

L'autisme i els trastorns generalitzats del desenvolupament

Amaia Hervás Zúñiga

Psiquiatria infantojuvenil. Institut Universitari Dexeus, Barcelona. Hospital Mútua de Terrassa, Terrassa (Barcelona).

Des que l'any 1943 Leo Kanner va descriure infants amb característiques clíniques peculiars que presentaven alteracions en tres dimensions de la conducta (sociabilitat, comunicació, i conductes i interessos repetitius), l'essència del que és clínicament rellevant en l'autisme nuclear s'ha mantingut fins a l'actualitat. És a dir, d'infants que en alguns casos no mostren interès per altres nens i nenes, o infants que mostren sociabilitat però sense reciprocitat, cosa que es manifesta en problemes amb el joc de grup, en la manca d'amics i amb la freqüent absència de joc simbòlic. A més, presenten un retard en l'aparició del llenguatge que no és compensat amb gestos per fer-se entendre (el 50% no desenvoluparan el llenguatge), i que quan apareix generalment és ecològic, amb limitacions gramaticals, amb absència de reciprocitat i alteracions en la pragmàtica de la comunicació. El seu joc és característicament repetitiu, moltes vegades va acompanyat d'estereotípies motores de mans i cos, d'hipersensibilitats sensorials visuals, auditives o gustatives i d'una intolerància al canvi en les rutines o en l'ambient. El començament de la simptomatologia té lloc en una edat primerenca, abans dels tres anys, per la qual cosa el curs crònic, la severitat de la clínica, l'associació amb retard mental (75%) o amb epilèpsia (25%), fan que l'autisme sigui el trastorn psiquiàtric infantil més sever, ja que incapacita no tan sols l'infant i futur adult, sinó també la seva família.

Tanmateix, en els darrers anys s'ha produït un gir en la conceptualització de l'autisme amb la inclusió de la categoria diagnòstica «trastorns generalitzats del desenvolupament», que a més d'incloure en el seu ventall l'autisme nuclear com l'entitat clínica més greu, també abraça altres trastorns menys severs, presumiblement relacionats amb l'autisme nuclear, que, tot i que presenten diferències clares, també tenen l'essència de les seves alteracions clíniques en les tres dimensions esmentades més amunt. És el cas de la síndrome d'Asperger, que es diferencia de l'autisme nuclear en el fet que presenta una aparició del llenguatge parlat i una capacitat intel·lectual dins la normalitat (tot i que 1/3 part dels infants autistes tenen una capacitat visuoespacial dins la normalitat), generalment amb més bona capacitat verbal que visuoespacial, tot i que amb limitacions severes en l'ús del llenguatge, la comunicació no verbal i la sociabilitat. Són fascinants i clínicament significatius els interessos especials d'aquests infants en temes científics (com ara l'astronomia, el càlcul, els invents) o artístics (com ara la música, el dibuix, etc.), però malgrat la gran intensitat i el domini que tenen sobre la seva vida, solen manca d'un component social i pràctic que els permeti utilitzar-los de manera adaptativa. Unes altres dues entitats incloses en aquest ventall, qualitativament semblants a l'autisme nuclear, són l'autisme atípic, que no compleix tots els criteris diagnòstics o en l'edat d'aparició dels símptomes, i els trastorns generalitzats del desenvolupament no especificats, que poden presentar menor severitat o major atipicitat.

El moviment des d'una conceptualització categòrica de l'autisme fins a una dimensió relacionada amb l'existència de presentacions clíniques amb una menor severitat comporta un canvi de prevalença, ja que si considerem exclusivament l'autisme nuclear, aquest continua essent un trastorn molt greu però poc prevalent (1/2.000), però si, a més, incloem les entitats clíniques menys greus relacionades amb l'autisme, aleshores la prevalença és d'1/500. Aquesta ampliació en el concepte d'autisme no ha estat del tot acompanyada d'una formació millor dels professionals que hauran d'identificar i diagnosticar aquests trastorns, cosa que implica que els pares dels infants afectats d'autisme, sobretot dels que tenen una capacitat no verbal normal, de la síndrome d'Asperger, de l'autisme atípic, etc., han de continuar per un periple de desorientació entre professionals de la salut pública i privada sense obtenir moltes vegades un diagnòstic encertat ni una ajuda específica per als problemes dels seus fills.

