

Diagnóstico clínico del autismo

A.C. Rodríguez-Barrionuevo, M.A. Rodríguez-Vives

CLINICAL DIAGNOSIS OF AUTISM

Summary. Introduction. *The disorders of the autistic spectrum form a collection of symptoms due to dysfunction of the central nervous system with great variations in the degree of severity. Autism is considered to be a generalized disorder of development (DSM-IV). Autism is not defined as a specific disease, since it does not have a specific aetiology. Development. There are many syndromes related to autism, but most of these disorders are not 'selective' and show a combination of autistic symptoms together with symptoms of neurological dysfunction. There is no specific aetiology, although in recent years genetics have been shown to be important. The prevalence varies between 1 and 1.2/1,000. Boys are more often affected than girls, in a proportion of 3-4 to 1. Diagnosis is clinical and is based on alterations of social interaction, problems of communication and also a restricted range of activities and interests (DSM-IV). There are anomalies associated with behaviour problems, such as delay in speaking, mental retardation, sensorial defects and motor difficulties. Conclusions. Over 75% of autistic children have mental retardation, and this proportion is higher in severe cases, especially when the children have attention deficit with hyperactivity. These children have many of the typical signs of autism: stereotyped movements, inappropriate language, obsessive behaviour with little mental flexibility, naivety and little skill in social interaction. In these cases it is difficult to draw the line between mental retardation and autism. [REV NEUROL 2002; 34 (Supl 1): S72-7]*

Key words. Autism. Disorder of the autistic spectrum. Generalized disorder of development. Mental retardation.

INTRODUCCIÓN

Desde la definición clásica propuesta por Kanner, en 1943 [1], y por Asperger, en 1944 [2], hasta la actualidad, el concepto de autismo ha sufrido muchas variaciones. Aunque los síntomas nucleares del autismo han permanecido inalterables a lo largo del tiempo, los estudiosos del tema consideran con criterios diferentes los síntomas asociados. En 1989, Wing argumenta que el autismo clásico, tal como lo describió Kanner, es dudoso, a causa de que un gran número de problemas mentales y síndromes cerebrales orgánicos presentan también la tríada clásica; por eso, separar los casos de autismo puro de estas otras formas es con frecuencia imposible [3]. Por otro lado, no todos los pacientes que presentan un trastorno autista tienen el mismo pronóstico, debido a que existe una gran variabilidad de afectación mental [4,5].

A lo largo del tiempo, la denominación del proceso ha sufrido numerosos cambios. Rutter habla de tríada de empeoramiento social; para Wing serían síndromes autistas; Coleman y Gillberg les denominan desórdenes autistas [6]; y la Asociación Americana de Psiquiatría habla, en principio, de trastornos profundos del desarrollo y, más tarde, de trastornos generalizados del desarrollo (Tabla I).

Concepto

El autismo como enfermedad no existe, ya que no tiene marcadores biológicos específicos, ni una fisiopatología que lo explique. Por tanto, se acepta que el autismo lo forma una constelación de síntomas derivados de una disfunción del sistema

nervioso central (SNC), con gran variación en el grado de intensidad (trastornos del espectro autista) [14]. En la actualidad, el autismo se incluye dentro de los trastornos generalizados del desarrollo; y se podría definir como un trastorno del desarrollo mental, debido a una disfunción cerebral, cuyos criterios diagnósticos se ajustan a los dictados por el *Manual diagnóstico y estadístico de trastornos mentales* (DSM-IV) [13].

Etiología

El autismo no se expresa como una enfermedad específica, ya que no tiene una etiología determinada; por esto, se considera como un síndrome que ocasiona una disfunción neurológica manifestada por un trastorno profundo de la conducta.

Debido a que existe una gran cantidad de síndromes relacionados con el autismo, el diagnóstico es estrictamente clínico. La mayoría de estos trastornos precoces de las funciones cerebrales no son selectivos, lo que provoca la aparición de síntomas autistas, combinados con otros signos de disfunción neurológica [15]. Existen niños con síndromes neurológicos bien definidos, a los que se asocia una conducta autista (Tabla II). Steffenburg encuentra que el 37% de sus casos de autismo son secundarios a alguna patología cerebral previa [16]. En la tabla II se representan las principales enfermedades que pueden acompañarse de un trastorno autista; pero la mayoría de estos pacientes no son autistas *per se*, lo que indica que la etiología no es la base del trastorno, sino que algunos de ellos tienen una afectación cerebral cuya localización provoca los síntomas conductuales [17]. Nelson observa que los problemas perinatales no son, en sí mismos, una causa significativa de autismo, a no ser que provoquen, a su vez, déficit mental, parálisis cerebral y/o epilepsia [18]. En los últimos años se ha demostrado que la etiología genética es más frecuente de lo que se pensaba. Esta teoría se basa en los estudios epidemiológicos y en las observaciones de autismo en gemelos [19].

