocomunicativo diferente, situando este patrón entre los trastornos del lenguaje. Se trata, de hecho, de dos “hilos” (el sociocomunicativo y el de los intereses restringidos) diferenciados, pero estrechamente entrelazados, que son inherentes al TEA desde las edades más precoces. De hecho, no se debe pensar que el segundo dominio aparezca más tarde que el sociocomunicativo, como si fuera una consecuencia de éste: los movimientos repetitivos, sobre todo de las manos, ya están presentes en niños de seis meses que están desarrollando un autismo (Purpura et al., 2017) y su presencia puede limitar el uso posterior de las manos en el desarrollo de los gestos comunicativos, que representan una etapa fundamental del crecimiento de cara al futuro desarrollo del lenguaje. Así pues, con el DSM-5 acabó la época en la cual el trastorno autista se consideraba sólo como un trastorno sociocomunicativo, mientras los aspectos repetitivos y los intereses restringidos se consideraban como secundarios y posteriores a las carencias sociales. Se trata, más bien, de dos áreas interrelacionadas desde el principio en la construcción de la sintomatología clínica.

En el segundo dominio se introdujo (y es una de las novedades más significativas del DSM-5) el criterio de las anomalías sensoriales. Esta decisión fue el resultado de una amplia literatura científica que abarca su frecuente presencia en los TEA, su descripción detallada -realizada por adultos con autismo verbal- y su relación con las conductas repetitivas. Con el DSM-5, el estudio de los perfiles sensoriales de los niños se ha convertido en obligatorio y ya no es una investigación que quede al margen del diagnóstico. Ello puso en evidencia la presencia de dos perfiles predominantes: por un lado, el hiporreactivo, con una presencia más frecuente en los autismos más precoces y asociados con retraso mental y, por el otro, el hiperreactivo (o hipersensible a los ruidos fuertes, a los tejidos rugosos, a algunos olores, a algunos colores, etc.), más presente en las formas de autismo con inteligencia y lenguaje preservados.

Paralelamente a estos criterios clínico-conductuales, el DSM-5 introdujo también el criterio de gravedad y de la necesidad de apoyo. La definición de este criterio se organiza al entorno de dos elementos: el grado de iniciativa en la actuación de las competencias sociocomunicativas y el grado de tolerancia que el niño muestra respecto a la interrupción de las peculiaridades conduc-

tuales y sensoriales. Respecto al primer elemento, siempre es necesario distinguir si la competencia social (por ejemplo, mirar a los ojos, señalar, mostrar) surge espontáneamente por iniciativa del niño o si aparece como respuesta a la solicitud del otro. Este elemento tiene una gran importancia porque puede engañar al clínico -sobre todo al pediatra que se dedica a la identificación del riesgo de autismo en un niño de 18 meses- que no puede considerar como suficientes ni la aparición de la sonrisa, ni el hecho de mirar a los ojos, para excluir el autismo si sólo aparecen después de algunos intentos de reclamación: el niño con un desarrollo típico es más bien un investigador activo de la relación social con el otro y no pone en práctica estas conductas sólo en respuesta al reclamo del otro. Con frecuencia, los niños con autismo son capaces de responder a las exhortaciones, pero pocas veces adoptan personalmente la iniciativa social, que es un marcador del desarrollo típico. En cambio, el segundo elemento se confunde con frecuencia con la oposición o el capricho; en realidad, el niño con autismo tiene dificultades para renunciar a la acción que está haciendo porque le falta la actitud que le permite considerar el punto de vista del otro como un modificador importante de su propio comportamiento y no porque haya entendido la orden que proviene del adulto y la quiera contrastar activamente como un gesto de autoafirmación. El niño con autismo no tiene dificultades para obedecer por una cuestión de oposición, sino porque tiene una necesidad extrema (algunos hablan de verdadero afán) de seguir con unas actividades que se han de llevar a término según un programa gravado en él de manera muy rígida. Estos dos elementos en conjunto -la falta de iniciativa y la resistencia al cambio y a las órdenes "educativas"- definen la gravedad del trastorno y el grado de apoyo que la criatura necesita; en última instancia, dan una idea de la capacidad del niño para adaptarse a la realidad externa.

