

**TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO:  
UNA PERSPECTIVA NEUROPEDIÁTRICA**

**CURSO SOCIEDAD VALENCIANA PEDIATRÍA 2001**

**Dra. Amparo Morant Gimeno**

Neuropediatra.

Servicio de Neuropediatría Hospital Infantil La Fe.

Instituto Valenciano de Neurología Pediátrica (INVANEP). Valencia.

## **LOS TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO**

Cuando hablamos de Trastorno generalizado del desarrollo (TGD) nos referimos a una serie de entidades con tres grupos de manifestaciones comunes a todas ellas:

1. Trastorno de la relación social; 2. Trastorno de la comunicación, incluyendo expresión y comprensión del lenguaje; y 3. Falta de flexibilidad mental, que condiciona un espectro restringido de conductas y una limitación en las actividades que requieren cierto grado de imaginación.

Los TGD fueron incluidos inicialmente en las clasificaciones internacionales de enfermedades como *pervasive developmental disorder*, traducido posteriormente a Trastornos profundos del desarrollo y más tarde a Trastornos generalizados del desarrollo.

Los TGD incluyen el Trastorno autista, el Trastorno de Rett, el Trastorno desintegrativo infantil, el Trastorno de Asperger y el Trastorno generalizado del desarrollo no especificado, siendo el nexo común de todos ellos las tres características citadas anteriormente. Sin embargo el Trastorno de Rett, por sus características clínicas y evolutivas, se aparta bastante del resto de trastornos. El Trastorno desintegrativo infantil, tiene como característica determinante la existencia de un periodo de desarrollo normal que alcanza por lo menos hasta los dos años, a partir de ahí y antes de los 10 años comienza una pérdida clínicamente significativa de las habilidades adquiridas anteriormente, tanto en el lenguaje, como sociales, en el juego, motoras o esfinterianas. A veces es difícil de diferenciar con el trastorno autista en los casos en los que existe una regresión después de un periodo de normalidad, cuyo inicio es difícil de precisar. En cuanto al Trastorno de Asperger también es difícil de diferenciarlo del trastorno autista; según los criterios del DSM-IV la diferencia viene dada por las habilidades en el lenguaje, mejor desarrolladas en el Trastorno de Asperger pero con alteraciones en el mismo bien definidas. A veces es difícil diferenciarlo del autismo de funcionamiento elevado. El Trastorno generalizado del desarrollo no especificado (TGD-NE), a diferencia de los demás carece de criterios positivos para su diagnóstico, apareciendo como un diagnóstico residual, limitándose a dar cabida a trastornos que cumplen las características principales pero que no cumplen los criterios propios de estos trastornos. A pesar de estos problemas los TGD-NE tienen un gran interés por dos motivos. En primer lugar es la categoría más frecuente, puesto que permite ubicar muchos pacientes que no cumplen estrictamente todos los criterios del Trastorno autista o del Trastorno de Asperger; y en segundo lugar porque puede ofrecer una visión global del espectro autista más comprensiva y ajustada a la realidad clínica.

## **TRASTORNO AUTISTA**

El autismo es un trastorno generalizado del desarrollo, de inicio precoz, que presenta alteraciones en: 1. La relación social; 2. La comunicación/lenguaje; y 3. Espectro restringido de conductas e intereses. Constituye una de las alteraciones más graves del desarrollo, la conducta y la comunicación.

El autismo fue descrito por el psiquiatra austríaco Leo Kanner en 1943, y a pesar de las investigaciones realizadas desde entonces sus causas no se han determinado con exactitud y el diagnóstico continúa siendo clínico, esto unido al desconocimiento general de la enfermedad ha hecho que los autistas hayan sido incorrectamente tratados en muchos casos.

Podemos considerar al autismo como una disfunción del sistema nervioso central que ocasiona una serie de síntomas clínicos que son los que se tienen en cuenta para realizar el diagnóstico. Para complicar más el tema se sabe que niños con anomalías genéticas, rubeola congénita, esclerosis tuberosa, malformación cerebral u otras entidades pueden cursar con autismo. Por lo que se presupone que en unos años el autismo será una descripción de la conducta que irá asociado a diversas patologías concretas, es decir será un *diagnóstico conductual*.