Prevalencia

La prevalencia de cualquier trastorno depende de la exactitud

Recibido: 08.01.02. Aceptado: 22.02.02.

Unidad de Neuropediatría. Hospital Materno-Infantil Carlos Haya. Málaga, España.

Correspondencia: Dr. Carlos Rodríguez-Barrionuevo. Servicio de Neurología Infantil. Hospital Materno-Infantil Carlos Haya. Arroyo de los Ángeles, s/n. E-29011 Málaga. E-mail: acrbmi@hch.sas.cica.es

© 2002, REVISTADENEUROLOGÍA

Tabla I. Sinónimos de autismos.

Sinónimos	Autor
Autismo infantil precoz	Kanner, 1943 [1]
Psicopatía autística	Asperger, 1944 [2]
Esquizofrenia infantil	Bender, 1947 [7]
Psicosis simbiótica	Mahler, 1952 [8]
Autismo infantil	Rutter, 1978 [9] y Asociación Americana de Psiquiatría, 1980 [10]
Tríada de empeoramiento social	Wing y Gould, 1979 [4]
Autismo del niño	Wing, 1981 [11]
Síndrome de Asperger	Wing, 1981 [11]
Síndromes autistas	Coleman y Gillberg, 1985 [6]
Trastornos penetrantes del desarrollo	Asociación Americana de Psiquiatría, 1987 [12]
Trastornos generalizados del desarrollo	Asociación Americana de Psiquiatría, 1994 [13]

en el diagnóstico; por lo tanto, no pueden existir datos evidentes de un proceso como en el autismo, en el que no existe ningún test biológico fiable. Como el diagnóstico del autismo se basa exclusivamente en los criterios clínicos, no existe un consenso universal en cuanto a la prevalencia. Según los criterios de la Asociación Americana de Psiquiatría, la prevalencia del autismo en los países industrializados oscila entre el 1 y 1,2/1.000, sin incluir el síndrome de Asperger [14]. En un estudio japonés se ha visto que la incidencia en el diagnóstico de autismo es del 13/10.000, y de diagnóstico probable del 7,7/10.000 [22].

Sexo

Afecta más a niños que a niñas, en una proporción de 3-4:1, aunque esta relación es mas baja en los pacientes con retraso mental agudo; por el contrario, es más alta en los que presentan un cociente intelectual alto [11].

DIAGNÓSTICO PSICOLÓGICO

El diagnóstico de autismo se basa en tres pilares sintomáticos [13]: a) El desarrollo anormal o deficiente de la interacción social; b) La existencia de problemas en la comunicación, que afecta al lenguaje comprensivo y hablado, y c) Repertorio restringido de las actividades e intereses de los pacientes (Tabla III). El trastorno autista debe manifestarse antes de los tres primeros años de la vida.

Interacción social

La comunicación no verbal, como el contacto visual, la expresión facial y los gestos reguladores de la interacción social, pueden estar muy afectados, con una mejoría lenta durante la evolución del proceso. Los pacientes pueden tener una incapacidad para desarrollar relaciones con los niños de su edad. Puede faltar la tendencia espontánea que tienen los niños normales para compartir disfrutes, intereses u objetivos, tales como mostrar, traer o señalar objetos habituales a la edad de desarro-

Tabla II. Principales enfermedades que cursan con autismo [20,21].