Los síntomas nucleares y la limitación del funcionamiento adaptativo son dos ejes diagnósticos ortogonales, a través de los cuales es posible definir una pri-

mera ubicación del niño a lo largo del espectro del autismo. Una vez realizado este paso, se debe dedicar el tiempo necesario a la comunicación del diagnóstico a los progenitores; esta comunicación, de la cual el profesional no puede escapar, requiere de un conocimiento profundo del trastorno y de un espacio suficiente para ayudar a los padres a enfrentarse a un diagnóstico que representa un factor de estrés, posiblemente uno de los estresores más grandes con el que un progenitor se ha de confrontar.

### LOS ESPECIFICADORES

El diagnóstico, como siempre en medicina, es un punto de partida y no de llegada. Debe ir siempre seguido de una evaluación del desarrollo cognitivo y lingüístico y de una valoración sobre las posibles causas neurobiológicas, que requieren tiempo y cierta habilidad por parte del profesional.

En primer lugar, se han de aplicar pruebas específicas para la evaluación de la inteligencia y del lenguaje; de hecho, aunque la inteligencia y el lenguaje se pueden desarrollar adecuadamente, en más del 50% de los casos el autismo está asociado a una discapacidad intelectual y/o a trastornos del lenguaje. En general, los niños con autismo presentan perfiles intelectuales peculiares, caracterizados por buenas capacidades de ren-

dimiento, de habilidades visoperceptivas y de memoria y por bajas capacidades verbales; no obstante, en otros casos, el perfil puede ser el opuesto y los niños pueden mostrar buenas habilidades verbales, pero bajas capacidades motrices y prácticas (este último perfil es propio del que se llamó Síndrome de Asperger, a partir de la descripción que hizo este pediatra vienés de sujetos autistas con desarrollo cognitivo y lingüístico incólumes, pero con habilidades motrices extremadamente pobres). A veces, se trata de niños con una inteligencia especial, que les hace parecer extraños o con competencias imprevisibles, como por ejemplo la facilidad para aprender el inglés, los números, los colores y, a veces, también las letras (la hiperlexia con frecuencia se asocia a rasgos autistas). Las peculiaridades del funcionamiento cognitivo se notan precozmente en el juego, que no progresa en el plano simulado o simbólico. Por ejemplo, el CHAT invitaba a los pediatras a tener a disposición un juego de té para averiguar la capacidad del niño de simular la preparación de un desayuno; la ausencia de este juego se considera un índice importante de riesgo de autismo a los 18 meses de vida. En cambio, en los lactantes autistas hay una predilección por los juegos repetitivos con poca variedad en los objetos utilizados, una preferencia para determinadas



*La identificación precoz del autismo y la implementación puntual de intervenciones terapéuticas se han convertido, pues, en uno de los temas de investigación más importantes en el campo del autismo.*



*Estas investigaciones evidenciaron que los niños con desarrollo típico son investigadores activos de experiencias dialógicas y de acciones compartidas y que para ellos el interés social y la búsqueda del diálogo representan pulsiones igual de fuertes que las pulsiones de respirar o comer.*

actividades -como alinear- o la pasión por el uso de objetos mecánicos.

La otra valoración necesaria es la del lenguaje. El DSM-5 retiró el trastorno de la comunicación verbal y del lenguaje de los criterios diagnósticos (dejando sólo los defectos en la comunicación no verbal, presentes en el primer dominio): aunque los problemas en el lenguaje son determinantes en el desarrollo autístico, se quiere invitar al profesional a considerarlos más allá de su dimensión comunicativa. La capacidad para conversar, el uso del lenguaje como mero entretenimiento social (este aspecto del lenguaje, o sea el lenguaje pragmático, siempre es defectuoso en todas las formas de trastorno autístico, también en las de alto funcionamiento) es una dimensión separada que necesita una valoración específica en sus aspectos fonológicos, de léxico y gramaticales -aparte de pragmáticos- y una valoración adecuada y separada de los aspectos expresivos y receptivos. A veces, los niños con autismo tienen un lenguaje estructurado normalmente, pero en seguida los padres subrayan que el niño sólo quiere hablar de lo que él quiere. Por el contrario, puede haber niños que no desarrollan ningún lenguaje verbal (los llamados 'no verbales', para los que se debe evidenciar también el déficit sociocomunicativo ya

que la ausencia del lenguaje no equivale al diagnóstico de autismo). A veces, en los niños no verbales está presente una dispraxia oral que limita la expresividad verbal. Otras veces, existe una comorbilidad real entre el trastorno autista y el Trastorno Específico del Lenguaje.