Tradicionalment, fins i tot en els casos greus de l'autisme nuclear, els professionals han retardat la identificació i el diagnòstic fins a estar-ne totalment segurs, per evitar el possible disgust que una notícia d'aquest tipus representa per a les famílies, i basats en l'absència de tractaments amb eficàcia

demostrada que justifiquessin la possibilitat d'una equivocació diagnòstica. Actualment disposem de prou evidències per afirmar que aquest retard en la identificació, el diagnòstic i el començament del tractament adequat no està justificat i podria limitar una evolució més positiva d'aquests infants. És a dir, hi ha prou estudis que demostren que els programes intensius de base conductual, generalitzats, en els quals s'entrena pares i professors a aplicar les mateixes tècniques, de començament precoç, tan aviat com s'identifiquen els primers símptomes d'autisme, van acompanyats d'una millora significativa de l'evolució del llenguatge, de la simptomatologia autista i, fins i tot, de la capacitat intel·lectual.

És sabut que fins i tot en països amb una llarga tradició de serveis especialitzats de l'autisme, els pares dels infants afectats han d'esperar una mitjana de quatre anys per rebre un diagnòstic un cop han consultat un professional sobre els problemes del seu fill, que al 30% dels pares se'ls recomana que no s'amoïnin i que només el 10% reben un diagnòstic encertat en la primera consulta professional. En el cas de la síndrome d'Asperger, malgrat que la majoria dels pares es preocupen pels símptomes dels seus fills abans dels cinc anys, el 77% reben el diagnòstic després dels quinze anys. La satisfacció d'aquests pares amb els serveis mèdics estava directament relacionada amb el temps d'espera per rebre un diagnòstic i començar un tractament adequat.

Malauradament no hi ha tests de detecció dels trastorns en l'espectre autista que hagin demostrat una bona validesa i especificitat, per la qual cosa l'observació de l'infant, la consideració de les preocupacions descrites pels pares i l'entrevista clínica, continuen tenint una importància extrema. El paper del metge pediatre i dels professionals de la infermeria pediàtrica és vital en la identificació. La detecció de l'autisme hauria d'estar íntimament lligada a la identificació, ja sigui clínica o mitjançant instruments estandarditzats, de qualsevol retard en el desenvolupament. Els infants que als dotze mesos no produeixen vocalitzacions ni gestos (saludar, assenyalar, etc.), que als setze mesos no han produït cap paraula espontània o que als dos anys no han combinat al menys dues paraules juntes, o no han generat algun joc simbòlic i persisteixen en un joc repetitiu, o que per a aquesta edat presenten problemes en l'atenció compartida, en el sentit de seguir la mirada o els gestos d'un adult per compartir una experiència, o que persistentment no responen quan se'ls parla o se'ls crida pel seu nom, o que comunament eviten el contacte ocular, o presenten reaccions extremes davant canvis en les seves rutines, haurien de ser enviats a serveis especialitzats amb experiència en el diagnòstic de l'autisme que incloguin psiquiatres, psicòlegs infantils i juvenils i neuropediatres. Instruments com el CHAT (checklist for autism in toddlers), breu en l'aplicació i que inclou ítems obtinguts a partir de l'observació de l'infant i altres obtinguts mitjançant preguntes a la mare, han demostrat tenir bona especificitat quan els infants als divuit mesos fallen tres ítems: l'infant no utilitza el joc simbòlic, no assenyala per compartir un interès o no presenta atenció compartida. No obstant això, li manca una bona sensibilitat en els casos menys severs, és a dir, els de l'autisme nuclear amb capacitat intel·lectual dins la normalitat, de la síndrome d'Asperger o de l'autisme atípic, en els quals la producció del llenguatge pot estar dins la normalitat o lleugerament retardat.

Tal com passa en la majoria de trastorns psiquiàtrics, no se sap del cert quina és l'etiologia de l'autisme. Comunament s'accepta que és un trastorn del neurodesenvolupament, de curs crònic i que presenta una base cognitiva que explicaria els símptomes o si més no una part. Sí que se sap, però, que llevat d'aproximadament el 10% dels casos que estan associats a una causa mèdica coneguda (alteracions cromosòmiques, fràgil X, neurofibromatosi, tuberoesclerosi, etc.), l'altre 90%, o autisme idiopàtic, té una important base genètica. S'han fet estudis de famílies i estudis de bessons amb una diferència en la concordança per a l'autisme i trastorns relacionats d'un 90% per a monozigòtics i del 10% per a dizigòtics, indiquen que la vulnerabilitat de patir autisme en el 90% és de causa genètica. Característicament, els pares o generacions anteriors dels infants amb autisme nuclear no estan afectats, ja que els individus amb autisme molt rarament es casen i en una determinada generació podria ser que una determinada combinació poligènica condicionés que un fill neixi afectat de l'autisme. Els seus germans, tanmateix, tindran entre el 75 i el 100% vegades més possibilitats d'estar afectats també amb un autisme nuclear (2% de prevalença en germans d'infants autistes) i entre el 3 i el 6% tindran uns altres trastorns autistes menys greus (síndrome d'Asperger, autisme atípic, etc.). En el cas de la síndrome d'Asperger, al voltant del 40% dels casos un pare o mare també té el trastorn. És a dir, quan es considera la identificació precoç del trastorn, una població que exigeix una particular vigilància acurada són els germans dels infants amb trastorns en l'espectre autista, que davant qualsevol alteració sospitosa en el

