

The background features a complex network of light-colored, branching lines resembling neurons or a neural network, set against a dark purple background. A horizontal bar is positioned near the top, consisting of a short teal segment on the left and a longer white segment on the right.

Trastornos del espectro autista

U.S. DEPARTMENT OF HEALTH
AND HUMAN SERVICES
National Institutes of Health

Trastornos del espectro autista

¿Qué son los trastornos del espectro autista?

Los trastornos del espectro autista (ASD, por sus siglas en inglés) son un grupo de trastornos complejos del desarrollo neurológico que se distinguen por patrones de comportamiento repetitivos y característicos, y dificultad para la comunicación e interacción social. Los síntomas están presentes desde una edad temprana y afectan el funcionamiento diario.

El término “espectro” se refiere a la amplia gama de síntomas, habilidades y grados de discapacidad funcional que se pueden presentar en las personas con trastornos del espectro autista. Algunos niños y adultos con este tipo de trastorno son completamente capaces de realizar todas las actividades de la vida diaria, mientras que otros requieren ayuda substancial para realizar las actividades básicas. El Manual de diagnóstico y estadísticas de los trastornos mentales (DSM-5, publicado en el 2013) no considera al síndrome de Asperger, al trastorno de desintegración infantil y al trastorno generalizado del desarrollo no especificado como trastornos separados, sino que los incorpora dentro de la categoría de trastornos del espectro autista. El diagnóstico de un trastorno del espectro autista incluye una evaluación de la discapacidad intelectual y la deficiencia del lenguaje.

Los trastornos del espectro autista se presentan en cualquier grupo racial y étnico, y en todos los niveles socioeconómicos. Sin embargo, los niños tienen bastante más probabilidad de presentar trastornos del espectro autista que las niñas. El último análisis de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC, por sus siglas en inglés) calcula que uno de cada 68 niños tiene este trastorno.

¿Cuáles son algunas señales comunes de los trastornos del espectro autista?

Aún de bebés, los niños con trastornos del espectro autista pueden verse diferentes, especialmente al compararlos con otros niños de la misma edad. Pueden enfocarse excesivamente en ciertos objetos, rara vez hacen contacto visual y no participan en el balbuceo típico con sus padres. En otros casos, los niños pueden tener un desarrollo normal hasta los dos o tres años de edad, pero luego comienzan a aislarse y a volverse indiferentes a la participación social.

La gravedad de los trastornos del espectro autista puede variar mucho y se basa en el grado en que la comunicación social, la insistencia en la regularidad de las actividades y la constancia de sus alrededores, y la adherencia a patrones de comportamiento repetitivos afectan el funcionamiento diario de la persona.

Dificultades sociales y de comunicación

A muchas personas con trastornos del espectro autista se les dificultan las interacciones sociales. La naturaleza recíproca de la comunicación e interacción típica suele ser particularmente

desafiante. Los niños con trastornos del espectro autista tal vez no puedan responder a su nombre cuando los llaman, evitan el contacto visual con otras personas y solo interactúan con otros para lograr metas específicas. Por lo general, los niños con este tipo de trastorno no entienden cómo jugar o relacionarse con otros niños y tal vez prefieran estar solos. A las personas con trastornos del espectro autista les puede parecer difícil comprender los sentimientos de otras personas o hablar de sus propios sentimientos.

Las personas con trastornos del espectro autista pueden tener capacidades verbales muy diversas desde no hablar nada hasta hablar con fluidez pero de una manera rara e inadecuada. Algunos niños con trastornos del espectro autista pueden tener retraso en el lenguaje y en las habilidades lingüísticas, pueden repetir frases y dar respuestas que nada tienen que ver con las preguntas. Además, a las personas con trastornos del espectro autista se les puede dificultar usar y entender las señales no verbales, como gestos, lenguaje corporal o tono de voz. Por ejemplo, los niños pequeños con trastornos del espectro autista tal vez no entiendan lo que significa decir adiós con la mano. Las personas con trastornos del espectro autista pueden también hablar con una voz plana, robótica o cantarina acerca de un rango estrecho de temas favoritos, sin importar los intereses de la persona a quien le están hablando.