Al lado de esta variedad de problemas a nivel de lenguaje expresivo se da, casi siempre, un déficit de la comprensión del lenguaje: la valoración adecuada de este aspecto del lenguaje receptivo tiene una importancia especial, ya que las buenas habilidades en la comprensión del contexto, las capacidades perceptivas y una memoria con frecuencia por encima de la media, pueden llevarnos a pensar, erróneamente, que el niño autista es capaz de entender bien el lenguaje verbal. En realidad, los déficits de comprensión (tanto del lenguaje verbal como del no verbal) están casi siempre presentes en niños con autismo y los métodos de comunicación que se deben adoptar hacia ellos tienen que considerar adecuadamente estas carencias. La inteligencia y el lenguaje son dos de los especificadores que es necesario investigar ante un niño con autismo.

Otro especificador importante es la comorbilidad con otros trastornos psicológicos: el 20-30% de los niños con autismo presenta también trastornos

afectivos, en particular trastornos de ansiedad; el autismo con frecuencia se asocia con trastornos de atención y, a veces, es comórbido con un verdadero trastorno por déficit de atención con hiperactividad; a veces, el autismo se puede asociar con descontrol de impulsos y con rasgos de **dureza e insensibilidad emocional**. La identificación de esta comorbilidad evita el riesgo de reducir esos problemas psicopatológicos, con frecuencia presentes en los TEA, sobre todo los trastornos de humor y de ansiedad, al trastorno social y comunicativo. Impidiendo así una elección terapéutica correcta y específica. Los problemas gastrointestinales también son frecuentes: más del 30% de los niños con autismo padece estreñimiento, diarrea y dolores abdominales o selectividad alimentaria. La prevalencia de la celiaquía es mayor en el autismo que en la población normal. Se plantea la hipótesis de que estos problemas estén relacionados con la inflamación y el aumento de la permeabilidad intestinal, con una alteración del eje intestino-cerebro; por ello, su identificación y tratamiento está adquiriendo una importancia creciente en el campo del autismo, porque podría dar paso a nuevas terapias que, interviniendo el intestino, modificarían los mecanismos cerebrales que fundamentan los síntomas nucleares del autismo. Otro especificador es el patrón de desarrollo, entendido tanto como tendencia longitudinal (en este sentido, es necesario tener en cuenta que existe también un patrón de mejora en el desarrollo con posibilidades, en un 10% aproximadamente de los niños diagnosticados de forma precoz, de salir del diagnóstico) así como definición de la modalidad de aparición. La aparición regresiva, que no debe confundirse con las formas desintegrativas -o demencia de Heller- que aparecen hacia el tercer año de vida, afecta a aquellos niños descritos por sus padres como hábiles socialmente desde los 12-18 meses de vida aproximadamente y que, en este mismo período, pierden estas habilidades con bastante rapidez. Se discute mucho entorno a la naturaleza y a la incidencia real de este comienzo. Muchos clínicos creen que, en realidad, ya se daba algún indicio de au-

tismo antes de la regresión (por ejemplo, respuesta débil al nombre o retraso en la aparición de la señalización declarativa) y que, en lugar de regresión, se trata de un desarrollo sociocomunicativo que no evoluciona como se esperaba a causa de unos defectos matizados, pero ya presentes antes de la 'regresión'.

### LAS BASES NEUROBIOLÓGICAS

El otro eje de la valoración es el más específicamente neurobiológico. El autismo es, sin duda, un trastorno de la organización y de la arquitectura cerebral. Actualmente, se considera un trastorno de las conexiones cerebrales (se han descrito repetidamente unas anomalías en el cuerpo calloso) que probablemente están presentes en exceso (hiperconectividad cerebral). A esta característica también se remonta la macrocefalia, que afecta a alrededor del 30% de los niños con autismo y, sobre todo, al ritmo de crecimiento particular de la circunferencia de la cabeza durante el primer año de vida de los niños con autismo. Este ritmo de crecimiento, que afecta aproximadamente al 90% de los niños con TEA, se caracteriza por una aceleración inesperada entre el tercer y doceavo mes de vida, independientemente de su valor en el nacimiento. Este aumento súbito y excesivo de la circunferencia de la cabeza en el segundo semestre de vida (no previsto por las curvas de crecimiento normales) representa un elemento de riesgo neurobiológico, ya que se interpreta como la expresión macroscópica de una perturbación de los procesos de maduración cerebral, en particular de los procesos de apoptosis y de poda neuronal que serían la base del autismo como trastorno de las conexiones cerebrales. El segundo semestre de vida parece, pues, un período crítico para el desarrollo del autismo; la curva de crecimiento es congruente con el hecho de que el autismo se caracteriza por un cuadro clínico muy matizado durante el primer semestre de vida y con el hecho de que normalmente se va definiendo durante el segundo semestre de vida, cuando no se produce la transición de un comportamiento social simple a un comportamiento social complejo. Desde un punto de vista neurobio-