seu desenvolupament haurien de ser derivats per fer-los una avaluació especialitzada. Hi ha famílies amb dos, tres o més fills afectats d'autisme; alguns, en el seu dia, van ser equivocadament informats que no tenien el menor risc genètic de tenir un altre fill amb el mateix trastorn. Aquesta és la pregunta que comunament es plantegen els pares un cop es fa el diagnòstic, ja que molts pares són en edat fèrtil, no han completat les seves famílies i desitjarien tenir més fills. El moment de fer el diagnòstic, malgrat l'experiència clínica dels professionals, moltes vegades provoca reaccions d'agressivitat, de negació per part dels pares, especialment quan els serveis especialitzats medicopsicològics o educacionals són inexistents o escassos. La informació sobre el risc genètic sempre és un tema delicat, que en absència de recursos que incloguin genetistes clínics recaurà sobre el professional que veu a la família; aquest professional hauria d'informar amb exactitud sobre el que sabem respecte del risc en germans d'infants amb autisme. En l'actualitat i amb la suficient evidència que tenim, de cap manera està justificat buscar causes de base emocional o causes basades en estils parentals per explicar la simptomatologia autista.

Hi ha molts altres factors no genètics o factors ambientals (infeccions no específiques o processos mediatos immunològicament) que s'han relacionat etiològicament amb l'autisme, ja que podrien afavorir l'expressió fenotípica de l'autisme o trastorns relacionats, però fins al moment ho hi ha una evidència clara sobre cap d'ells. Els múltiples tests mèdics (anticossos celíacs; tests d'al·lèrgia, especialment al·lèrgies a aliments amb gluten, caseïna, cànida...; tests immunològics o neuroquímics; nivells de vitamines; estudis de permeabilitat intestinal; tests mitocondrials, etc.) no s'haurien de fer de manera rutinària, tret dels casos en què hi hagi prou evidència clínica que els justifiqui. Per contra, de manera protocol·lària caldria fer un examen d'audició sempre que hi hagi un retard en el començament de la parla, tests genètics (cariotip i anàlisi de l'ADN per a fràgil X) en casos de retard mental o característiques dismòrfiques de l'infant, i nivells de plom quan hi hagi pica o estereotípies orals persistents. En el 25% dels casos l'autisme coexistirà amb epilèpsia, que característicament té dos pics d'incidència, un en els primers anys de vida i un altre en l'adolescència o en la primera etapa de l'edat adulta, per la qual cosa estarà justificat fer un EEG amb privació del son sempre que se sospiti un ictus clínic o subclínic o quan hi hagi una regressió en qualsevol aspecte del desenvolupament de l'infant o de l'adolescent. Tampoc no hi ha evidència que alteracions cerebrals estructurals específiques estiguin relacionades amb l'autisme, tot i que sí que s'ha trobat l'existència d'un increment del diàmetre cranial i de megacefàlia que sembla aparèixer després del naixement i de la qual es desconex el significat; és per això que fins i tot en aquest cas no estaria justificat fer de manera rutinària estudis de neuroimatge estructural o funcionals si no hi ha signes neurològics que en justifiquin la indicació.