Comportamientos repetitivos y característicos

Muchos niños con trastornos del espectro autista realizan movimientos repetitivos o comportamientos inusuales como sacudir

o aletear los brazos, mecerse de lado a lado o girar repetidamente en círculos. Pueden llegar a preocuparse por partes de objetos como las ruedas de un camión de juguete. Los niños pueden también llegar a interesarse obsesivamente en un tema en particular, tal como en los aviones o en memorizar los horarios del tren. Muchas personas con trastornos del espectro autista parecen depender tanto de la rutina para que les vaya bien, que los cambios en los patrones diarios de vida, como una parada inesperada en el camino a casa de la escuela, pueden presentar un gran reto. Algunos niños incluso pueden enojarse o tener arrebatos emocionales, especialmente cuando los colocan en un ambiente nuevo o excesivamente estimulante.

¿Qué otros trastornos están relacionados con los trastornos del espectro autista?

Ciertos trastornos genéticos conocidos están asociados con un mayor riesgo de desarrollar un trastorno del espectro autista. Estos incluyen el síndrome de X frágil (que causa discapacidad intelectual) y la esclerosis tuberosa (que hace que crezcan tumores benignos en el cerebro y otros órganos vitales). Cada uno de estos trastornos genéticos resulta de la mutación en un solo gen, que es diferente en cada caso. Recientemente, los investigadores han descubierto otras mutaciones genéticas en los niños con un diagnóstico de un trastorno del espectro autista, incluso a algunos de estos síndromes todavía ni siquiera se les ha designado un nombre. Aun cuando cada uno de estos trastornos es raro, en conjunto, pueden ser

responsables del 20 por ciento o más de todos los casos de trastornos del espectro autista.

Las personas con este trastorno también corren un riesgo más alto que el promedio de tener epilepsia. Los niños cuyas habilidades lingüísticas retroceden en los primeros años de vida, antes de los 3 años, parecen correr un riesgo de desarrollar epilepsia o actividades del cerebro características de las convulsiones. Cerca del 20 al 30 por ciento de los niños con trastornos del espectro autista desarrollan epilepsia antes de llegar a la edad adulta. Además, las personas que tienen tanto trastornos del espectro autista como incapacidad intelectual corren el mayor riesgo de sufrir trastornos convulsivos.

¿Cómo se diagnostican los trastornos del espectro autista?

Los síntomas de los trastornos del espectro autista pueden variar mucho de persona a persona dependiendo de la gravedad del trastorno. Los síntomas incluso pueden pasar desapercibidos en el caso de los niños con trastornos del espectro autista leves o con discapacidades menos debilitantes. Los indicadores que ocurren a una edad muy temprana y que requieren evaluación por parte de un experto incluyen:

- no balbucear ni señalar a la edad de 1 año
- no decir ninguna palabra a los 16 meses y no formar frases de dos palabras a los 2 años
- no responder al nombre
- pérdida del lenguaje o de las habilidades sociales que ya tenía

- contacto visual pobre
- excesiva colocación en fila de juguetes o de objetos
- no sonreír ni responder socialmente.

Los indicadores tardíos incluyen:

- deterioro de la capacidad para hacer amistad con sus compañeros
- deterioro de la capacidad para iniciar o sostener una conversación con otros
- falta o deterioro de juego imaginario y social
- uso repetitivo o inusual del lenguaje
- interés anormalmente intenso o enfocado
- preocupación con ciertos objetos o temas
- adherencia inflexible a las rutinas o a los rituales específicos.

Los proveedores de atención médica a menudo usan un cuestionario u otro instrumento de detección para recopilar información sobre el desarrollo y el comportamiento de un niño. Algunos de estos instrumentos de detección recurren exclusivamente a las observaciones de los padres, mientras que otros recurren a una combinación de las observaciones de los padres y del médico. Si los instrumentos de detección indican la posibilidad de algún trastorno del espectro autista, por lo general se recomienda una evaluación completa.

Una evaluación completa requiere un equipo multidisciplinario, que incluye un psicólogo, un neurólogo, un psiquiatra, un patólogo del habla-lenguaje o fonoaudiólogo y otros profesionales, que diagnostica y trata a los niños con trastornos del espectro autista. Los miembros del equipo

harán una evaluación neurológica a fondo, así como pruebas minuciosas del lenguaje y cognitivas. Como los problemas auditivos pueden causar comportamientos que se podrían confundir con los de los trastornos del espectro autista, a los niños con retraso en el desarrollo del lenguaje se les debe también hacer una prueba de audición.