En la actualidad se tiende a considerar el autismo como un espectro amplio de trastornos que comparten aspectos comunes, pero ante los cuales está por definir de forma definitiva cuáles son los subtipos que lo integran.

La prevalencia del autismo es incierta debido a las grandes dificultades que existen para su diagnóstico y varía mucho según se consideren únicamente formas puras de autismo o bien se acepten niños que cumplan criterios suficientes pero no todos.

Los diferentes estudios realizados ofrecen cifras que oscilan entre 2 y 5 casos por 10.000 individuos, y otros entre 0,33 y 5 casos por 1.000 niños, siendo entre tres y cuatro veces más frecuente en niños que en niñas. Hay que indicar también que el riesgo de recurrencia para una familia con un niño autista de etiología desconocida es del 8,6%.

## **MANIFESTACIONES CLINICAS**

El autismo, por definición, se inicia antes de los 3 años, aunque en muchas ocasiones los niños llegan a la consulta mucho más tarde.

Podríamos distinguir dos grupos de niños: uno en los que la sintomatología es precoz ya desde el nacimiento; y otro en los que los niños fueron normales al nacimiento y comenzaron a presentar síntomas característicos a partir de los 18 meses, acentuándose a partir del año y medio o dos, que es cuando el niño debe evolucionar rápidamente en la adquisición del lenguaje. Precisamente el retraso o la anomalía en la adquisición del lenguaje es el motivo más frecuente de consulta de los niños que al final son diagnosticados de autismo.

Hay que tener en cuenta que esta regresión a veces coincide con acontecimientos en la vida del niño que pueden atribuírseles un mecanismo causal pero que no es así, son hechos coincidentes en el tiempo. De todas maneras también hay que tener en cuenta los factores ambientales que podrían influir sobre el niño con una predisposición genética.

Ejemplos de frases que con frecuencia dicen los padres serían:

- **“cuando nació la hermana empezó a ser así”**
- **“al empezar el colegio comenzó a cambiar”**
- **“desde que estuvo ingresado no le notamos igual”**

Vamos a ir describiendo las características del Trastorno autista siguiendo las directrices diagnósticas del DSM-IV, siendo lo más prácticos posibles poniendo ejemplos vividos en la consulta.

## **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

El síntoma más típico del autismo es la falta de reciprocidad en la relación social. Las claves de la empatía están ausentes o son rudimentarias, con incapacidad para compartir las sensaciones que experimenta con sus semejantes por lo que su alegría o enfado pueden aparentar ser enigmáticos.

Una característica de estos niños es su mirada, que suele recorrer el espacio prescindiendo de la mirada de las otras personas. El contacto, que puede existir en algunos casos, es frío y fugaz sin contenido comunicativo. La forma de mirarla dota a su cara de un aspecto inexpresivo o enigmático, imposibilitando el conocimiento de lo que ocurre en su interior.

La alteración en la mirada no suele ser motivo de consulta pero en **una ocasión nos fue remitido un niño de 8 meses porque “no veía”**. El pediatra, tras la insistencia de los padres, lo había enviado al oftalmólogo quien nos lo remitió con urgencia. El niño, gemelo de otro normal, no es que no viera sino que no fijaba la mirada junto con otros síntomas que nos permitieron realizar el diagnóstico de Trastorno autista. En comparación con el hermano gemelo, a los padres sólo les había llamado la atención que “no veía” y que era más tranquilo sin requerir atención, habiendo por supuesto muchas más diferencias.

Existe, en la mayoría de los casos, una ausencia de expresión facial ya sea en situaciones agradables o desagradables. **Una madre decía: “parece que no llegue a mi hija, como si no tuviéramos comunicación entre las dos, no sé lo que puede estar pensando”**.

Cuando preguntas por la relación que tiene con otros niños la mayoría de las veces te encuentras con la misma contestación: **“siempre suele estar solo pero en todo caso le gusta estar con niños más pequeños que él”**; **“va a su aire”**; **“es distinto”**. Por lo general prefieren a los adultos en vez de a los niños, posiblemente por la mayor tolerancia de los primeros con el comportamiento autista.

Generalmente van a la suya y no comparten nada con los demás. Esto se puede observar más en los niños que presentan algo de lenguaje: **“nunca me cuenta nada, tengo que preguntarle yo”**.

