Bases clínicas neuropediátricas y patogénicas del trastorno del espectro autista

F. Mulas [a], S. Hernández-Muela [a], M.C. Etchepareborda [b], L. Abad-Mas [b]

THE NEUROPAEDIATRIC AND PATHOGENIC CLINICAL BASES OF AUTISTIC SPECTRUM DISORDER

Summary. Introduction. *The dimension of the autistic spectrum embraces a considerable degree of clinical complexity which is, in turn, an expression of the numerous systems involved in the functioning of the central nervous system. Every day different biological factors are revealed which put in doubt other factors that, in a more objective way, appear to be involved in a particular aetiology.* Conclusions. *It is clear that exactly what causes autistic spectrum disorder is still unknown and it may be useful to analyse cases with a known aetiology and correlate them with other similar cases, as it is likely to be this association between findings and studies in the future that will probably enable us to better define the bases and the underlying causes of the complex and manifold origin of the autistic spectrum. This will enable a more efficient therapeutic approach to be developed, which, when all is said and done, is what is primarily sought in the management of children with autistic spectrum disorder. [REV NEUROL 2004; 38 (Supl 1): S9-14]*

Key words. *Autistic spectrum. Clinical features. Idiomatic autism. Neurobiological aspect. Secondary autism.*

INTRODUCCIÓN

La heterogeneidad del trastorno autista puede deberse a diferentes etiologías o a una combinación de factores, como la conjunción entre etiología, predisposición genética y factores ambientales. Sin embargo, en los últimos años ha avanzado el conocimiento de condiciones neurobiológicas presentes en este tipo de trastorno. El diagnóstico de autismo es similar al de retraso mental o al de demencia y necesita una evaluación clínica cuidadosa, que incluye las siguientes instancias:

- Evaluación neurológica.
- Evaluación neuropsicológica.
- Evaluación neurolingüística.
- Estudios complementarios: bioquímicos, cromosómicos (descartar síndrome X frágil), neurofisiológicos y de neuroimagen (tomografía axial computarizada, resonancia magnética, espectroscopia, magnetoencefalografía...).

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Las características clínicas iniciales del trastorno del espectro autista (TEA) se podrían definir, en referencia a la edad y los signos de alarma, de acuerdo con los eventos evolutivos modificados de Muñoz Yunta, de la siguiente forma:

Primer semestre de vida

- No muestra postura anticipatoria al levantarlo en brazos.
- No balbucea.
- Ausencia de sonrisa social.
- Contacto visual ausente.
- Fija la vista ante estímulos luminosos.
- Irritabilidad.
- Tiene prensión palmar, pero no mira el objeto.
- Trastorno del sueño.

Recibido: 26.01.04. Aceptado: 30.01.04.

[a] Instituto Valenciano de Neurología Pediátrica (INVANEP). [b] Centro de Neurodesarrollo Interdisciplinar (Red Cenit). Valencia, España.

Correspondencia: Dr. Fernando Mulas. Instituto Valenciano de Neurología Pediátrica (INVANEP). Artes Gráficas, 23, bajo. E-46010 Valencia. E-mail: fmulasd@meditex.es

© 2004, REVISTA DE NEUROLOGÍA

Segundo semestre de vida

- Indiferencia por los padres.
- No interviene en juegos de interacción social.
- No responde ni anticipa.
- Rudimentos de comunicación oral, ausencia de balbuceo y de jerga.
- No logra imitar sonidos, gestos ni expresiones.
- No le interesan los juguetes ofrecidos.
- Muestra fascinación por sus propias manos y pies.
- Huele o chupa los objetos más de la cuenta.
- Sueño fragmentado.

Segundo año de vida

- Puede iniciar la marcha tardíamente.
- No se interesa por niños de su edad.
- No señala con intención de enseñar o compartir.
- No comparte la atención ni interés con los demás.
- No desarrolla juego simbólico.
- Irritabilidad, es difícil de consolar.
- Postura raras y movimientos extraños de manos y pies.
- Reacciones emocionales inapropiadas.
- Trastorno del sueño.