¿Qué causan los trastornos del espectro autista?

Los científicos consideran que es probable que tanto la genética como el medio ambiente jueguen un papel en los trastornos del espectro autista. Hay una gran preocupación ya que las tasas de los trastornos del espectro autista han estado aumentando en las últimas décadas sin una explicación completa del por qué. Los investigadores han identificado una cantidad de genes asociados a estos trastornos. Los estudios radiológicos de las personas con trastornos del espectro autista han encontrado diferencias en el desarrollo de varias regiones del cerebro. Los estudios sugieren que los trastornos del espectro autista podrían ser el resultado de interrupciones en el crecimiento normal del cerebro muy temprano en el desarrollo. Estas interrupciones pueden ser debidas a defectos en los genes que controlan el desarrollo del cerebro y regulan cómo las células de cerebro se comunican entre sí. Los trastornos del espectro autista son más comunes en los niños prematuros. Los factores ambientales también pueden desempeñar un papel en la función y el desarrollo de los genes, pero todavía no se han identificado causas ambientales específicas. Hace mucho se desmintió la teoría de que las prácticas

parentales son responsables de los trastornos del espectro autista. Hay diversos estudios que han demostrado que la vacunación para prevenir enfermedades infecciosas de la niñez no aumenta el riesgo de los trastornos del espectro autista en la población.

¿Qué papel desempeñan los genes?

Se han realizado estudios de gemelos y de familias que sugieren fuertemente que algunas personas tienen una predisposición genética a los trastornos del espectro autista. Los estudios de gemelos idénticos demuestran que, si un gemelo está afectado, entonces el otro estará afectado entre el 35 y 95 por ciento de las veces. Se están llevando a cabo diversos estudios para determinar los factores genéticos específicos asociados con la presencia de trastornos del espectro autista. Dentro de las familias con un niño con un trastorno del espectro autista, el riesgo de tener otro niño con el trastorno también aumenta. Muchos de los genes que se encontraron asociados con los trastornos del espectro autista están involucrados en la función de las conexiones químicas entre las neuronas cerebrales (sinapsis). Los investigadores están buscando pistas sobre cuáles genes contribuyen al aumento en la susceptibilidad. En algunos casos, los padres y otros parientes de un niño con un trastorno del espectro autista muestran problemas leves de comunicación social o se involucran en comportamientos repetitivos. La evidencia también sugiere que los trastornos emocionales como el trastorno bipolar y la esquizofrenia se presentan con más frecuencia de la normal en las familias de personas con trastornos del espectro autista.

Además de las variaciones genéticas que se heredan y están presentes en casi todas las células de una persona, las investigaciones recientes también han demostrado que las mutaciones *de novo* o espontáneas de los genes pueden influenciar el riesgo de desarrollar trastornos del espectro autista. Las mutaciones *de novo* son cambios en las secuencias del ácido desoxirribonucleico o ADN, es decir, en el material hereditario en los seres humanos, que pueden ocurrir espontáneamente en los espermatozoides, en el óvulo o durante la fecundación. Esta mutación continúa repitiéndose en cada célula a medida que el óvulo fecundado se divide. Estas mutaciones pueden afectar un solo gen o puede haber cambios conocidos como “variaciones en el número de copias”, en las cuales se suprimen o se duplican fragmentos de ADN que contienen varios genes. Algunos estudios recientes han demostrado que las personas con trastornos del espectro autista tienden a tener más mutaciones genéticas *de novo* del tipo “variaciones en el número de copias” que las personas que no tienen estos trastornos. Esto sugiere que, en algunos casos, el riesgo de desarrollar trastornos del espectro autista no es el resultado de mutaciones en genes individuales, sino más bien de mutaciones de codificación espontáneas en muchos genes. Las mutaciones *de novo* pueden explicar los trastornos genéticos en los cuales el niño afectado tiene la mutación en cada célula, pero sus padres no la tienen y tampoco hay ningún patrón familiar del trastorno. El riesgo de los trastornos del espectro autista también aumenta en los niños nacidos de padres de mayor edad. Todavía se requiere mucha investigación para determinar el papel potencial

de los factores ambientales en las mutaciones espontáneas y cómo influyen en el riesgo de desarrollar los trastornos del espectro autista.