lógico, el autismo es un trastorno de las sinapsis y del sistema excitativo/inhibidor y, efectivamente, las anomalías genéticas -como raras formas monogénicas o Copy Number Variation (es decir, deleciones o duplicaciones, destacadas por la CGH-Array, presentes aproximadamente en un 30% de los niños con autismo, que todavía se tienen que entender en su rol causante)- que fueron correlacionadas con el autismo, tienen que ver con los genes que orientan la formación de las sinapsis. A pesar de ello, el autismo no es sólo una enfermedad genética: en su patogénesis tienen cierto peso los factores de riesgo ambientales, que operan principalmente durante el período del embarazo, también cuando se crea la combinación entre factores de riesgo genéticos y factores ambientales, que desencadena la atipia en el desarrollo cerebral. Entre los factores ambientales se deben recordar aquellos ligados al consumo de medicamentos (por ejemplo, acetato de dipropilo sódico) o a la contaminación atmosférica (tuvo un cierto eco un estudio de hace años que demostró un aumento de incidencia del autismo en familias que viven a lo largo de las grandes carreteras de los Estados Unidos), así como aquellos ligados más específicamente a enfermedades de la madre, como diabetes y enfermedades autoinmunes activas durante el embarazo.

Ya hemos subrayado que el autismo se caracteriza por un desarrollo atípico (trastorno del neurodesarrollo) más que por un retraso en la adquisición de las etapas fundamentales del desarrollo; es decir, que el problema central, más que ser un retraso en la adquisición de competencias esperadas, es un desarrollo atípico de esas competencias. Al tratarse de un trastorno del neurodesarrollo, el autismo empieza muy precozmente (es en el período del embarazo que se crea esa combinación entre factores de riesgo genéticos y factores ambientales que desencadena la atipia del neurodesarrollo), pero puede ser que su expresión sintomática no se pueda manifestar plenamente hasta el momento en que las demandas sociales superan las limitadas capacidades del sujeto. Más frecuentemente está presente ya durante los

primeros 18 meses de vida, pero -sobre todo en las formas de alto funcionamiento- se puede manifestar en edad escolar, en la adolescencia o incluso sólo en la edad adulta. Esta asincronía entre las atipias del desarrollo neurobiológico subyacente (trastornos de la conectividad) y las manifestaciones clínicas del trastorno se ha convertido en un elemento central para los TEA. Sólo hace falta pensar en la abundante literatura que proviene de la investigación sobre hermanos en riesgo (los hermanos de niños ya diagnosticados tienen un riesgo de desarrollar TEA u otros trastornos del neurodesarrollo de un 20-30% aproximadamente) y sobre la eficacia de una intervención precoz (es decir, antes de que el trastorno se haya expresado plenamente a nivel conductual). En este sentido, el DSM-5 habla de la necesidad de una 'preemptive strategy', es decir de estrategias de intervención que puedan evitar la creación del 'vacío' del cual es responsable el proceso patológico neurobiológico (un poco como se intenta hacer en medicina con el cáncer o los trastornos cardiovasculares).

### LA DETECCIÓN PRECOZ

Las investigaciones basadas en la escucha precisa de las preocupaciones de los padres, en el visionado de videos familiares grabados por los padres antes del diagnóstico, en el estudio de las poblaciones derivadas de la aplicación de herramientas de cribaje precoz, en los controles de seguimiento de hermanos de niños ya diagnosticados han permitido un importante avance en el conocimiento del autismo durante los primeros dos años de vida. La investigación sobre los índices precoces de autismo coincidió históricamente con el crecimiento continuo del conocimiento del desarrollo social del niño en lo que respecta a la maduración del cerebro social. Estas investigaciones evidenciaron que los niños con desarrollo típico son investigadores activos de experiencias dialógicas y de acciones compartidas y que para ellos el interés social y la búsqueda del diálogo representan pulsiones igual de fuertes que las pulsiones de respirar o comer. Evidenciaron también que esta pulsión

social precoz requiere, para su plena realización, de la acción ejercitada por las interacciones emocionales y emocionantes que no están inscritas en el cerebro, pero que son esperadas por este último. Según esta perspectiva epigenética (que se refiere al control de la expresividad genética por parte del entorno), el crecimiento del cerebro social, típicamente inmaduro al nacer, depende del entorno. La identificación precoz del autismo y la implementación puntual de intervenciones terapéuticas se han convertido, pues, en uno de los temas de investigación más importantes en el campo del autismo.

