

## Revisión bibliográfica sobre el Síndrome de Asperger y el Espectro Autista

Judith Tatiana Martínez Bello

### Historia

En plena Segunda Guerra Mundial, dos investigadores independientes, viviendo en países de ambos bandos enfrentados, identificaron en niños y en jóvenes un trastorno que afectaba al comportamiento y se ponía de manifiesto en la infancia temprana.

En 1943, Leo Kanner en Estados Unidos y en 1944, Hans Asperger en Austria publicaban dos artículos donde usaban la palabra "autista" para caracterizar aquella patología. A pesar de no haber acuerdo entre ambos, Kanner y Asperger usaron la palabra "autista" para caracterizar las perturbaciones que ellos observaron. Este término había sido introducido por Eugen Bleuler en 1911 para describir el retiro extremo del mundo externo en el mundo interior que él identificó como una perturbación básica en la esquizofrenia. Kanner y Asperger reconocieron independientemente que, en contraste con la esquizofrenia de Bleuler, las dificultades entablando relaciones afectivas con otros parecían estar presentes desde el principio, entre sus pacientes. Al contrario del "autismo" de la esquizofrenia, donde la pérdida de contacto con el mundo externo era progresiva, los pacientes de Kanner y Asperger exhibieron esta dificultad temprana en su vida y con un curso crónico y consecuente, en lugar de progresivo. Aquellos niños se apartaban de sus familiares y del resto de la sociedad, se obsesionaban con rutinas y, sin embargo, tenían evidentes capacidades intelectuales lo que excluía un diagnóstico de retraso mental.

Kanner describió con claridad que estos niños presentaban desde etapas muy tempranas una discapacidad innata para establecer contacto emocional con las personas, igual que otras personas tienen defectos innatos físicos o mentales, parecían apartados o indiferentes, resistentes a los cambios ambientales y se refugiaban en actividades repetitivas. Cuando estos niños crecían, Kanner observó una ausencia de juego simbólico, una fascinación por objetos que manejaban a menudo hábilmente, mutismo o habla que parecía carecer de intención comunicativa, ecolalia (repetición de palabras o frases) y uso anómalo del vocabulario, cambio en los pronombres. Algunos presentaban talentos aislados o habilidades especiales que se expresaban en hechos notables de memoria repetitiva, cálculo, facilidad para el dibujo o la música y otras habilidades aisladas.

Asperger usó el término "autista" para describir a cuatro muchachos que, a pesar de tener habilidades verbales y cognitivas aparentemente adecuadas, mostraban problemas de interacción social y conductas autistas más superficiales. Eran niños que tenían un comportamiento social extraño o anómalo, desarrollaban obsesiones chocantes,

tenían preferencia por las rutinas y, sin embargo, podían ser brillantes intelectualmente y con una verbalidad muy acusada. La descripción original de Asperger ponía énfasis en el uso peculiar de la mirada, el habla y los movimientos, así como en sus dificultades para el aprendizaje con los métodos tradicionales. En su publicación, Asperger escribió que este trastorno podía ocurrir en cualquier nivel de habilidad, desde personas con discapacidad intelectual hasta otras que podían valorarse como genios. Asperger también notó que la discapacidad tenía rasgos familiares, pasando en ocasiones directamente de padres a hijos y también creía que estaba presente desde el momento del nacimiento, planteando que tenía una causa neurobiológica.

El trabajo de Asperger se publicó en alemán y su contribución no fue principalmente reconocida hasta los años ochenta cuando su trabajo fue traducido por Lorna Wing (1981) (Alonso et al, 2005).

Un criterio formal para el diagnóstico de Autismo no se desarrolló hasta los años setenta, El Autismo era por primera vez incluido en el Manual Estadístico (DSM) de la Asociación Psiquiátrica americana en 1980 y es ahora una entidad de diagnóstico ampliamente reconocida. El SÍNDROME DE ASPERGER no era incluido hasta las DSM-IV se publicó en 1994.

## El Espectro Autista

### Autismo y síndrome de Asperger

El autismo es una discapacidad, un trastorno generalizado del desarrollo cerebral, que produce un comportamiento anómalo en el cual los niños afectados se muestran indiferentes, ausentes, con dificultad para formar lazos emocionales con otras personas. Los niños con autismo tienen tres características comunes, tres discapacidades de la vida social, lo que se ha llamado la tríada de aspectos afectados:

- .Dificultades con la comunicación, verbal y no verbal.
- .Dificultades con la interacción social. ‘
- .Dificultad con la imaginación y el lenguaje interno, que resultan en intereses y comportamientos repetitivos y restringidos.