¿Cambian con el tiempo los síntomas de los trastornos del espectro autista?

Para muchos niños, los síntomas mejoran con la edad y al tratar el comportamiento. Durante la adolescencia, algunos niños con trastornos del espectro autista pueden deprimirse o tener problemas de comportamiento, y su tratamiento tal vez requiera ciertas modificaciones a medida que hacen su transición a la edad adulta. Las personas con trastornos del espectro autista por lo general siguen necesitando servicios y apoyo a medida que envejecen, pero dependiendo de la gravedad del trastorno, estas personas pueden trabajar exitosamente y vivir independientes o dentro de un entorno en el que reciben apoyo.

¿Cómo se tratan los trastornos del espectro autista?

Los trastornos del espectro autista no tienen cura. Las terapias y las intervenciones del comportamiento están diseñadas para remediar síntomas específicos y pueden mejorar substancialmente esos síntomas. El plan ideal de tratamiento coordina las terapias y las intervenciones que se ajustan a las necesidades específicas de la persona. La mayoría de los profesionales de la atención médica están de acuerdo con que entre más temprano sea la intervención, mejor.

Intervenciones educativas y de

comportamiento: las intervenciones educativas y de comportamiento han sido muy exitosas en muchos niños con trastornos del espectro autista. En estas intervenciones los terapeutas usan sesiones de capacitación altamente estructuradas e intensas, que están orientadas a ayudar a los niños a desarrollar habilidades sociales y del lenguaje, como análisis del comportamiento aplicado, que fomentan comportamientos positivos y desalientan los negativos. Además, la consejería familiar para los padres y hermanos de los niños con trastornos del espectro autista, por lo general, ayuda a las familias a enfrentar los retos particulares de vivir con un niño con este trastorno.

Medicamentos: aunque los medicamentos no pueden curar los trastornos del espectro autista ni tratar sus síntomas principales, hay algunos que pueden ayudar con síntomas afines, como la ansiedad, la depresión y el trastorno obsesivo compulsivo. Los medicamentos antipsicóticos se usan para tratar los problemas de comportamiento graves. Las convulsiones se pueden tratar con uno o más medicamentos anticonvulsivos. Los medicamentos que se usan para tratar a las personas con trastorno del déficit de atención se pueden utilizar con eficacia para ayudar a reducir la impulsividad e hiperactividad en las personas con trastornos del espectro autista. Los padres, los cuidadores y las personas con algún trastorno del espectro autista deben tener cuidado antes de adoptar cualquier tratamiento no probado.

¿Qué investigaciones se están realizando?

La misión del National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS)¹ es buscar conocimientos fundamentales sobre el cerebro y el sistema nervioso y utilizar esos conocimientos para reducir la carga de las enfermedades neurológicas. El NINDS forma parte de los Institutos Nacionales de la Salud (NIH, por sus siglas en inglés), el patrocinador principal de la investigación biomédica en el mundo. El NINDS y varios otros institutos y centros de los NIH apoyan la investigación sobre los trastornos del espectro autista.

Hace casi 20 años, los NIH formaron el Comité Coordinador para el Autismo (NIH/ACC, por sus siglas en inglés) para mejorar la calidad, el ritmo y la coordinación de los esfuerzos por parte de los NIH para encontrar una cura para los trastornos del espectro autista. El NIH/ACC ha sido instrumental en promover la investigación sobre los trastornos del espectro autista. El NIH/ACC también participa en el Comité Coordinador Interagencial para el Autismo, (IACC, por sus siglas en inglés), integrado por representantes de varias agencias federales del Departamento de Salud y Servicios Humanos de los Estados Unidos, el Departamento de Educación y otras organizaciones gubernamentales, así como miembros del público, entre ellos, personas con trastornos del espectro autista y representantes de las organizaciones defensoras y apoyo a los

¹ El nombre del NINDS en español significa Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares.

pacientes. Una de las responsabilidades de este comité es desarrollar un plan estratégico para las investigaciones de los trastornos del espectro autista, que dirija los programas de investigación apoyados por los NIH y otras organizaciones participantes.