Existe un completo desinterés por las personas de su alrededor, que son ignoradas o tratadas como objetos. El autista utiliza al adulto como un medio mecánico que le satisfaga sus deseos. **“Si quiere agua, me coge de la mano**

**como si fuera un simple instrumento y me lleva a donde están los vasos, todo ello sin decir nada y sin mirarme a los ojos”.**

En otros casos puede producirse una repetición constante de preguntas con el fin de mantener una interacción social en movimiento. Y, aunque no es frecuente, hay niños que tienen tendencia a invadir el campo del otro, acercándose demasiado, tocándoles inapropiadamente, besándolos u oliéndolos. A otros les encanta que ser afectuosos incluso con desconocidos.

## **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 (no acompañado de intentos para compensarlo mediante modos alternativos de comunicación, tales como gestos o mímica)
- (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.

El trastorno del lenguaje es la causa más frecuente de consulta médica en los niños autistas y va desde la ausencia del lenguaje en un niño de 2-3 años hasta la alteración en la comprensión y la pragmática del lenguaje, es decir en su uso social. Muchos de ellos tienen una jerga que imita el lenguaje del adulto, pero sin contenido semántico y son incluso capaces de decir palabras o frases sofisticadas, pero totalmente fuera de contexto. Carecen del uso social del lenguaje.

**El padre, médico, de un niño autista nos decía: “ el motivo de venir es que el nene emplea el lenguaje sin un uso social, dice muchas cosas pero sin sentido y sin venir a cuento; además dice frases hechas dichas por mí ante las mismas situaciones, por ejemplo, cada vez que sube al tobogán y antes de bajar dice: Cuidado, no te vayas a caer”.**

**Otro niño era capaz de repetir canciones enteras del programa La parodia nacional, o anuncios enteros de televisión.**

**Otros padres dicen: “está en su mundo y cuando se le habla parece que no comprenda lo que se le dice”.**

Estos dos casos podrían corresponder al Síndrome de Asperger ya que si que existe lenguaje pero sólo son repeticiones hechas de frases que se les ha enseñado y fragmentos de anuncios de televisión o canciones.

Otras alteraciones del lenguaje son las ecolalias, inmediatas o retardadas, la ausencia de interlocutor durante los discursos que acompañan al juego infantil (discurso vacío de contenido, pero con entonación y pudiendo mezclar anuncios o frases hechas), la falta de gesticulación y de expresión facial, o el uso del “tú” o el “él” en sustitución del “yo”. **Cuando un niño quería agua le decía a su madre: “toma agua”, que era la frase que ella le decía para ofrecerle a él el agua, hablando así en tercera persona.**

Los trastornos del lenguaje que podemos encontrar en el autismo son: la agnosia auditiva verbal, el síndrome fonológico-sintáctico, el síndrome léxico-sintáctico,

trastorno semántico-pragmático, trastorno de la prosodia, mutismo selectivo, alteración en el turno de palabra, alteración en el inicio de la conversación, alteración en el lenguaje figurado, hiperlexia.

Las manifestaciones de un niño autista en cuanto al juego es el empobrecimiento del mismo. En general lo que hacen es manipular los juguetes en vez de jugar con ellos; a veces los acumulan o realizan maniobras con ellos imitadas; se sienten bien jugando solos.

**“Generalmente juega solo y con juguetes concretos que nadie le puede tocar”.**

**“Le encantan las pinzas de la ropa”.**

**“Se pasa el día rodando las ruedas de los coches.”**

### **3.- Patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos, repetitivos y estereotipados y restrictivos de interés que resulta anormal, sea en su intensidad, sea en su objetivo:**

**(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

**(d)** preocupación persistente por parte de objetos

Son inflexibles a rutinas o rituales específicos. A veces llevan cosas como “amuletos” de las que no se pueden separar, sin dotarles de ninguna función que en la de ser algo que le pertenece. **Tuvimos un niño que no se podía separar de una almohada en ningún momento, incluso estando dormido.**

El niño autista no admite cambios de su rutina, todo estará bien si se hace a su manera, pero sino todo son problemas con peleas, gritos y comportamientos agresivos o autoagresivos, todo ello representando la gran ansiedad de estos niños ante los cambios. En general parece como si el niño se sintiera amenazado ante cualquier cambio que se produce en su vida habitual. La obsesión por el orden conduce a conductas ritualistas, patrones comportamentales repetitivos que se aproximan mucho a la conducta del trastorno obsesivo-compulsivo, siendo a veces difícil de diferenciar un trastorno obsesivo-compulsivo y un trastorno de Asperger.