A. Cromosomopatías:
1. Síndrome del cromosoma X frágil
2. Síndrome XYY
3. Deleción 15q12
4. Otros
B. Facomatosis:
1. Esclerosis tuberosa
2. Neurofibromatosis
3. Hipomelanositis de Ito
C. Enfermedades metabólicas:
1. Fenilcetonuria
2. Acidosis láctica
3. Hiperuricemia
4. Otras
D. Infecciones prenatales:
1. Citomegalia congénita
2. Rubéola congénita
3. Otras
E. Enfermedades heredo degenerativas:
1. Síndrome de Moebius
2. Distrofia muscular progresiva
3. Ceroid lipofuscinosis infantil
F. Enfermedades de causa hereditaria:
1. Síndrome de Rett
2. Síndrome de Laurence-Moond-Biedl
G. Síndromes epilépticos:
1. Síndrome de West
2. Síndrome de Lennox-Gastaut
3. Epilepsia mioclónica grave
4. Síndrome de Landau-Kleffner

llo. La ausencia de reciprocidad social o emocional es evidente, cuando el niño no participa activamente en juegos sociales, y prefiere tener actividades en solitario y utilizar utensilios no apropiados para el juego. Así, los niños con falta de interacción social prescinden de otros niños, incluso de sus hermanos, y no comparten las necesidades o el estado de ánimo de los demás.

Comunicación

La alteración de la comunicación afecta a las habilidades verbales y no verbales. Los niños autistas pueden tener un retraso

importante en la adquisición del lenguaje o una ausencia total de él. Los pacientes que hablan no tienen la facultad para iniciar o mantener una conversación con otras personas, o tienen un lenguaje estereotipado, utilizan palabras repetitivas o hablan de forma idiosincrásica. Cuando se desarrolla el lenguaje, la prosodia es anormal, con una entonación, velocidad, volumen y ritmo inapropiados para la edad de desarrollo. También el lenguaje comprensivo se altera, y son incapaces de entender órdenes simples, bromas, o seguir instrucciones sencillas. El juego de los niños autistas es monótono, no imaginativo, y les falta la espontaneidad y variabilidad propias de la edad. No existe la imitación propia de la primera infancia y tienen actividades lúdicas fuera del contexto.

Comportamiento, actividades e intereses

Los niños con trastorno autista suelen tener unos patrones de comportamiento, actividades e intereses restringidos, estereotipados y repetitivos. Los intereses se limitan mucho, y los pacientes se preocupan de forma obstinada por actividades muy restringidas: pueden alinear una y otra vez los juguetes de la misma forma, o imitar repetidamente un tipo de comportamiento. Un niño autista de poca edad puede presentar una rabieta, ocasionada por cambios mínimos en el ambiente, como puede ser el orden de sus juguetes o la colocación de una cortina nueva en su habitación. Pueden mostrar actividades inflexibles, en forma de rutinas y rituales no funcionales, como seguir la misma ruta siempre en la casa o para ir al colegio. También pueden presentar estereotipias corporales, como alejarse las manos o golpear repetitivamente en la mesa con un dedo; ritmos motores, como balanceos del cuerpo, inclinarse o mecerse; y trastornos posturales, como andar de puntillas o adoptar posturas extrañas del cuerpo o de las manos. Los pacientes autistas parecen preocuparse de forma exagerada por ciertos objetos, como un botón, un pedazo de tela o una cuerda, y fascinarse por el movimiento, como dar vueltas de forma repetitiva a una moneda o la rueda de un coche, o abrir y cerrar puertas.

SÍNTOMAS ASOCIADOS

Las manifestaciones cliniconeurológicas de los niños con trastorno autista son diversas, y existe un gran número de anomalías asociadas a los problemas conductuales.

Lenguaje

El lenguaje siempre se afecta en los niños con trastorno autista y es la principal causa de consulta en la clínica diaria. Existe un trastorno semántico-pragmático [23], en el que se altera la comprensión y la producción del lenguaje. La comprensión se afecta siempre más que la producción, con grandes dificultades para contestar preguntas (¿cómo?, ¿cuándo?, ¿por qué?). En algunos casos (formas mixtas), la comprensión se afecta igual o menos que la expresión. En los casos más graves de autismo existe una agnosia auditiva verbal, con incapacidad para decodificar el código fonológico del lenguaje, al igual que los pacientes con síndrome de Landau-Kleffner; en estos casos, los niños sólo son capaces de aprender el lenguaje visual (gestos, signos, escritura) [23].

Retraso mental

Los niños con trastorno autista tienen unas habilidades cogni-

Tabla III. Criterios para el diagnóstico del síndrome autista [13].