Tercer año de vida

- Interés interpersonal limitado.
- Contacto visual escaso.
- Mira fijo al vacío o de forma inusual a los objetos.
- No desarrolla el habla, o bien es muy escasa; ecolalia.
- No le gustan los cambios, se irrita con facilidad.
- Rabietas y agresiones (auto y hetero).
- Autoestimulación (balanceo, movimientos repetitivos, aleteo, girar sobre sí mismo, caminar de puntillas).
- Destreza manipulativa (rompecabezas).
- Hipoactividad y/o hiperactividad.
- Trastorno del sueño.

Cuarto año de vida

- Ausencia de lenguaje o ecolalia patológica.
- Voz de tipo peculiar, monocorde.
- Irritabilidad, berrinches frecuentes, agresión.
- Escaso contacto visual.

– Trastorno de la percepción táctil: un golpe fuerte parece no percibirlo, pero el simple roce de la piel puede provocarle una reacción desmesurada.
– Autoestimulación.

CRITERIOS CONDUCTUALES

1. Alteraciones cualitativas en la interacción social recíproca.
2. Alteraciones cualitativas de la comunicación.
3. Patrones de comportamiento, intereses y actividades restrictivas, repetitivas y estereotipadas.

Interacción social deteriorada

El término 'social' se refiere a una relación entre grupos o clases de la sociedad. Puede manifestarse como aislamiento social o conducta social inapropiada. Este déficit en la interacción social está representado por:
– Evitar la mirada.
– Fracaso en responder cuando se le llama.
– No participación en actividades grupales.
– Falta del conocimiento de otros.
– Indiferencia al afecto.
– Falta de empatía social o emocional.

Cuando los individuos se hacen adultos, hay en general una disminución del aislamiento social.

Comunicación deteriorada

Afecta ambas capacidades, la verbal y la no verbal, para comunicarse con otros.

El déficit de la comunicación es variable. En algunos niños se caracteriza por un fracaso en el desarrollo de los dos terrenos del lenguaje, el receptivo y el expresivo. En otros, el lenguaje es inmaduro y se caracteriza por ecolalia, uso de pronombres revertidos, jerga ininteligible y melodía anormal (prosodia a la melodía, tono normotono o anormal).

En aquellos con un lenguaje adecuado, puede existir una discapacidad para iniciar o sostener una conversación apropiada.

En el grupo de autistas no verbales o no fluentes, los déficit del lenguaje y la comunicación persisten en la edad adulta y un porcentaje de autistas permanecen no verbales. En los autistas fluentes, demuestran un déficit persistente en tareas de la conversación, como por ejemplo:
– Tomar un turno.
– Entender sutilezas del lenguaje, tales como bromas o sarcasmos.
– Dificultad para interpretar el lenguaje corporal, la entonación y las expresiones faciales.

Patrones de conducta repetitivos y estereotipados

Son movimientos que se adoptan de modo mecánico y rutinario, y se repiten sin variación. Estos patrones son característicos del autismo e incluyen:
– Resistencia al cambio.
– Insistir en ciertas rutinas.
– Apego a objetos (fotos, piedras, etc.).
– Fascinación con partes de objetos (girar las ruedas de un automóvil).

Los niños pueden jugar con juguetes, pero están preocupados con la manipulación o con el alineamiento de ellos, como oponiéndose su uso simbólico. Las estereotipias motoras y verbales son muy frecuentes:
– Aleteo, movimiento de colibrí.
– Balanceo.
– Correr alrededor de círculos.
– Repetición de palabras, frases o canciones.

En el adulto autista, la adaptación al cambio mejora, pero el interés restringido perdura, y aquellos con adecuada cognición tienden a focalizarse en tópicos estrechos o restringidos –tales como horarios de trenes, mapas, o aspectos históricos, campeonatos de fútbol– que dominan su vida.

Las estereotipias pueden disminuir por posturas anormales, pero las anormalidades de la marcha persisten.

CLASIFICACIÓN DEL DSM-IV

El DSM es un manual de diagnóstico y estadística editado por la Asociación Americana de Psiquiatría. La versión IV se publicó en 1994, y la versión traducida al castellano, en 1995 [1]. El DSM-IV incluye este trastorno bajo la denominación de 'espectro autista' (299.00), mientras que en la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10) se incluye como 'autismo infantil' (F 84.0).