La investigación sobre los índices precoces de autismo ha demostrado que, a diferencia de la rigidez sintomática típica del autismo que se observa normalmente después del tercer año de vida, en las primeras etapas del desarrollo el niño con autismo muestra una organización sintomática todavía débil, que gira en torno de unos déficits fluctuantes de la intersubjetividad. Estos déficits inter-

subjetivos tienen dos características: por un lado, los comportamientos sociales sincrónicos precoces son mucho menos frecuentes que en niños con desarrollo típico; a pesar de ello, aunque globalmente sean menos frecuentes, casi nunca están ausentes del todo (por tanto, en esta edad temprana, el problema no será averiguar su presencia o ausencia, sino sopesar la frecuencia reducida, escasamente coordinada y demasiado dependiente de la demanda activa por parte del adulto). La segunda característica es que raramente aparecen por iniciativa espontánea del niño. De hecho, una de las características más precoces de muchos niños con autismo es la de ser bebés y lactantes hipoactivos, lentos, con poco contacto visual y poco movimiento; ello implica que pocas veces son capaces de tomar la iniciativa, de ser quien quiere iniciar una interacción agradable o de querer provocar al adulto. Por ejemplo, son especialmente raras, o totalmente ausentes, aquellas conductas típicas del

lactante de ofrecer al progenitor algunas partes de su propio cuerpo (como serían la inclinación del vientre, la elevación del pie o de una mano hacia la de la madre, la anticipación del movimiento de la cabeza cuando la madre lo cambia de la posición en decúbito a la sedestación). Por tanto, un elemento central para intentar reconocer a un niño con autismo no es quedarse a observar si un determinado comportamiento social está presente o ausente en el niño: lo que es más importante es saber si este determinado comportamiento social: 1) aparece más veces, 2) aparece en diferentes situaciones, 3) aparece por iniciativa del niño y no sólo como respuesta a una invitación cálida y repetida del adulto.

Los padres son rápida y correctamente 'conscientes' de la reducida competencia social de su hijo o hija; la mayor parte de los padres de un niño que está desarrollando un autismo se preocupan por su desarrollo ya desde el comienzo del segundo año de vida y, aproximadamente, el 50% de los padres tiene sospecha de que hay algún problema ya antes de que el niño cumpla el año. Por este motivo, la preocupación de los padres por el desarrollo social de su hijo actualmente se considera, en sí misma, un índice de riesgo y un buen motivo para una valoración más minuciosa del niño. La preocupación de los padres, en lo que hace referencia al desarrollo social de su hijo, se puede referir tanto a la ausencia de una competencia ('no me mira a la cara') como a su pérdida ('dejó de sonreír y buscarme') y es un criterio mayor de riesgo de autismo. Los padres son muy precisos también al informar de una regresión en las habilidades sociales entre los 12 y 18 meses de vida.

Hemos visto que la aparición del autismo puede ser de dos tipos: en algunos casos, el inicio es muy precoz y ya se ha hecho evidente entre los seis y los doce meses de vida, pero en otros casos los signos de autismo no aparecen hasta después del primer cumpleaños. En este segundo caso, los niños tienen un desarrollo normal durante el primer año de vida, seguido por una pérdida insidiosa y súbita de competencias o de su detención. Hay, por tanto, dos importantes



*Para conocer el autismo, es necesario saber abandonar nuestro tipo de organización del conocimiento (por ejemplo, reducir el dominio verbal que pertenece al mundo de los neurotípicos) y ponerse en el difícil papel de un 'inmigrante' que intenta entender las normas de un mundo diferente del suyo.*

*\*Imagen del cuento "Encuentro" de Sámara Ahmad.*

ventanas temporales para la valoración de los indicadores precoces de riesgo de autismo.