DSM-IV. Trastornos generalizados del desarrollo. Criterios para el diagnóstico de los trastornos autistas

A. Cumplir seis o más apartados de los criterios I-II-III:

I. Alteraciones cualitativas de la interacción social, manifestado al menos por dos de:

1. Alteración importante de la comunicación no verbal: contacto ocular, expresión facial, posturas corporales y gestos reguladores de la interacción social
2. Incapacidad para desarrollar relaciones con sus compañeros adecuadas al nivel de desarrollo
3. Ausencia de la tendencia espontánea para compartir con otras personas disfrutes, interés u objetivos (no mostrar, traer o señalar objetos de interés)
4. Falta de reciprocidad social o emocional

II. Alteración cualitativa de la comunicación verbal o no verbal, manifestado al menos por dos de:

1. Retraso o ausencia del desarrollo del lenguaje verbal, sin intentar compensarlo mediante medios alternativos de comunicación: gestos o mímica
2. En sujetos con un desarrollo del lenguaje adecuado, falta de capacidad para iniciar o mantener una conversación con otras personas
3. Utilización estereotipada o repetitiva del lenguaje o tener un lenguaje idiosincrásico
4. Ausencia de juego realista espontáneo, variado o de juego imitativo social adecuado a la edad de desarrollo

III. Patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos, repetitivos o estereotipados, manifestado al menos por uno de los siguientes:

1. Preocupación absorbente por uno o más patrones estereotipados y restrictivos de intereses, que resulta anormal, sea por su intensidad o por su objetivo
2. Rutinas o rituales específicos aparentemente inflexibles, no funcionales
3. Estereotipias o movimientos repetitivos de las manos o del cuerpo
4. Preocupación persistente por ciertos objetos

B. Retraso o funcionamiento anormal en al menos una de las siguientes áreas, que aparecen antes de los 3 años de edad: a) Interacción social; b) Lenguaje comunicativo o juego simbólico o imaginativo

C. Descartar un síndrome de Rett o un trastorno desintegrante infantil

tivas muy irregulares, que varían entre el retraso mental profundo hasta capacidades superiores. De todas formas, los niños autistas con capacidad intelectual intacta son incapaces de imaginar lo que una persona piensa o experimenta, y cómo su comportamiento lo percibe otra persona (teoría de la mente) [24]. El 65-88% de todos los casos de autismo tienen un déficit de cociente intelectual inferior a 70 [25].

Epilepsia

Los pacientes con autismo tienen riesgo de padecer crisis epilépticas, que oscila entre el 30 y 40% [14], pero esta incidencia baja a la mitad, si se consideran sólo aquellas crisis que se ini-

cian en etapas precoces de la vida, mientras que la otra mitad comienza alrededor de la adolescencia. Los tipos de epilepsias más usuales son las crisis parciales complejas, con o sin generalización secundaria. Los niños autistas con retraso mental y déficit motor tienen más riesgo de padecer epilepsia. Además, el autismo puede aparecer como secuela de un síndrome de West o de un síndrome de Lennox-Gastaut [26]. Otro problema es la detección de un síndrome de Landau-Kleffner (afasia adquirida-epilepsia) en pacientes autistas no verbales; sólo la práctica de un EEG de sueño nos puede dar el diagnóstico.

Déficit sensoriales

Los pacientes con autismo suelen tener una incapacidad más o menos seria para responder a los estímulos sensoriales; pero este problema aparece como respuesta al déficit perceptual; es decir, es secundario a los defectos de atención, cognitivo o de motivación, más que al problema sensorial en sí. De todas formas, el trastorno autista puede asociarse a déficit sensoriales. El déficit auditivo de más de 25 dB aparece en el 20% de los niños con autismo típico [16]. Los problemas visuales agudos pueden dificultar el diagnóstico, pero, generalmente, el 50% de los niños autistas presentan trastorno de la refracción ocular o estrabismo [16]. En general, los niños autistas utilizan mejor sus habilidades visuales que las auditivas, y pueden memorizar visualmente con exactitud itinerarios y lugares.

Muchos niños autistas presentan la llamada defensa táctil, que se caracteriza por echarse hacia atrás cuando una persona intenta abrazarlos; sin embargo, les gusta que les hagan caricias o cosquillas [17]. Algunos pacientes autistas con retraso mental agudo pueden presentar conductas autolesivas. Otros niños tienen respuestas anormales a los olores o a los sabores.