El DSM-IV describe subcategorías bajo el amplio título de 'trastornos globales del desarrollo' (PDD):
– Autismo.
– Síndrome de Rett.
– Trastorno desintegrativo infantil.
– Síndrome de Asperger.
– Otros trastornos no incluidos en los cuadros anteriores.

El autismo se define conductualmente (tipología), no biológicamente (etiología). Por ejemplo, un paciente con síntomas conductuales de autismo puede presentar una fragilidad del cromosoma X, y entonces tendrá ambos diagnósticos, autismo y síndrome X frágil.

TRASTORNOS ASOCIADOS CON EL AUTISMO

Autismo idiopático

En la mayoría de los autistas no se encuentra etiología especifica asociada.

Autismo secundario relacionado con enfermedades congénitas y adquiridas

– Rubéola, toxoplasmosis, citomegalovirus.
– Síndrome de Moebius.
– Hipomelanosis de Ito.
– Síndrome de Dandy-Walker
– Síndrome de Cornelia de Lange.
– Síndrome de Soto.
– Síndrome de Goldenhar.
– Síndrome de Williams.
– Microcefalia, hidrocefalia.
– Síndrome de Joubert.
– Encefalitis herpética.
– Espasmos infantiles.
– Ingestión de plomo.
– Meningitis.
– Tumores del lóbulo temporal.

Autismo secundario relacionado con causas genéticas y metabólicas

- Anomalías cromosómicas, síndrome X frágil, trastornos autosómicos o anomalía congénita de Leber.
- Fenilcetonuria ligada al sexo.
- Esclerosis tuberosa, neurofibromatosis.
- Amaurosis.
- Histidinemia.
- Lipofuscinosis ceroidea.
- Hiperlactemia.
- Enfermedad celíaca.
- Trastornos metabólicos de la purina.
- Adrenoleucodistrofia.
- Distrofia muscular de Duchenne.
- Síndrome de Angelman.

DIAGNÓSTICO

El rasgo clínico central que define al autismo es un trastorno de la interacción social. Este déficit no es absoluto y su conducta difiere según el nivel cognitivo, la etapa del desarrollo y el tipo de estructura social.

El déficit social presenta las siguientes características:

- Atención.
- Trastornos en el afecto.
- Trastorno de la imitación.
- Trastorno en la capacidad para jugar con objetos o con las personas.

Muchas veces, este trastorno de interacción social impide al niño autista relacionarse, jugar, compartir momentos o cosas con sus padres o familiares. Éste es un déficit que distingue rápidamente a los niños en tres categorías: pasivo, activo pero raro, y aislado.

Son niños ensimismados, apagados, pueden resistirse a ser abrazados, son inconscientes de las actividades y del estado de ánimo de los demás, y no responden cuando se los llama.

Una de las herramientas mas ampliamente utilizadas en EE.UU. es la escala de autismo infantil CARS de Schopler [2]. Otras escalas son:

- *Vineland adaptative behavior scales.*
- *Autism diagnostic observation system.*

El deterioro de la inteligencia social se evalúa mediante un test de comprensión social, como marcador de los TEA.

Las tareas sociales en el autismo, medidas por la escala de Vineland, muestran dos desviaciones estándares por debajo del nivel predictivo para su edad mental; un índice derivado de la relación actual a las tareas sociales predictivas clasifica correctamente al 94% de autistas y al 92% de no autistas.

Se considera una regresión del lenguaje en el autismo cuando al menos tres o más palabras, previamente adquiridas en el vocabulario, se pierden por un período mayor a tres meses.

La mayoría de los pacientes que muestran una regresión del lenguaje tienen también un trastorno bioeléctrico de la actividad cerebral, caracterizado por foco de ondas agudas o puntas bitemporales, o la aparición de patrón de punta-onda lenta continua sobre el sueño lento. Por este motivo, esta regresión se denomina también 'regresión epileptiforme del lenguaje'. Ocurre más frecuentemente antes de los 3 años de edad, con una frecuencia del 28% sobre todos los pacientes autistas. El 82% de los casos ocurre antes de los 2 años.