Junto a estos tres aspectos básicos, existen otras peculiaridades que son muy frecuentes en las personas con autismo: respuestas sensoriales anormales con hipersensibilidad o hiposensibilidad a algunos estímulos. Escasa capacidad de abstracción y generalización. Pueden manejar un listado interminable y desestructurado de detalles, resultándoles difícil separar lo importante de lo accesorio. Resistencia a todo cambio en el ambiente que les rodea o a las alteraciones en la vida diaria. Necesitan las rutinas.

El autismo aparece por todo el mundo, en familias de todas las clases sociales y de todos los tipos raciales. Ningún factor del ambiente psicológico del niño, ni de la educación recibida, ni del trato recibido de padres o familiares es causa de su autismo.

Las personas que muestran síntomas como los descritos por Kanner y Asperger presentan una gran heterogeneidad aunque también evidentes similitudes. En la actualidad está teniendo éxito la denominación trastornos del espectro autista (TEA) para identificar y agrupar todos estos casos. Se acepta que los TEA son causados por un problema en el desarrollo cerebral prenatal y postnatal.

En general, se usa el término síndrome de Asperger para referirse a las personas con TEA capaces de hablar y niveles de inteligencia normales o altos y también para aquellas que en general están en el nivel más favorable del espectro autista. En el síndrome de Asperger, se ven también los síntomas que afectan a la vida social pero el desarrollo del lenguaje y la inteligencia no verbal son prácticamente normales. Las personas con síndrome de Asperger se caracterizan por tener un pensamiento concreto y literal, obsesión con ciertos temas, excelente memoria, y un comportamiento “excéntrico”. Las personas con Asperger pueden funcionar a un alto nivel, son capaces de mantener un trabajo y de vivir independientemente.

Como diferencias claves entre el síndrome de Asperger y el autismo, el cociente de inteligencia es superior en las personas afectadas por síndrome de Asperger, la adaptación al medio es mucho mayor, los niveles de expresión verbal son altos y es más clara la herencia familiar. En relación con los problemas motores, el síndrome de Asperger presenta como característica principal la torpeza, mientras que en las personas con autismo lo más llamativo son los movimientos estereotipados. La Asociación de Psiquiatría Americana en su manual de diagnóstico DSM-IV (1994) considera al síndrome de Asperger como algo diferente del autismo. Ello no obstante, autismo clásico y síndrome de Asperger se dan frecuentemente en la misma familia, lo que sugiere que no son genéticamente distintos.

El diagnóstico del síndrome de Asperger suele ser mucho más tardío que el del autismo clásico. La fecha clave para la diferenciación entre ambas discapacidades estaría en torno a los tres años, donde el niño con autismo clásico presentaría todos los síntomas mientras que el niño con síndrome de Asperger sería prácticamente normal, teniendo lugar el diagnóstico del síndrome en torno a los siete años o más tarde. El niño de tres años con síndrome de Asperger tiene una relación adecuada con sus padres y hermanos (aunque torpe) y no muestra conductas de alejamiento.

Es más dudosa la medida del retraso en empezar a hablar porque según algunos al haber pasado varios años cuando se establece el diagnóstico, la identificación de fechas clave y la evaluación del grado de afectación depende básicamente de la memoria de los padres, lo que puede llevar a estimaciones con un error importante.

Uno de los principales problemas con el síndrome de Asperger y los TEA es que no existe ningún marcador biológico válido. El diagnóstico se fundamenta en un análisis de la conducta y existe una gran diversidad entre las distintas personas afectadas. Por otro lado, los distintos síntomas tienen diferentes evoluciones temporales, por ejemplo el déficit en la relación social suele mejorar con la escolarización mientras que los comportamientos repetitivos se vuelven más frecuentes.

En conclusión, entre el autismo clásico o autismo de Kanner y el síndrome de Asperger, hay dos enfoques diferentes.