Problemas motores

Las anomalías del control motor no son usuales en el autismo; sin embargo, cuando llegan a la edad de adulta, algunos pacientes pueden desarrollar trastornos de la marcha, movimientos atáxicos y tosquedad de movimientos, que aumentan con la edad [21]. En edades muy tempranas de la vida, se puede observar hipotonía y ataxia [6]. La mayoría de los niños autistas tienen una maduración motora excelente, con habilidades a veces inapropiadas para la edad, a no ser que el trastorno aparezca concomitante con una parálisis cerebral con retraso mental agudo.

HISTORIA CLÍNICA [20]

Cuando se sospecha una conducta autista en un paciente, en primer lugar se debe hacer una historia clínica completa, y cerciorarse de que se cumplen los criterios del diagnóstico psicológico (Tabla III).

Antecedentes personales

Se investigará la existencia de problemas prenatales (dismorfias, infecciones, malformaciones, etc.), perinatales (secuelas de hipoxia o hemorragias cerebrales), o posnatales (meningitis, encefalitis, traumatismos craneoencefálicos, etc.).

Antecedentes familiares

Se debe preguntar si existen en la familia casos de autismo, síndrome de Asperger, problemas de aprendizaje, retraso mental, psicosis infantil, esquizofrenia, problemas afectivos, trastornos

obsesivo-compulsivos, anorexia nerviosa, mutismo, esclerosis tuberosa, neurofibromatosis, consanguinidad, etc.

Anamnesis

Se debe valorar si ha existido un período de normalidad entre el nacimiento y el inicio del autismo. Este dato será importante para valorar si estamos ante una forma de autismo criptogénica o sintomática. En el 30% de sus casos, se ha encontrado regresión autista antes de los 2 años de la vida, sin causa aparente que lo justifique, y en la mayoría de los casos sin factores desencadenantes [27]. En estos casos existe una pérdida del lenguaje y deterioro de la interacción social y la comunicación, y permanecen intactas las habilidades motoras.

Examen físico

El examen físico debe ser completo. Se medirá el perímetro craneal, la talla, el peso y la distancia interpupilar. El aspecto de la cara puede ser definitivo para el diagnóstico etiológico, y se descarta un síndrome dismórfico. El examen cutáneo puede poner en evidencia manchas depigmentadas (acrómicas) o hiperpigmentadas (manchas café con leche). La auscultación cardíaca puede revelar la presencia de soplos, indicativo de un síndrome de Williams. El examen de los genitales, sobre todo en varones prepúberes, es importante cuando se sospecha un síndrome del cromosoma X frágil.

Examen neurológico

Se valorará el nivel de cooperación del paciente y su lenguaje. El examen motor suele ser normal; sólo en algunos casos se encuentra una hipotonía durante la primera infancia. Las estereotipias motoras se encuentran en todos los niños. La coordinación suele ser muy buena, aunque puede haber torpeza motora.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

El examen de laboratorio casi nunca aporta datos básicos para el diagnóstico, pero se debe practicar siempre para descartar las formas sintomáticas de autismo.

Laboratorio

Las determinaciones plasmáticas deben comprender: hemograma, bioquímica (ácido úrico, creatinina, lactato, piruvato, etc.), cromatografía de aminoácidos y examen TORCH (si el niño es menor de 6 meses). En la orina se deben investigar mucopolisacáridos, calcio, ácidos orgánicos, etc. Las determinaciones de anticuerpos antiendomisio y anti gliadina, por el momento, carecen de base científica [28].

Neurofisiología

El EEG suele ser normal en los niños autistas que no tienen convulsiones, ni evidencias clínicas de patología cerebral concomitante. Se puede encontrar una lentificación de la actividad de base en muchos niños. En los pacientes que tienen crisis epilépticas se pueden encontrar diferentes anomalías paroxísticas intercríticas, en general anomalías focales, con o sin generalización secundaria. Los pacientes que padecen un síndrome de afasia-epilepsia sin convulsiones y con regresión del lenguaje presentan anomalías focales y generalizadas en el EEG de vigilia, y paroxismos de punta-onda lenta prácticamente continua durante el sueño NREM [29,30].

En general, los potenciales evocados auditivos de los niños

autistas suelen ser normales, y sólo se practicarán cuando se sospeche una hipoacusia concomitante [31]. Algunos autores han encontrado alteraciones en los potenciales evocados somestésicos [32]. También se han hallado anomalías en los potenciales evocados corticales durante las pruebas de lenguaje y habilidades discriminativas [33].