Más del 70 % de los pacientes autistas presentan estereotipias. Éstas se definen como conductas voluntarias, repetitivas, sin finalidad alguna, que causan lesión física al niño o interfieren notablemente en sus actividades normales. La Organización Mundial de la Salud indica que el termino 'estereotipia' debe reservarse para los síntomas anormales observados en la esquizofrenia, el autismo, el retraso mental y algunos pacientes con síndrome de déficit de atención con hiperactividad.

Algunas estereotipias más frecuentemente observadas en los pacientes autistas son: muecas, bloqueos de los canales de información visual con objetos o las propias manos, aleteos, frotamientos de manos, toqueteos, encender y apagar luces, balanceos corporales, saltos, girar en círculos o sobre sí mismo, hacer girar objetos, posturas bizarras de las manos y del tronco, sonidos iterativos... En muchas ocasiones, estas estereotipias forman parte de conductas autolesivas (pellizcarse la piel, golpearse la cabeza, morderse la mano). Tales conductas autoagresivas pueden provocar un daño importante, que no parece percibirse como doloroso. El exceso de catecolaminas y endorfinas podría ser la causa de estos síntomas.

Recientemente se ha comprobado que las conductas autoagresivas están mediadas por los receptores dopaminérgicos D_1, y no por los D_2, como ocurre en todas las estereotipias.

Los diagnósticos diferenciales para las estereotipas son: síndrome de Gilles de la Tourette, trastorno obsesivo-compulsivo, discinesia tardía y ansiedad excesiva, entre los más frecuentes.

No existen evidencias en la literatura médica para suponer que las estereotipias constituyen 'conductas de autoestimulación'; por tanto, deben considerarse en asociación con el nivel de ansiedad o tipos de conducta obsesivo-compulsiva.

Dentro de los trastornos afectivos destacan la labilidad emocional, el elevado nivel de ansiedad y una deficiente interpretación del otro (aspecto, tono de voz, expresión facial, gestos, postura corporal).

El nivel de ansiedad se encuentra en valores elevados en el 24% de los pacientes. También se observa una incidencia superior de estereotipias en el grupo de autistas ansiosos frente al grupo de autistas no ansiosos. El elevado nivel de ansiedad provoca un miedo excesivo ante estímulos triviales.

LENGUAJE

El lenguaje de un niño autista preescolar siempre está deteriorado. La ausencia de lenguaje era la preocupación principal expresada en las consultas neurológicas por más de la mitad de los padres de niños autistas en educación preescolar [3]. La comprensión y la pragmática son siempre deficientes [4].

Una minoría de niños autistas, que sufren lo que actualmente se llama síndrome de Asperger, hablan fluida y claramente a temprana edad, con frases bien formadas, pero sólo pronuncian repeticiones lentas, palabra por palabra, de oraciones que les han enseñado repetidamente [5].

El más raro y grave trastorno del lenguaje en los niños autistas es la agnosia auditiva verbal o sordera de palabra [4]. Estos niños no pueden decodificar el código fonológico del lenguaje, por lo que no pueden entender lo que se les dice y tampoco logran desarrollar lenguaje oral. La agnosia auditiva verbal con frecuencia se manifiesta en el contexto de la afasia epiléptica o síndrome de Landau-Kleffner.

La experiencia clínica sugiere que los cuidadores o profesionales suponen que el niño entiende las señales comunicativas

de los demás y pueden interpretar su falta de respuesta a los gestos o el habla como una conducta descortés o no cooperativa. La capacidad de los niños de usar y responder a gestos comunicativos y vocalizaciones se debería registrar con y sin el apoyo de claves contextuales.

La verdadera comprensión lingüística se hace evidente cuando los niños pueden comprender palabras sin claves contextuales o no verbales, especialmente cuando las palabras se refieren a personas, objetos y sucesos ajenos al ambiente inmediato.

En niveles de capacidad más elevados, la evaluación debería valorar la comprensión de diferentes tipos de frases simples y complejas (por ejemplo: negativas, interrogativas, causales, condicionales), de la secuencia discursiva (por ejemplo: la capacidad de comprender una historia o una secuencia de sucesos) y del lenguaje no literal (es decir, modismos, ironías).