**Una madre nos decía que el problema estaba cuando iba alguien a su casa: “cuando viene alguien a casa, aunque sean sus abuelos, se vuelve “como loco” y no hay forma de controlarlo, le altera cualquier cambio”.**

Todo esto lo sufre la familia del autista que debe de girar en torno al niño, siendo él quien determina lo que se va a hacer, lo que se va a comer, etc.

Las estereotipias están presentes en todos los niños autistas y en todas las edades y a veces son difíciles de diferenciar de las conductas obsesivas. Pueden consistir en andar de puntillas o contraer los músculos cuando se excitan. Otras veces tienen carácter rítmico como mecerse en la cama mientras concilian el sueño, balancearse de un pie a otro, patear, dar golpes repetidamente, girar sobre sí mismos, correr en círculos, abrir y cerrar una puerta. Las estereotipias manuales

consisten en aplaudir, entrecruzar los dedos, aletear con las manos, o coger los objetos mediante un patrón peculiar de movimiento.

Una explicación a todas estas actividades es que cumplen la función de autoestimulación en relación con una posible alteración de los neurotransmisores en los ganglios basales.

La preocupación persistente por parte de objetos la vemos en la atracción que tienen por las cosas que giran, como los ventiladores, la lavadora o las ruedas de los coches.

## **DIAGNOSTICO**

Antes que nada habría que plantearse ¿quién diagnostica al niño con un trastorno generalizado del desarrollo?

La persona que más conoce al niño, dejando a parte a su familia, es su pediatra, pero la dificultad que conlleva la sospecha de este tipo de problemas y su desconocimiento hace que en muchas ocasiones el diagnóstico se haga tardíamente y lleguen a la consulta del neuropediatra cuando ya han pasado por otros especialistas como otros pediatras, otorrinolaringólogos, oftalmólogos, psicólogos, logopedas, etc.

Son comentarios comunes: **“nosotros veíamos algo raro, pero nos decían, ya hablará”**; **“eso que hace el niño no es nada, son manías”**; **“todo lo que hace es porque está muy consentido”**; **“eso es por culpa de beber mucha coca-cola”**; **“todo eso es por culpa de los padres y en concreto de la madre, ya que es la que más tiempo pasa con el niño”...**

Mayoritariamente son los profesionales de las guarderías o colegios los que dan la voz de alarma, muchas veces sin repercusión ya que los padres hacen caso y no consultan adecuadamente ya que es información que a nadie le gusta oírse de su hijo.

Como en casi todas las patologías, el diagnóstico precoz es esencial para aplicar un tratamiento correcto y eficaz. Sin embargo, en el caso del autismo esto es complicado ya que no existe una prueba biológica que nos lo de, siendo por tanto un diagnóstico estrictamente clínico. Debido a esto se produce una peregrinación de los padres de un niño autista por diversos especialistas hasta encontrar la ayuda adecuada.

El papel de neuropediatra es realizar un diagnóstico adecuado lo antes posible, descartando una serie de problemas o enfermedades que puedan relacionarse con el espectro autista. Para ello se necesita un conocimiento adecuado de los TGD y un elevado grado de sospecha ante los distintos y variados motivos de consulta de los niños que al final van a ser diagnosticados de un TGD. Entre éstos los más frecuentes son: los problemas del lenguaje, las alteraciones en la relación social o aislamiento, el comportamiento “raro”, los problemas de visión y el retraso escolar.

Nuestra actuación inicial es la misma ante todos los niños que consultan por un problema neuropsiquiátrico. Primeramente se pregunta por el motivo de consulta y la preocupación que los padres tienen por el niño, mientras tanto vas observando al niño que lo tienes delante.

## **Historia clínica**

La evaluación inicial comienza con una historia clínica completa haciendo hincapié en que la descripción del problema actual no se debe de realizar de una forma aislada sino en el contexto del desarrollo neuroevolutivo del niño tanto desde el punto de vista psíquico como motor y del lenguaje por lo que es muy importante el conocimiento del desarrollo completo del niño hasta ese momento. Muchas veces nos ayuda las grabaciones de vídeo antiguas.