Neuroimagen

La neuroimagen puede poner en evidencia las anomalías propias de la enfermedad causal, en los casos en los que la conducta autista se asocia a un proceso determinado (hidrocefalia, esclerosis tuberosa, etc.). En las formas criptogénicas de autismo, es decir, en los de causa desconocida, la neuroimagen suele ser normal; sólo en pocos casos se ha observado hipoplasia del vermis posterior y de los hemisferios cerebelosos [34,35]. Otros autores han encontrado una reducción de volumen de los lóbulos parietales cerebrales y adelgazamiento del cuerpo calloso [28,36].

Existen muchos estudios sobre la utilización de la resonancia magnética espectroscópica en el diagnóstico del autismo, de la tomografía por emisión de positrones (PET) o de la tomografía computarizada por emisión de fotón único (SPECT), sin llegar a conclusiones definidas [37-39]. Quizás en el futuro, estas u otras pruebas puedan despejar dudas sobre la fisiopatología del autismo, pero en la actualidad no existe ningún patrón patognomónico para el diagnóstico.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

En la clínica diaria nos vamos a encontrar una serie de pacientes que presentan síntomas atípicos de autismos que se pueden incluir parcialmente dentro de los criterios diagnóstico del DSM-IV. Muchos autores les denominan TGD no especificados de otra manera o inespecíficos [20,40]. En general, se trata de niños con retraso mental y/o con déficit de atención con hiperactividad graves. Estos pacientes presentan síntomas que sobrepasan los límites del propio trastorno, sobre todo en lo que acontece a la interacción social, y cuyo diagnóstico limita con el de autismo [41].

Para algunos autores existe una estrecha relación entre el autismo, el retraso mental grave con autismo y el trastorno de déficit de atención con hiperactividad [42,43]. Se sabe que más del 75% de los pacientes diagnosticados de autismo presentan retraso mental, y que esta proporción aumenta considerablemente cuando el grado de retraso mental es mayor [44]. Por todo esto, es difícil delimitar, en muchas ocasiones, las barreras que existen entre el retraso mental y el autismo, sobre todo en los casos graves. Los niños con déficit de atención e hiperactividad pueden presentar muchos de los síntomas que aparecen en el autismo: estereotipias motoras (aleteo de las manos), lenguaje inapropiado, conductas obsesivas con escasa flexibilidad mental, ingenuidad y poca habilidad para la interacción social, lo que dificulta el diagnóstico.