Cuando el niño autista tiene lenguaje, la recogida y el análisis de muestras lingüísticas se hacen necesarios. En tales muestras es preciso examinar la posible existencia de anomalías –como la ecolalia y la inversión de pronombres–, el nivel estructural de las emisiones, su grado de complejidad y desarrollo funcional, la existencia o no de habilidades conversacionales y discursivas, y las posibles disociaciones, como las que existen en muchos casos entre niveles relativamente altos de organización formal del lenguaje (relacionada con la fonología segmental, la morfología y la sintaxis) y niveles muy bajos de desarrollo pragmático (con ausencia de funciones importantes como comentar, describir, narrar, argumentar, etc.).

Respecto a las capacidades de comprensión, debe tenerse en cuenta que el autismo se asocia siempre a un déficit receptivo mayor o menor. No basta con determinar la comprensión de palabras, sino también la de papeles funcionales en las emisiones (papeles como los de 'acción', 'agente', 'objeto', 'instrumento', 'localización', etc.) y la de funciones o afijos gramaticales.

EVALUACIÓN COGNITIVA

Existe evidencia experimental para sugerir que todas las personas autistas sufren un déficit cognitivo que afecta su percepción del mundo, una capacidad deteriorada para ver cosas desde el punto de vista de otra persona, y poca conciencia de los estados mentales de los demás. Este déficit se denomina 'teoría de la mente' [6].

La cognición es una variable importante que influye en el diagnóstico; se relaciona con las patologías médicas asociadas, como las tasas de epilepsia, y tiene valor pronóstico [3].

El patrón más frecuente del funcionamiento cognitivo en el autismo muestra capacidades verbales disminuidas, con mejores capacidades no verbales. Con este patrón cognitivo, cuando las capacidades verbales son superiores a las visuoespaciales, se empobrece el pronóstico para logros escolares, competencia conductual y funcionamiento independiente como adulto.

Conocer el nivel cognitivo del niño es importante para determinar su nivel global de funcionamiento. A veces, esto resulta importante cuando se intenta definir una discrepancia entre el nivel de funcionamiento social del niño y su funcionamiento cognitivo y adaptativo global, un criterio clave en el diagnóstico del autismo.

Las capacidades de los niños autistas varían desde una deficiencia mental profunda hasta capacidades superiores. A veces puede coexistir el retraso mental con la presencia de un talento excepcional, lo que se denomina 'síndrome *savant*' [5,7-9]. Constituye una especial capacidad para la música, el dibujo, los cálculos, la memoria mecánica y las capacidades visuoespaciales, lo que produce genios de la música y artistas, calculadores de calendarios, memoristas y adivinadores de acertijos [5].

La investigación ha demostrado la existencia de perfiles específicos en las baterías cognitivas, con altos rendimientos en tareas dependientes de procesos memorísticos, mecánicos o perceptivos, y un rendimiento deficiente en tareas que requieren procesos conceptuales de alto orden, razonamiento, interpretación, integración o abstracción [10].

La evaluación intelectual es esencial para la planificación educativa y, en algunos niños, para aumentar su nivel de capacidad en proyectos a largo plazo. Normalmente resulta beneficioso realizar esta evaluación antes de acceder a la guardería, y colaborar con los profesionales de la educación para diseñar las materias del currículo educativo y las tareas escolares, a menudo diseñadas por los psicólogos escolares. En autismo, sin embargo, habría que reconocer que la validez predictiva de estas evaluaciones no es necesariamente alta.

Son significativos los déficit de la flexibilidad cognitiva, de las funciones ejecutivas y del juicio y el sentido común, y sugieren que en el autismo pueden ser deficientes las funciones del lóbulo frontal.

VALORACIÓN DE LAS CAPACIDADES COGNITIVAS

Desde los años sesenta se conoce el hecho de que el cociente intelectual es el mejor predictor pronóstico en los casos de autismo [5,11-13]. Sin embargo, no es fácil medir las capacidades cognitivas de los autistas y otros niños con trastorno global del desarrollo. Es necesario emplear pruebas capaces de motivarlos y que midan aspectos relevantes y diversos de su capacidad cognitiva. En los casos de síndrome de Asperger, o los autistas de Kanner con capacidades límites o normales, puede ser muy útil el empleo de pruebas psicométricas estándares como el test de Weschler.