En todos los casos en los que se pueda sospechar un TGD preguntamos a los padres a cerca de las tres grandes características de estos trastornos (relación social, lenguaje y conducta) para orientar más el diagnóstico.

En cuanto a los antecedentes personales hay que conocer todos los datos concernientes a la gestación, al parto y al periodo perinatal, y otros antecedentes como: infecciones como la meningitis, el empleo de fármacos ototóxicos, los traumatismos craneoencefálicos, las crisis epilépticas, las otitis medias crónicas serosas, etc.

Conocer el ambiente psicosocial del niño hasta ese momento ya que niños con una gran privación afectiva como los niños que han estado en orfanatos que posteriormente son adoptados, pueden presentar problemas relacionados.

Hay que incidir en los hitos del desarrollo psicomotor para valorar la existencia o no de retrasos o problemas en esta área así como el desarrollo del lenguaje.

También hay que conocer los antecedentes familiares de problemas de este tipo o que pudieran estar relacionados.

## **Exploración clínica**

La exploración se inicia observando al niño como se desenvuelve en el entorno, alrededor de sus padres y con los juguetes que hay en la consulta.

Realizamos una exploración clínica pediátrica general descartando posibles malformaciones o dismorfias que nos orienten hacia patología concreta, incluyendo una adecuada somatometría.

La exploración neurológica será detallada comenzando por el perímetro cefálico, exploración de los pares craneales, así como asimetrías o signos clínicos focales neurológicos, valorando anomalías del tono, de la fuerza muscular, de los reflejos normales y patológicos y de la marcha, todo ello dependiendo de la edad del niño.

También es importante la visualización del fondo de ojo.

Valoraremos el lenguaje y la audición aunque de forma somera.

## **Pruebas complementarias**

### *Neurofisiológicas*

Realizamos un trazado electroencefalográfico (EEG) de sueño a todos los niños con sospecha de este tipo de problema. La mayoría de los mismos son patológicos observándose una alteración del ritmo con ondas agudas, sobre todo durante el sueño, incluso aunque no hayan tenido nunca crisis. El control EEG debe de hacerse de forma periódica ya que hasta el 33% de los autistas adultos tienen crisis, sobre todo los que presentan una lesión cerebral estructural, ausencia de lenguaje o retraso mental severo. Las crisis suelen ser generalizadas y difíciles de controlar.

Esta práctica es fundamental para descartar la afasia adquirida o Landau- Kleffner. Consiste en una afasia global que suele instaurarse en un niño de 3 a 8 años con



desarrollo lingüístico previamente normal o retrasado. El inicio puede ser abrupto, progresivo o en brotes sucesivos con remisiones parciales intercaladas. En el 90% de los casos tienen crisis epilépticas y en todos los casos se objetivan alteraciones paroxísticas uni o bilaterales en el EEG sobre las regiones temporales con tendencia a la generalización secundaria. Tras la instauración del proceso el niño suele mostrar una conducta excitada y desorganizada que luego tiende a la normalización permaneciendo la afasia de forma más o menos intensa. Las crisis epilépticas generalmente son refractarias al tratamiento, pudiendo mejorar el trazado EEG pero no tanto la afasia.

Los potenciales evocados auditivos de tronco (PEA) los solicitamos como prueba audiológica para descartar hipoacusias.

#### *Neuroimagen*

A todos los niños se les solicita una prueba de neuroimagen, concretamente una Resonancia Magnética (RM) para descartar patologías malformativas o displásicas en el sistema nervioso central que se han visto relacionadas con el autismo sin ser específicas del mismo. Entre estas se encuentran: mayor volumen de los hemisferios cerebrales, displasias corticales.

Más recientemente se están haciendo RM con espectroscopia ya que se han descrito casos de alteraciones metabólicas en los hemisferios cerebelosos de los niños autistas. Nosotros lo hemos solicitado en un caso y se ha confirmado la sospecha, que siempre es clínica.

#### *Estudios metabólicos cerebrales*

La tomografía por emisión de positrones (PET) y otras técnicas de funcionalismo cerebral no tienen un gran papel para el diagnóstico aunque sí para orientar posibles terapias sobre todo las del lenguaje. En las imágenes de PET se observa una disminución de la captación talámica, con alteraciones hipometabólicas en los lóbulos frontal y temporal.