Un cop s'ha fet un diagnòstic i s'han avaluat tant la simptomatologia com les capacitats cognitives de l'infant, amb l'objectiu de conèixer-ne no tan sols els dèficits sinó també les habilitats positives, el nivell adaptatiu funcional i aspectes de l'entorn familiar, educacional i social, s'haurà de planificar un tractament. L'autisme és un trastorn crònic i l'infant necessitarà els serveis mèdics, educacionals i socials al llarg de la seva vida, adaptats a les necessitats de l'edat i l'entorn. Hi ha prou evidència que els programes estructurats de base conductual que comencen abans dels quatre anys, basats en hores d'estimulació setmanal mitjançant ensenyament i entrenament a pares i professors, de manera que es pugui generalitzar el que l'infant aprèn a diferents situacions, van acompanyats d'una millora notable en el ritme de desenvolupament social, comunicatiu i cognitiu. En canvi, els programes de tractament no estructurats en què es pretén que l'infant aprengui mitjançant el joc lliure o mitjançant la relació emocional amb un terapeuta no han demostrat ser efectius. L'infant amb autisme generalment no aprèn espontàniament, per això el seu ambient s'ha d'adaptar a la seva manca d'interès per l'entorn i als seus dèficits cognitius mitjançant l'ús de reforços socials i materials, mitjançant l'extinció de conductes no desitjades i mitjançant l'adaptació de les seves bones habilitats com a respostes alternatives. Les seves habilitats visuoespacials s'han d'utilitzar mitjançant suports visuals en l'aprenentatge, i també amb pistes visuals al seu voltant que li facin estructurar i prevenir el seu ambient. Se li han d'ensenyar els aspectes comunicatius, socials, de joc simbòlic i dels seus interessos que l'infant no produeix i que mitjançant la intensitat, la repetició i la generalització quedaran permanentment establerts.

L'infant amb autisme, com qualsevol altre infant, passa la major part del seu temps a l'escola, de manera que per aconseguir una generalització i intensitat, el tractament s'haurà de plantejar predominantment en l'àmbit escolar. Això representa un repte per a les institucions educacionals, que

hauran de recollir les preocupacions i la desorientació dels docents que treballen diàriament amb aquests infants mitjançant el desenvolupament de programes escolars específics adaptats individualment als infants autistes. La majoria d'infants amb autisme nuclear de capacitat intel·lectual normal, amb síndrome d'Asperger o amb autisme atípic s'eduquen en escoles ordinàries i plantegen problemes de comportament i aprenentatge a uns professors que han d'educar a molts altres infants a la seva classe. Un increment de recursos educacionals i l'orientació, ajuda de professionals especialitzats als mestres amb l'objectiu que coneguin les dificultats de l'infant en l'espectre autista i com ajudar-los millor en l'aprenentatge escolar i l'adaptació social escolar prevé conseqüències comunes entre aquests infants de rebuig, victimització i greu fracàs escolar. La majoria d'infants amb autisme associat a retard mental requereixen escoles especials, i és desitjable que estiguin integrades en un ambient entre infants sans, i que disposin de professors d'educació especial entrenats en els dèficits autistes. Hi ha programes educacionals fets en altres països, com ara el mètode TEACCH, que han demostrat ser eficaços en les millores dels infants amb autisme.

Els pares dels infants amb autisme necessiten suport mèdic, social i econòmic per ajudar-los amb les enormes dificultats a què s'han d'enfrontar diàriament amb la greu malaltia dels seus fills. Programes socials d'activitats extraescolars, de colònies i fins i tot espais residencials durant períodes de vacances familiars per als que pateixen retard mental greu, facilitaran la continuïtat de la cura dels seus pares. Les associacions de familiars infants amb autisme han demostrat que duen a terme una important tasca d'ajuda mútua, sobretot en els casos de pares d'infants acabats de diagnosticar, ja que poden rebre el suport d'altres pares que han passat per les mateixes dificultats.

La programació individual de l'infant comporta que quan creixi s'ha de derivar a serveis mèdics i socials per a adults, cosa que implica la creació de serveis de formació professional i d'integració laboral, com també residències per als que no puguin viure independentment.

L'autisme, malgrat que és el trastorn psiquiàtric infantil més sever, s'ha quedat ressagat en el desenvolupament de recursos, de tal manera que els serveis mèdics, psicològics, educacionals o socials que inclouin professionals especialitzats són escassos, per no dir inexistents, dins la xarxa pública. La generació de recursos que tant aquest infants-adults com les seves famílies es mereixen exigirà la col·laboració interdisciplinària des de diferents gerències per al desenvolupament de programes específics que inclouin la formació de professionals capacitats en el diagnòstic, el tractament i l'educació d'aquests infants.

Bibliografia

- 1 Filipek PA, et al. Practice parameter: Screening and diagnosis of autism. Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Child Neurology Society. *Neurology* 2000; 55: 468-479.
- 2 Volkmar F, et al. Practice parameters for the assessment and treatment of children, adolescents and adults with autism and other pervasive developmental disorders. American Academy of Child and Adolescent Psychiatry Working Group on Quality Issues. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1999; 38 (12 supl.): 32S-54S.