En los casos de niños autistas con competencias cognitivas, en el intervalo de 3 a 7 años, las escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños pueden resultar útiles. Sin embargo, en muchos casos de autismo, y en especial cuando los niños son pequeños o el cuadro se acompaña –como suele suceder– de retraso mental asociado, estas pruebas psicométricas de uso común no se pueden administrar. Por eso se han desarrollado algunos instrumentos psicométricos específicos que resultan de especial utilidad para valorar a las personas autistas. El más utilizado ha sido el perfil psicoeducativo (PEP), de Schopler y Reichler [13], que define los niveles de desarrollo en imitación, percepción, motricidad fina y gruesa, integración oculomanual y desarrollo cognitivo y cognitivoverbal. Se trata de una prueba que puede administrarse a los autistas de niveles mentales más bajos, aunque presenta problemas psicométricos importantes: asigna muy arbitrariamente los ítems a las áreas y exige excesivas capacidades –para poder puntuar– en las áreas relacionadas con el desarrollo cognitivo y lingüístico.

Rivière et al han desarrollado las escalas de desarrollo infantil (EDI), que pueden aplicarse incluso a los autistas con un retraso mental más acusado y que definen el desarrollo –hasta 5 años de edad mental– en ocho áreas funcionales: imitación, motricidad fina, motricidad gruesa, desarrollo social, lenguaje expresivo y comunicación, lenguaje receptivo, representación y simbolización, y solución de problemas. La prueba se administra en un contexto esencialmente lúdico y establece tres catego-

rías de puntuaciones: cuando el niño realiza la tarea pedida sin ayuda, cuando la hace con ayuda, y cuando no la hace en ningún caso. Las tareas realizadas con ayuda –las ayudas se definen con claridad en el manual de la prueba– permiten definir directamente objetivos educativos inmediatos para los niños evaluados [14].

FUNCIÓN EJECUTIVA Y AUTISMO: INVESTIGACIONES

Para explorar la función ejecutiva se ha utilizado la prueba de Wisconsin (WCST) y la de la torre de Hanoi, una tarea de planificación. Con este tipo de investigación se encontraron diferencias de grupo en tres medidas ejecutivas: planificación eficaz de la torre de Hanoi, perseveraciones y fallos para mantener una estrategia en el WCST [15,16].

Este grupo de investigadores presuponía que las principales diferencias entre la muestra estudiada y los controles se producirían en el dominio de la teoría de la mente, pero sorprendentemente, los resultados contradijeron sus expectativas: las mayores diferencias se daban en las medidas de función ejecutiva. De hecho, un subgrupo de sujetos autistas resolvió las 'tareas de teoría de la mente de primer orden', en las cuales el objetivo es predecir la conducta de otra persona cuya creencia no coincide con el estado real de los sucesos observados.

La mayor frecuencia de fallos en la respuesta a las tareas ejecutivas hizo concluir a los investigadores que '...éste debe ser un déficit primario en el autismo'. Finalmente, comentan la posibilidad de que una alteración prefrontal combinada con disfunciones subcorticales podría explicar tanto los síntomas sociales como cognitivos del trastorno.

En otra investigación –continuación de la anterior–, en la que se emplearon las mismas muestras, el grupo de estudio se dividió en dos subgrupos, diagnosticados de autismo de alto funcionamiento y síndrome de Asperger, un trastorno generalizado del desarrollo en el que no existen déficit lingüísticos. Curiosamente, los individuos con síndrome de Asperger que resolvían correctamente las tareas mentales de segundo orden –las cuales requieren un pensamiento recursivo sobre los estados mentales (predecir lo que una persona piensa acerca del pensamiento de otra persona)–, no superaban las pruebas de función ejecutiva. De nuevo estos datos reforzaban la idea de la universalidad de esta disfunción en los TEA [17].

MEMORIA

Muchos niños autistas tiene una memoria verbal o visuoespacial superior. La ecolalia retardada, la repetición de anuncios de televisión y la capacidad precoz para recitar el alfabeto y decir historias palabra por palabra, son testimonio de una memoria verbal superior, pero no de la capacidad del niño para comprender lo que está diciendo [5].