BIBLIOGRAFÍA

- Kanner L. Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child* 1943; 2: 217-50.
- Asperger H. Die autistischen Psychopathen im Kindesalter. *Archiv für Psychiatrie und Nervenkrankheiten* 1944; 117: 76-136.
- Wing L. Autistic adults. In Gillberg C, ed. *Diagnosis and treatment of autism*. New York: Plenum; 1989. p. 419.
- Wing L, Gould J. Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *J Autism Dev Disord* 1979; 9: 11-29.
- Gillberg C, Steffenburg S. Outcome and prognostic factors in infantile autism and similar conditions: a population-based study of 46 cases followed through puberty. *J Autism Dev Disord* 1987; 17: 273-87.
- Coleman M, Gillberg C. *The biology of the autistic syndromes*. New York: Pareger; 1985.
- Bender L. One hundred cases of childhood schizophrenia treated with electric shock. *Trans Am Neurol Assoc* 1947; 72: 165.
- Mahler MS. On child psychoses and schizophrenia: autistic and symbiotic infantile psychoses. *Psychoanal Study Child* 1952; 7: 286-305.
- Rutter M. Diagnosis and definition of childhood autism. *J Autism Child Schizophr* 1978; 8: 139-61.
- American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. (DSM-III). 3 ed. Washington DC: APA; 1980.
- Wing L. Asperger syndrome: a clinical account. *Psychol Med* 1981; 11: 115-29.
- American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. (DSM-III-R). 3 ed revised. Washington DC: APA; 1987.
- American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. 4 ed. (DSM-IV). Washington DC: American Psychiatric Association; 1994.
- Gillberg C. Outcome in autism and autistic-like conditions. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1991; 30: 375-82.
- Rapin I. Autistic children: diagnosis and clinical features. *Pediatrics* 1991; 87: 751-60.
- Steffenburg S. Neuropsychiatric assessment of children with autism: a population-based study. *Dev Med Child Neurol* 1991; 33: 495-511.
- Rapin I. Autismo: un síndrome de disfunción neurológica. In Fejerman N, Fernández-Álvarez E, eds. *Neurología Pediátrica*. 2 ed. Buenos Aires: Médica Panamericana; 1997. p. 693-705.
- Nelson KB. Prenatal and perinatal factors in the etiology of autism. *Pediatric* 1991; 87: 761-6.
- Piven J, Folstein S. The genetics of autism. In Bauman ML, Kemper TL, eds. *The neurobiology of autism*. Baltimore: John Hopkins University Press; 1994. p. 18-44.
- Aicardi J. *Diseases of the nervous system in childhood*. London: Mac Keith Press; 1992. p. 1295.
- Knorr AL. Outcome in autism. *Svensk Med* 1991; 23: 34-6.
- Sugiyama T, Takei Y, Abe T. The prevalence of autism in Nagoya, Japan. II: A total population study for 10 years. In Naruse H, Ornitz EM, eds. *Neurobiology of Infantile Autism*. Amsterdam: Excerpta Medica; 1992. p. 181-4.
- 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.
- Ozonoff S, Pennington BF, Rogers SJ. Executive function deficits in high-functioning autistic individuals: relation-ship to theory of mind. *J Child Psychol Psychiatry* 1991; 32: 1081-105.
- Allen DA. Developmental language disorders in preschool children: Clinical subtypes and syndromes. *School Psychol Rev* 1989; 18: 442-51.
- Aicardi J. *Epilepsy in Children*. 2 ed. New York: Raven Press; 1994.
- Tuchman R, Rapin I, Shinnar S. Autistic and dysphasic children: I. Clinical characteristics. *Pediatrics* 1991; 88: 1211-8.
- Morant A, Mulas F, Hernández S. Bases neurobiológicas del autismo. In Mulas Delgado F, ed. *Actualizaciones en Neuropediatría y Neuropsicología Infantil*. *Rev Neurol Clin* 2001; 2: 163-71.
- Beaumanoir A. The Landau-Kleffner syndrome. In Roger J, Dravet C, Bureau M, Dreifuss FE, Wolf P, eds. *Epileptic syndromes in infancy, childhood, and adolescence*. Paris: John Libbey Eurotext; 1985. p. 181-91.
- Roulet-Pérez E, Davidoff V, Despland PA, Deonna T. Mental and behavioral deterioration of children with epilepsy and CSWS: acquired epileptic frontal syndrome. *Dev Med Child Neurol* 1993; 35: 661-74.
- Minshew NJ. Indices of neural function in autism: clinical and biologic implications. *Pediatrics* 1991; 87: 774-80.
- Muñoz-Yunta JA, Valls-Santasusana A, Torrent-Font C, Palau-Baduell M, Martín-Muñoz A. Nuevos hallazgos funcionales en los trastornos del desarrollo. In Mulas-Delgado F, ed. *Actualización en Neuropediatría y Neuropsicología Infantil*. *Rev Neurol Clin* 2001; 2: 193-202.
- Novick B, Kurtzberg D, Vaughan HG. An electrophysiologic indication of defective information storage in childhood autism. *Psychiatry Res* 1979; 1: 108-10.
- Saitoh O, Courchesne E. Magnetic resonance imaging study of the brain in autism. *Psychiatry Clin Neurosci* 1998; 52 Suppl: S219-22.

35. Tuchman RF. Cómo construir un cerebro social: lo que nos enseña el autismo. *Rev Neurol Clin* 2000; 1: 20-33.
36. Egaas B, Courchesne E, Saitoh O. Reduced size of the corpus callosum in autism. *Arch Neurol* 1995; 52: 794-801.
37. Ryu YH, Lee JD, Yoon PH, Kim DI, Shin YJ. Perfusion impairments in infantile autism on technetium-99m ethyl cysteinate dimer brain single-photon emission tomography; comparison with findings on magnetic resonance imaging. *Eur J Nucl Med* 1999; 26: 253-9.
38. Buchsbaum MS, Sieggel B, Wu JC, Hazlett E, Sicotte N, Haier R, et al. Brief report: attention performance in autism and regional brain metabolic rate assessed by positron emission tomography. *J Autism Dev Disord* 1992; 22: 115-25.
39. Otsuka H, Harada M, Mori K, Hisaoka S, Nishitani H. Brain metabolites in the hippocampus-amygdala region and cerebellum in autism: an ¹H-MR spectroscopy study. *Neuroradiology* 1999; 41: 519-27.
40. Mauk JE. Autismo y trastornos penetrantes del desarrollo. *Clin Ped North* 1993; 3: 605-18.
41. Artigas-Pallarés J. Las fronteras del autismo. *Rev Neurol Clin* 2001; 2: 211-24.
42. Gillberg IC, Gillberg C. Children with preschool minor neurodevelopmental disorders. IV. Behavior and school achievement at age 13. *Dev Med Child Neurol* 1989; 31: 3-13.
43. Wing L. The relationship between Asperger's syndrome and Kanner's autism. In Frith U, ed. *Autism and Asperger syndrome*. Cambridge: University Press; 1991.
44. Gillberg C, Coleman M. *The biology of the autistic syndrome*. 2 ed. London: McKeith Press; 1992.