La primera ventana se ubica entre los ocho y los doce meses de vida: en este caso, el niño no desarrolla la vivacidad y la modulación de los estados afectivos; se da una indiferencia, apatía, falta de iniciativa social; no aparecen las posturas y los movimientos anticipatorios en la interacción (abrir la boca cuando la madre acerca la cuchara; extender los brazos cuando la madre se acerca; mirar la cara de la madre cuando ésta está a punto de decir 'cucut'); la respuesta al nombre es muy débil (el niño típico de ocho meses, aunque esté concentrado en una acción con un objeto de su interés, muestra una inclinación preferente por el adulto que le llama por su nombre, abandonando el interés por el objeto y girándose a mirar al adulto a los ojos); el balbuceo se reduce drásticamente; pueden estar presentes intereses restringidos y movimientos repetitivos (especialmente de las manos).

La segunda ventana se ubica entre los 12 y los 18 meses; no se da el desarrollo de los gestos y sobre todo el de señalar, con el cual el niño no sólo pide un objeto, sino que pide también que el otro comparta con él el mismo objeto (por ejemplo, un avión que pasa o cualquier evento inesperado). Los niños con un desarrollo típico, puestos a prueba a los 11 y después a los 14 meses en condiciones controladas, muestran ser capaces de señalar con finalidad imperativa (señalar para pedir un objeto) antes del señalamiento con finalidad declarativa (es decir, señalar para compartir la atención sobre un objeto), competencia que se adquiere entre los 12 y los 18 meses. Esta evidencia es coherente con la hipótesis de que los dos tipos de señalamientos no están basados en las mismas capacidades sociales y cognitivas y se pueden entender mejor a través de sus diferencias. Si bien el señalamiento imperativo muestra cierta expectativa sobre el funcionamiento del ser humano como agente causal, el señalamiento declarativo implica la capacidad de querer influir en el estado de atención de otra persona y, a la vez, de percibir al otro como capaz de comprender las propias intenciones

comunicativas. Diferentes estudios han demostrado que los niños con autismo no utilizan gestos con finalidades declarativas para compartir experiencias, mientras que los gestos imperativos o instrumentales se mantienen relativamente conservados en su repertorio. Por esta razón, se considera la ausencia del señalamiento declarativo como uno de los signos más importantes de autismo en los niños en el segundo año de vida, como expresión de las dificultades en el desarrollo de la intersubjetividad secundaria y tiene consecuencias decisivas en el desarrollo del lenguaje.

Junto a este ítem (que fue incluido en el CHAT como ítem crítico en la sospecha de autismo a los 18 meses) se dan otras características que comportan que este período sea especialmente crítico para el desarrollo y el reconocimiento del autismo. Por ejemplo, el interés hacia las personas se reduce y aumenta el interés por los objetos, sobre todo mecánicos (aunque esta dirección de la atención -hacia objetos en lugar de hacia personas- ya puede ser observada por los padres durante los primeros seis meses de vida y permanecerá como un marcador comportamental durante la edad adulta también, cuando podrán decir explícitamente que prefieren sin duda las cosas respecto a las personas); el lenguaje expresivo no se desarrolla (no dicen ¡mamá!) y el balbuceo no se dirige hacia las personas; la tendencia a imitar al otro es muy débil (hay que recordar que la imitación ya está presente en la etapa neonatal y que se consideran sus dificultades autísticas como un déficit primario porque son la expresión de una disfunción en el 'sistema de las neuronas espejo'); no se organiza el monitoreo de la mirada, hay dificultades para cambiar la atención de un objeto a otro y aumenta la preferencia por acciones repetitivas y sensoriales con los objetos.

A pesar de estos nuevos conocimientos sobre el desarrollo típico y atípico y sobre los ítems de riesgo, la identificación precoz del autismo es todavía una operación compleja que debe prever dos niveles diferentes de investigación: el primer nivel (que es de competencia pediátrica) deberá involucrar a todos los

niños de una edad establecida, con la finalidad de individualizar a los que están en riesgo de desarrollar autismo; el segundo nivel (que es de competencia psiquiátrica) se debe centrar sólo en aquellos niños identificados como en riesgo por parte del pediatra durante las visitas de control. Ello, evidentemente, no excluye la necesidad de que este segundo nivel se movilice a partir del señalamiento de las educadoras de guarderías o de los propios padres. Estos últimos, como hemos visto, se dan cuenta muy pronto de que algo no funciona como debería en el desarrollo social de su hijo. Con frecuencia, se dan cuenta de ello y aumentan sus interacciones con los niños, tanto en lo que respecta a la cantidad como a la duración, dándole una calidad especialmente rica desde el punto de vista sensorial: aumentan el tono de voz dándole un acento musical, aumentan los contactos táctiles, reducen la distancia física. Este estilo interactivo hiperestimulante ya está presente entre los seis y los doce meses de vida del niño, cuando los padres todavía no son conscientes del trastorno, y pueden ser una expresión del intento espontáneo de afrontar la reducción de la competencia social del niño que está desarrollando un autismo.