#### *Estudios genéticos*

Les solicitamos un cariotipo convencional y un estudio citogenético para descartar un síndrome del cromosoma X frágil. Esto tiene importancia en cuanto a la recurrencia y en cuanto a la fertilidad de las hermanas del niño autista.

#### *Valoración psicológica y del nivel de inteligencia.*

En general existe dificultad para encontrar a especialistas que valoren a los niños autistas de forma adecuada por lo que muchas veces los remitimos a centros específicos.

Hay que recordar que la mayoría de los niños autistas, hasta el 70%, asocian retraso mental con un cociente de inteligencia menor de 70.

En estos niños hay problemas para realizar las psicometrías convencionales y sólo se puede valorar tras la observación de la conducta espontánea y eventualmente de su juego en varias sesiones. Además las puntuaciones son más bajas en las habilidades verbales que en las no verbales, por lo que se eligen test que valoren sobre todo estas últimas.

También estaría indicada una *valoración auditiva* y una *del lenguaje* por parte de los especialistas oportunos.

## **PRONÓSTICO**

El curso de trastorno autista es continuo. Un pronóstico favorable está relacionado con: la ausencia de patología neurológica concreta, un nivel normal de inteligencia, el desarrollo del lenguaje antes de los 5 años, las habilidades, la ausencia de crisis epilépticas y el ambiente donde el niño se desarrolla. Precisan una estructura y una disciplina coherente con una intervención temprana que implique la familia para minimizar las rabietas, favorecer la interacción social y la terapia del lenguaje.

La educación de un autista difiere enormemente de la de un niño normal, pues a sus dificultades para adquirir lenguaje y comunicarse, hay que unir, el retraso mental en la mayoría de los casos.

Aunque algunos niños autistas pueden llegar a integrarse en colegios normales, e incluso desarrollar ciertas actividades profesionales, la mayoría sigue necesitando cuidados especiales en la edad adulta. Muy raras veces llegan a ser totalmente independientes y necesitan un ambiente que continúe con el orden establecido en la etapa escolar.

## **TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO EN LOS NIÑOS AUTISTAS**

Hay que tener en cuenta que no existe tratamiento específico para el autismo en sí, pero sí se pueden tratar distintos problemas asociados como la epilepsia, la agresividad, la atención, la manejabilidad, las obsesiones y estereotipias, la ansiedad. Muchas veces estos niños sólo vuelven a la consulta, una vez están ya encauzados, si presentan algún problema de este tipo.

Por todo esto no es de extrañar que algunos niños autistas lleven algún tratamiento farmacológico que nosotros somos partidarios de mantener siempre teniendo en cuenta la sintomatología que presente, la respuesta farmacológica y la edad del niño, ya que hay muchos fármacos de los que se carece de experiencia en niños pequeños.

Nosotros utilizamos tres grupos de fármacos: los antiepilépticos, los neurolépticos y los psicoestimulantes

### *Antiepilépticos*

Dentro de los antiepilépticos los más empleados son dentro de los clásicos el valproato sódico y la carbamacepina, y de los más modernos la lamotrigina y el topiramato. Por supuesto que la elección del fármaco antiepiléptico va a depender sobre todo de la edad del niño, del tipo de crisis que presente y de la existencia o no de patología estructural en el sistema nervioso central. No hay estudios que informen que fármacos antiepilépticos estarían más indicados en el caso del autismo, por lo que nos guiamos por las directrices de las crisis y no por el diagnóstico de TGD.

En los casos en los que existen alteraciones en la actividad eléctrica cerebral sin crisis epilépticas se puede plantear un tratamiento con fármacos antiepilépticos si existen problemas de lenguaje o alteraciones graves de la conducta. En estos

casos se suele emplear el valproato sódico observándose una mejoría del niño a medida que mejora el trazado del EEG.

### *Psicoestimulantes*

Los psicoestimulantes potencian la acción de distintos neurotransmisores induciendo su liberación de la neurona presináptica, bloqueando su recaptación y/o inhibiendo la acción de la monoamino-oxidasa. Estimulan el sistema reticular, el sistema límbico, el núcleo estriado y otras regiones del cerebro relacionadas con la atención, la activación y los procesos de inhibición.