El NINDS y varios otros institutos de los NIH apoyan las investigaciones sobre los trastornos del espectro autista a través del Programa de Centros de Excelencia en Autismo (ACE), una iniciativa de varios institutos de los NIH que apoya estudios multidisciplinarios a gran escala sobre los trastornos del espectro autista, con el fin de determinar las causas de estos trastornos y encontrar nuevos tratamientos. El NINDS actualmente apoya una red del Programa de Centros de Excelencia en Autismo que se enfoca en los trastornos del espectro autista y la esclerosis tuberosa. Los trastornos del espectro autista se presentan en aproximadamente la mitad de los pacientes con esclerosis tuberosa. Los investigadores de los Centros de Excelencia en Autismo están estudiando si ciertas imágenes y medidas de la actividad del cerebro de los bebés con un diagnóstico de esclerosis tuberosa pueden predecir el desarrollo de los trastornos del espectro autista. Tales biomarcadores podrían ayudar a entender cómo y por qué ocurren los trastornos del espectro autista en algunos niños, pero en otros no. También podrían ayudar a identificar a los pacientes que se podrían beneficiar de la intervención temprana. Otros centros y redes que forman parte del Programa de Centros de Excelencia en Autismo están investigando el desarrollo y funcionamiento temprano del cerebro; los factores de riesgo genéticos y no genéticos,

que incluyen factores neurológicos, físicos, de comportamiento y ambientales presentes en el período prenatal y la primera infancia; y las posibles terapias.

El NINDS patrocina investigaciones adicionales dirigidas a comprender mejor los factores que causan los trastornos del espectro autista, incluyendo otros estudios sobre los trastornos genéticos asociados, como la esclerosis tuberosa, el síndrome del cromosoma X frágil, el síndrome Phelan-McDermid (que tiene síntomas parecidos a los del autismo como discapacidad intelectual, retraso en el desarrollo y problemas con el desarrollo del lenguaje funcional) y el síndrome de Rett (un trastorno que afecta casi exclusivamente a las niñas y se caracteriza por retraso en el desarrollo, incapacidad intelectual y pérdida del uso funcional de las manos). Muchos de estos estudios utilizan modelos animales para determinar cómo las mutaciones específicas conocidas afectan los procesos celulares y de desarrollo en el cerebro. Estos estudios han sacado a relucir conocimientos relevantes a la comprensión de los trastornos del espectro autista debidos a otras causas y al descubrimiento de nuevos objetivos para los tratamientos.

Los investigadores del NINDS están estudiando los aspectos de la función y del desarrollo del cerebro que las personas con los trastornos del espectro autista tienen alterados. Por ejemplo, los investigadores patrocinados por el NINDS están estudiando la formación y la función de las sinapsis neuronales, que son los sitios de comunicación entre las neuronas, y que podrían no funcionar correctamente en las personas con trastornos del espectro autista o

trastornos del desarrollo neurológico. Otros estudios utilizan las imágenes del cerebro en las personas con y sin trastornos del espectro autista para identificar diferencias en los patrones de la conectividad y de la actividad del cerebro asociados a las características de los trastornos del espectro autista. Los investigadores esperan que entender estas alteraciones pueda ayudarles a identificar nuevas oportunidades para las intervenciones terapéuticas. Otros investigadores del NINDS están estudiando la relación entre la epilepsia y los trastornos del espectro autista.

A través de la Red de Investigación Clínica para las Enfermedades Raras (RDCRN, por sus siglas en inglés) del Centro Nacional para el Avance de las Ciencias Translacionales (NCATS, por sus siglas en inglés), el NINDS y otros institutos y centros de los NIH apoyan un consorcio de investigación que se enfoca en tres síndromes genéticos raros asociados con los trastornos del espectro autista y la discapacidad intelectual, que incluyen la esclerosis tuberosa y los síndromes que implican mutaciones en los genes *SHANK3* (síndrome de Phelan-McDermid) y *PTEN*. Las metas del consorcio son entender los mecanismos que comparten estos síndromes, que pueden sugerir enfoques comunes a su tratamiento.