A pesar de ello, suele pasar que la aparición de las primeras preocupaciones por parte de los padres no se corresponde con una escucha adecuada por parte de los profesionales, que frecuentemente prefieren una actitud de espera. Es este el motivo por el que, entre la aparición de las primeras preocupaciones parentales, el diagnóstico y el inicio de la terapia, suelen pasar entre dos y tres años. Son años en los que el proceso autista actúa en la organización de las conexiones cerebrales, el comportamiento se vuelve más rígido y el progenitor se expone al estrés de una relación con un niño extraño y difícil, probablemente una de las tensiones más difíciles de afrontar por un ser humano. Y no debemos olvidar que el estrés es un factor potente para alterar las estructuras cerebrales.

### CONCLUSIONES

El autismo es un trastorno de las conexiones cerebrales que depende de una

interacción compleja entre factores genéticos y factores ambientales, entre el patrimonio genético y los factores no genéticos que condicionan la expresión de los genes. Esta interacción, absolutamente peculiar y todavía en gran medida poco clara, comporta una organización atípica de la red de conexiones cerebrales a partir de la cual se pone en marcha un proceso de conocimiento del mundo absolutamente peculiar (por ejemplo, causa que los detalles de una escena sean más importantes que la visión general o que los objetos sean más interesantes que los seres humanos). La persona con autismo vive en un mundo organizado alrededor de normas diferentes de las que regulan el mundo de los neurotípicos y que estos últimos desconocen. Para conocer el autismo, es necesario saber abandonar nuestro tipo de organización del conocimiento (por ejemplo, reducir el dominio verbal que pertenece al mundo de los neurotípicos) y ponerse en el difícil papel de un 'inmigrante' que intenta entender las normas de un mundo diferente del suyo. Sólo partiendo de este proceso de inmigración po-

demostramos estar en sintonía con el niño que sufre autismo y empezar su acompañamiento hacia nuestro mundo. Este conocimiento del 'funcionamiento autista' debiera ser la premisa para todo tipo de intervención, con la seguridad de que si ésta empieza cuando el niño todavía es pequeño aumentan las posibilidades de comunicación entre estos dos mundos y se reduce a la vez el estrés del niño y de las personas que interactúan con él, los padres en primer lugar. ●

#### BIBLIOGRAFÍA

**Courchesne, E. et al.** (2005). Autism at the beginning: microstructural and growth abnormalities underlying the cognitive and behavioral phenotype of autism. *Development and Psychopathology*, 17, 577-97.

**Grandin, T. y Panek, R.** (2014). *Il cervello autistico*. Milano: Adelphi Edizioni.

**Muratori, F.** (2008). *La diagnosi precoce di autismo. Una guida per i pediatri*. Toscana: Edizioni Regione Toscana.

**Muratori, F., Calderoni, S., Apicella, F., Filippi, T., Santocchi, E., Calugi, S., Cosenza, A., Tancredi, R. y Narzisi, A.** (2012). Tracing back to the onset of abnormal head circumference growth in children with autism spectrum disorder. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 6, 442-449.

**Narzisi, A. et al.** (2018). Prevalence of Autism Spectrum Disorder in a large Italian catchment area: a schoolbased population study within the ASDEU project. *Epidemiology and Psychiatric Sciences*, 1-10.

**Purpura, G., Costanzo, V., Chericoni, N., Puopolo, M., Scattoni, M.L., Muratori, F. y Apicella, F.** (2017). Bilateral Patterns of Repetitive Movements in 6- to 12-Month-Old Infants with Autism Spectrum Disorders. *Front Psychol.*, 8:1168.

**Zwaigenbaum, L. y Penner, M.** (2018). Autism spectrum disorder: advances in diagnosis and evaluation. *British Medical Journal*, 361:k1674.