Empleamos el metilfenidato que es un estimulante leve del SNC con propiedades similares a las anfetaminas, con predominante actividad central y mínimo efecto sobre el sistema cardiovascular. El mecanismo de acción, por el cual el metilfenidato ejerce un efecto en la conducta de los niños no es todavía bien conocido. Se piensa que reduce el umbral de los sistemas de alerta dejando al individuo en disposición de responder con más facilidad o prontitud a los estímulos exógenos y endógenos, posiblemente porque inhibe el transporte de la dopamina incrementándose el tiempo de actuación de la misma.

La dosis estaría comprendida entre 0,3 y 0,5 mg/Kg./día, administrada en dos dosis (mañana y mediodía), unos 30-40 minutos antes del inicio de las clases. La instauración se debe hacer de forma progresiva con incrementos cada 3 días hasta alcanzar la dosis óptima. Generalmente sólo se administra los días con actividad escolar, descansando los fines de semana y los periodos vacacionales.

En algunos casos empleado en los niños autistas mejoran la concentración, la hiperactividad y los movimientos estereotipados, pero en hay que administrarlo con precaución pues se han descrito casos de agitación psicomotora. Si existe epilepsia asociada no está indicado salvo que ya no existan crisis y se mantenga el tratamiento anticonvulsivante de base.

### *Neurolépticos*

Nosotros manejamos dos neurolépticos: la tiaprida y la risperidona.

La tiaprida (Tiaprizal ®) es un neuroléptico menor atípico de la familia de las benzamidas. Es un antagonista (bloqueante) selectivo de los receptores dopaminérgicos D<sub>2</sub> por lo que facilita la acción de la dopamina. No provoca sedación, ni dependencia física ni psíquica y carece de acción antipsicótica. La dosis estaría entre 2,5-5 mg/Kg./día repartida en tres dosis. Lo indicamos inicialmente en los problemas de comportamiento e incluso de la atención como primera medida, con mejoría en la mayoría de las veces en la inquietud motora que presentan estos niños.

La risperidona (Risperdal ®) es un neuroléptico antagonista monoaminérgico con alta afinidad por los receptores 5-HT<sub>2</sub> serotoninérgicos y D<sub>2</sub> dopaminérgicos. Es un fármaco que no está indicado en niños aunque se están haciendo estudios al respecto en la actualidad. Nosotros lo usamos generalmente en niños mayores y a dosis bajas de 0,5 a 1 mg al día, siendo la dosis media para los adultos de 4 mg al día. Está indicado en los problemas graves de comportamiento que impliquen una imposibilidad en el manejo de los pacientes, siendo los resultados muy buenos teniendo en cuenta la poca experiencia que existe todavía.

## **SIGNOS DE ALARMA**

1. Lactantes muy tranquilos, pasivos. Niños muy quietos, sin requerir atención, "sin dar guerra".
2. Aislamiento y concentración en sí mismo con autoestimulaciones, fijación-atracción anormal por sus propias manos, escasa reacción a estímulos externos, rechazo a coger objetos, no respuesta a la llamada, no respuesta a estímulos sonoros, rechazo del contacto físico, balanceamiento.
3. Atracción-fijación por objetos muy determinados; como la luz, objetos redondos y que giren, atracción-miedo por agujeros y ruidos intensos.
4. Estereotipias y tendencia a la repetición, con resistencia a los cambios ambientales o hábitos del niño.
5. Hipotonía y problemas instrumentales.
6. Berrinches inconsolables, disforia, pánicos inexplicables.
7. Tristeza, ausencia-escasez de sonrisa, mirada perdida, ausencia de fijación de la mirada.
8. Falta de conductas anticipatorias.
9. Autoagresiones.
10. Insensibilidad al dolor y a los momentos angustiosos o respuesta paradójica a los mismos.
11. Dificultades alimentarias, con succión alterada, rechazo a los cambios alimenticios y a gran parte de los alimentos, oposición a la masticación.
12. Ausencia, desaparición del poco lenguaje adquirido o desarrollo atípico del mismo. Como ecolalias, no utilización de la primera y segunda persona, utilización frecuente de la tercera persona para referirse a sí mismo, dificultades para decir "sí" o "no".