El NINDS apoya la investigación de los trastornos del espectro autista a través de ensayos clínicos en los centros médicos en todo los Estados Unidos para mejorar nuestro conocimiento sobre el tratamiento y el cuidado de estos trastornos. Puede encontrar información sobre cómo participar en los estudios clínicos en el sitio web de los NIH sobre la investigación

clínica en <http://salud.nih.gov/investigacion-clinica/>. Puede encontrar información adicional sobre los estudios clínicos en www.clinicaltrials.gov. Las personas deben consultar con su médico antes de inscribirse en un estudio clínico.

Puede encontrar más información sobre las investigaciones relacionadas con los trastornos del espectro autista patrocinadas por el NINDS y otros institutos y centros de los NIH usando NIH RePORTER (projectreporter.nih.gov), una base de datos con motor de búsqueda de proyectos de investigación actuales y pasados apoyados por los NIH y otras agencias del gobierno federal. RePORTER también incluye enlaces a publicaciones y recursos de estos proyectos.

¿Dónde puedo encontrar más información?

Para obtener información adicional sobre los trastornos neurológicos o los programas de investigación patrocinados por el NINDS, comuníquese con la Unidad de Recursos Neurológicos y Red de Información del Instituto (BRAIN, por su sigla en inglés) en:

BRAIN

P.O. Box 5801
Bethesda, MD 20824
800-352-9424
www.ninds.nih.gov

También hay información disponible de las siguientes organizaciones:

Centers for Disease Control and Prevention (CDC)

U.S. Department of Health and Human Services (HHS)
1600 Clifton Road
Atlanta, GA 30333
800-311-3435; 404-639-3311; 404-639-3543
www.cdc.gov

Eunice Kennedy Shriver

National Institute of Child Health and Human Development (NICHD)

National Institutes of Health, HHS
31 Center Drive, Rm. 2A32 MSC 2425
Bethesda, MD 20892-2425
301-496-5133
www.nichd.nih.gov

National Institute on Deafness and Other Communication Disorders (NIDCD)

National Institutes of Health, HHS
31 Center Drive, MSC 2320
Bethesda, MD 20892-2320
301-496-7243; 800-241-1044;
800-241-1055 (TTY)
www.nidcd.nih.gov

National Institute of Environmental Health Sciences (NIEHS)

National Institutes of Health, HHS
111 T.W. Alexander Drive
Research Triangle Park, NC 27709
919-541-3345
www.niehs.nih.gov

National Institute of Mental Health (NIMH)

National Institutes of Health, HHS
6001 Executive Blvd. Rm. 8184, MSC 9663
Bethesda, MD 20892-9663
301-443-4513; 866-415-8051;
301-443-8431 (TTY)
www.nimh.nih.gov

Association for Science in Autism Treatment

P.O. Box 1447
Hoboken, NJ 07030
www.asatonline.org

Autism National Committee (AUTCOM)

P.O. Box 429
Forest Knolls, CA 94933
www.autcom.org

Autism Network International (ANI)

P.O. Box 35448
Syracuse, NY 13235-5448
www.autismnetworkinternational.org

Autism Research Institute (ARI)

4182 Adams Avenue
San Diego, CA 92116
619-281-7165; 866-366-3361
www.autismresearchinstitute.com

Autism Science Foundation

28 West 39th Street
Suite 502
New York, NY 10018
212-391-3913
www.autismsciencefoundation.org/

Autism Society of America

4340 East-West Highway

Suite 350

Bethesda, MD 20814

301-657-0881; 800-3AUTISM (328-8476)

www.autism-society.org

Autism Speaks, Inc.

1 East 33rd Street

4th Floor

New York, NY 10016

212-252-8584; 888-288-4762

www.autismspeaks.org

**OASIS @ MAAP Services for Autism,
Asperger Syndrome, and PDD**

P.O. Box 524

Crown Point, IN 46308

219-662-1311

www.aspergersyndrome.org/



National Institute of
Neurological Disorders
and Stroke

NIH . . . Turning Discovery Into Health

Preparado por:

Office of Communications and Public Liaison
National Institute of Neurological
Disorders and Stroke
National Institutes of Health
Department of Health and Human Services
Bethesda, Maryland 20892-2540