La memoria de trabajo también se ha estudiado, pero los resultados no son concluyentes. Russell et al encuentran que las personas autistas de su muestra presentan fallos en una tarea de memoria –propia del ejecutivo central– superiores a los de los controles normales, y similares a los de otro grupo de sujetos con dificultades moderadas de aprendizaje [18]. No obstante, habría que interpretar sus conclusiones con cautela debido a que la media de edad mental verbal de la muestra clínica estudiada se situaba entorno a 70 años, por lo que los fallos encontrados podían deberse a la capacidad mental general, y no al autismo en particular.

Jarrold y Russell no hallaron diferencias en otra investigación en la que los niños con autismo de su muestra resolvieron correctamente, al igual que los controles con dificultades de aprendizaje, tareas de memoria de trabajo. Sin embargo, sí mostraron problemas con la memoria de fuentes, que es la capacidad de recordar el origen y las características contextuales en las que se generó el conocimiento [16]. En otra investigación, Bennetto et al encontraron fallos en ambos tipos de memoria [19].

MONITORIZACIÓN

Nuevas evidencias sugieren la posible afectación de otros procesos. Ejemplo de ello es un estudio de Russell y Jarrold que aporta datos sobre alteraciones en la monitorización aparentemente involucradas en los problemas para autocorregir errores en sujetos autistas [20].

La investigación proporciona datos que prueban la existencia de disfunciones ejecutivas en personas autistas con diferentes edades y niveles de funcionamiento cognitivo [21]. Estos resultados se han obtenido mediante diseños experimentales que emplean medidas de distinto tipo.

TEORÍA DE LA MENTE

Desde la teoría de la mente se ha defendido la participación de los lóbulos frontales en el déficit cognitivo subyacente al autismo [22]. Algunos trabajos han aportado datos sobre el activo papel de estas regiones en la realización de tareas mentales [23-25], por lo que la investigación futura deberá determinar las consecuencias de estos hallazgos en términos de relaciones inter e intrateorías.

BIBLIOGRAFÍA

1. DSM-IV. Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. Barcelona: Masson; 1995.
2. Schopler E, Mesibov G. Autism in adolescents and adults. New York: Plenum Press; 1983.
3. Tuchman R. Autism: delineating the spectrum. Int Pediatr 1991; 6: 161-6.
4. Rapin I, Allen DA. Developmental language disorders: nosological considerations. In Kirk U, ed. Neuropsychology of language, reading and spelling. New York: Academic Press; 1983. p. 155-84.
5. Rapin I. Autismo: un síndrome de disfunción neurológica. In Fejerman N, ed. Autismo infantil y otros trastornos del desarrollo. Buenos Aires: Paidós; 1994. p. 15-49.
6. Ozonoff S, Pennington BF, Rogers SJ. Executive function deficits in high-functioning autistic individuals: relationship to theory of mind. J Child Psychol Psychiatry 1991; 32: 1081-105.
7. Obler LK, Fein D. The exceptional brain: neuropsychology of talent and special abilities. New York: Guilford Press; 1988.
8. Treffert DA. Extraordinary people: understanding 'idiots savants'. New York: Harper & Row; 1989.
9. Wing L. Asperger syndrome: a clinical account. Psychol Med 1981; 11: 115-29.
10. Minshew NJ, Payton JB. New perspectives in autism. Part I: The clinical spectrum of infantile autism. Part II: The differential diagnosis and neurobiology of autism. Current Prob Pedriat 1988; 18: 561-610, 615-94.
11. Rutter M. Autistic children: infancy to adulthood. Semin Psychiatry 1970; 2: 435-50.
12. Tuchman R. Evolución del autismo al llegar a la adolescencia y la edad adulta. In Fejerman N, ed. Autismo infantil y otros trastornos del desarrollo. Buenos Aires: Paidós; 1994. p. 123-31.