DIAGNÓSTICO CLÍNICO DEL AUTISMO

Resumen. Introducción. Los trastornos del espectro autista lo forman una constelación de síntomas derivados de una disfunción del sistema nervioso central, con grandes variaciones en el grado de intensidad. El autismo está considerado como un trastorno generalizado del desarrollo (DSM-IV); no se expresa como una enfermedad específica, ya que no tiene una etiología determinada. Desarrollo. Hay muchos síndromes relacionados con el autismo, pero la mayoría de estos trastornos no son selectivos, y existe una combinación de síntomas autistas con otros de disfunción neurológica. No hay una etiología específica, pero en los últimos años se ha demostrado que la genética ocupa un lugar importante. La prevalencia varía entre el 1 y el 1,2/1.000. Afecta más a niños que a niñas, en una proporción de 3-4 a 1. El diagnóstico es clínico y se basa en las alteraciones de la interacción social, problemas de la comunicación, y por presentar un repertorio restringido de las actividades e intereses (DSM-IV). Existen anomalías asociadas a los problemas conductuales, tales como retraso del lenguaje, retraso mental, déficit sensoriales y problemas motores. Conclusiones. Más del 75% de los niños autistas padecen retraso mental, proporción que aumenta en los casos graves, sobre todo si los pacientes presentan déficit de atención con hiperactividad. Estos niños tienen muchos signos típicos del autismo: estereotipias motoras, lenguaje inapropiado, conductas obsesivas con escasa flexibilidad mental, ingenuidad y poca habilidad para la interacción social. En estos casos es difícil delimitar la barrera entre el retraso mental y el autismo. [REV NEUROL 2002; 34 (Supl 1): S72-7]

Palabras clave. Autismo. Retraso mental. Trastorno del espectro autista. Trastorno generalizado del desarrollo.

DIAGNÓSTICO CLÍNICO DO AUTISMO

Resumo. Introdução. As perturbações do espectro autista são formadas por um conjunto de sintomas derivados de uma disfunção do sistema nervoso central, com grandes variações de intensidade. O autismo é considerado uma perturbação generalizada do desenvolvimento (DSM-IV). Não se expressa como uma doença específica, uma vez que não tem uma etiologia determinada. Desenvolvimento. Existem muitas síndromas relacionadas com o autismo, mas a maioria destas perturbações não são selectivas, verifica-se também a existência de uma combinação de sintomas autistas com outros de disfunção neurológica. Não existe uma etiologia específica, mas nos últimos anos foi demonstrado que a genética ocupa um lugar importante. A prevalência varia entre 1 e 1,2/1.000. Afecta mais os rapazes do que as raparigas numa proporção de 3.4 para 1. O diagnóstico é clínico e baseia-se nas alterações da interacção social, problemas de comunicação, e apresentação de um conjunto restrito de actividades e interesses (DSM-IV). Existem anomalias associadas aos problemas comportamentais, tais como o atraso da linguagem, atraso mental, défices sensoriais e problemas motores. Conclusões. Mais de 75% das crianças autistas têm atraso mental, proporção que aumenta nos casos graves, sobretudo se os doentes apresentam défice de atenção com hiperactividade. Estas crianças têm muitos sinais típicos do autismo: estereotipias motoras, linguagem inadequada, comportamentos obsessivos com escassa flexibilidade mental, ingenuidade e pouca capacidade para a interacção social. Nestes casos é difícil delimitar a barreira entre o atraso mental e o autismo. [REV NEUROL 2002; 34 (Supl 1): S72-7]

Palavras chave. Autismo. Atraso mental. Perturbação do espectro autista. Perturbação generalizada do desenvolvimento.