13. Panel de consenso multidisciplinario e Instituto Nacional de Salud de Estados Unidos. Diagnóstico y detección precoz de los trastornos del espectro autista. Parámetros prácticos par el diagnóstico y la evaluación del Autismo. 1.ª y 2.ª partes. Página de Autismo Española 2000.
14. Rivière A. Desarrollo normal y autismo. Definición, etiología, educación, familia, papel psicopedagógico en el autismo. Curso de Desarrollo Nomal y Autismo. 24-27 de septiembre de 1997, Santa Cruz de Tenerife, España. Página de Autismo Española 1997.
15. Cabarcos JL, Simarro L. Centro Pauta Madrid. Función ejecutiva y autismo. Página de Autismo Española 1999.
16. Jarrold C, Russell J. Disfunción ejecutiva y déficit de memoria en el autismo. Conferencia pronunciada en el 5.º Congreso Internacional de Autismo Europa. Barcelona, mayo de 1996.
17. Ozonoff S, Rogers SJ, Pennington BF. Asperger's syndrome: evidence of an empirical distinction from high-functioning autism. J Child Psychol Psychiatry 1991; 32: 1107-22.
18. Russell J, Jarrold C, Henry L. Working memory in children with autism and with moderate learning difficulties. J Child Psychol 1996; 37: 673-86.
19. Bennetto L, Pennington B, Rogers SJ. Intact and impaired memory functions in autism. Child Dev 1996; 67: 1816-35.
20. Russell J, Jarrold C. Error-correction problems in autism: evidence for a monitoring impairment? J Autism Dev Disord 1998; 28; 177-88.
21. Russell J. Autism as an executive disorder. Oxford: Oxford University Press; 1997.
22. Baron-Cohen S, Leslie A, Frith U. Does the autistic child have a 'theory of mind'? Cognition 1985; 21: 37-46.
23. Baron-Cohen S, Ring H, Moriarty J. Recognition of mental state terms. Clinical findings in children with autism and a functional neuroimaging study of normal adults. Br J Psychiatry 1994; 165: 640-9.
24. Fletcher PC, Happé F, Frith U, Baker SC, Dolan RJ, Frackowiak RSJ, et al. Other minds in the brain: a functional imaging study of 'theory of mind' in story comprehension. Cognition 1995; 57: 109-28.
25. Stone VE, Baron-Cohen S, Knight RT. Frontal lobe contributions to theory of mind. J Cogn Neurosci 1998; 10: 640-56.

BASES CLÍNICAS NEUROPEDIÁTRICAS Y PATOGÉNICAS DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

Resumen. Introducción. *La dimensión del espectro autista abarca una complejidad clínica considerable que es, a su vez, expresión de la multitud de sistemas implicados en el funcionamiento del sistema nervioso central; cada día se evidencian distintos factores biológicos que ponen en discusión los factores que, de una forma más objetiva, parecen implicados en una etiología definida.* Conclusiones. *Es evidente que todavía no se conocen con precisión las causas determinantes del espectro autista y posiblemente sea útil analizar los casos con una etiología conocida y correlacionarlos con otros similares, siendo esta asociación de hallazgos y los estudios futuros los que probablemente permitan definir mejor las bases y el substrato del origen complejo y múltiple del espectro autista. Ello posibilitará un acercamiento terapéutico mas eficaz, que, en definitiva, es el anhelo primordial para el abordaje de los niños con espectro autista. [REV NEUROL 2004; 38 (Supl 1): S9-14]*
Palabras clave. *Aspecto neurobiológico. Autismo idiomático. Autismo secundario. Cuadro clínico. Espectro autista.*

BASES CLÍNICAS NEUROPEDIÁTRICAS E PATOGÉNICAS DA PERTURBAÇÃO DO ESPECTRO AUTISTA

Resumo. Introdução. *A dimensão do espectro autista abrange uma complexidade clínica considerável que é, por sua vez, expressão da multiplicidade de sistemas envolvidos no funcionamento do sistema nervoso central; a cada dia evidenciam-se distintos factores biológicos que põem em discussão os factores que, de uma forma mais objectiva, parecem envolvidos numa etiologia definida.* Conclusões. *É evidente que ainda não são conhecidas com precisão as causas determinantes do espectro autista e possivelmente seja útil analisar os casos com uma etiologia conhecida e correlaciona-los com outros similares, sendo esta associação de achados e os estudos futuros os que provavelmente permitem definir melhor as bases e o substrato da origem complexa e múltipla do espectro autista. Isto possibilitará uma abordagem terapêutica mais eficaz que, definitivamente, é a aspiração primordial para a abordagem das crianças com espectro autista. [REV NEUROL 2004; 38 (Supl 1): S9-14]*
Palavras chave. *Aspecto neurobiológico. Autismo idiomático. Autismo secundário. Espectro autista. Quadro clínico.*