Basándose en las numerosas similitudes entre ambas discapacidades (problemas en la interacción social, disfunciones en la comunicación y comportamiento anómalo) considera que ambos son distintos grados del mismo problema, en el cual el síndrome de Asperger es la versión más leve y favorable del autismo (comparable o similar al autismo de alto funcionamiento, o el autismo de las personas con buen nivel de inteligencia). Por así decirlo, la diferencia entre el autismo clásico y el síndrome de Asperger sería cuantitativa, de nivel de gravedad, pero serían el mismo tipo de discapacidad.

La otra corriente de pensamiento, basándose en el desarrollo más tardío del síndrome de Asperger, en la presencia de una capacidad de habla y lenguaje prácticamente intacta y en la existencia de problemas motores mucho más marcados en esta discapacidad, considera que a pesar de presentar algunos síntomas comunes, las diferencias son cualitativas, son dos discapacidades esencialmente diferentes y existiría por un lado el síndrome de Asperger y por otro, el autismo de alto funcionamiento o buen nivel intelectual (Alonso et all, 2005).

### **Evolución vital de los desórdenes del Espectro Autista y el síndrome de Asperger**

El autismo es un Trastorno Generalizado del Desarrollo y sus manifestaciones de conducta y habilidades varían con la edad. Definiendo sus rasgos, deterioros en sociabilización, comunicación, e imaginación, están presentes en diferentes formas en las distintas etapas del desarrollo. Una de las señales más tempranas, que se pensó específica del autismo, era la falta de parecer compartir intereses y atención con otras personas. Sin embargo, también se esperaba que esta conducta surgiese también en niños con otros retrasos generales del desarrollo, y faltando la especificidad en el autismo. Losche (1990) repasó películas de casas de autistas en fases iniciales y concluyó que midiendo la sucesión de avances en el desarrollo, sólo encontró diferencias entre niños normales y autistas a partir del segundo año de vida. Puede ser por consiguiente difícil hacer el diagnóstico de autismo con anterioridad a los dos o tres años (Frith, 1991 citado por Bloch-Rosen, 1999).

Durante los años preescolares surge un modelo más reconocible de dificultades en la conducta. La adquisición del lenguaje puede retardarse, ser precoz, o por otra parte ser muy particular. Algunos niños con Síndrome de Asperger muestran una fascinación muy temprana con números y cartas. La hiperlexia puede ser evidente en el niño que es capaz de descifrar palabras, pero con una escasa o nula comprensión del significado. La sordera es a menudo sospechada porque parecen estar al margen de lo que sucede a su alrededor. La interacción social se daña notoriamente. El juego imaginativo está ausente y en cambio, el niño puede anclarse en actividades repetitivas simples o rituales. En niños pequeños, los déficits en atribuir estados mentales son comunes, esto se refiere a atribuir estados mentales (Ej. Pensamientos, sentimientos e intenciones) a las otras personas y a sí mismos. Cuando maduran, los niños con Síndrome de Asperger y HFA pueden pasar test de situaciones donde influyen estados mentales, pero siguen mostrando problemas a la hora de aplicar estas habilidades a las situaciones en la vida real.

Entre los niños diagnosticados con autismo, los años de la escuela primaria traen caminos divergentes de desarrollo que puede representar subtipos diferentes del desorden. Con algunas excepciones, lenguaje y la capacidad intelectual general van de la mano. En síndrome de asperger, el discurso fluido es logrado normalmente a la edad de cinco aunque puede ser notoriamente impar en términos prácticos.

En la adolescencia, los individuos con Síndrome de Asperger pueden comprender vagamente que ellos son diferentes y que ellos se excluyen de muchas relaciones interpersonales (Kanner, 1971 citado por Bloch-Rosen, 1999). Aunque ellos acumulan muchas experiencias en su vida, no las integran de forma significativa y estos conocimientos fragmentados les dificultan en su camino hacia una ejecución significativa. Las personas con Síndrome de Asperger, a pesar de una inteligencia media moderada y a menudo habilidades académicas adecuadas, se describen como faltos de sentido común.

En la madurez, el individuo con Síndrome de Asperger puede volverse superficialmente bien adaptado, pero de forma típica persiste el egocentrismo y se puede aislar. Hacen uso particular del lenguaje y los gestos, y raramente entran en una conversación de manera natural. Las dificultades surgen a menudo conviviendo y trabajando con otras personas y la intervención psiquiátrica puede ser útil.

### Causas del síndrome de Asperger y los TEA

Aunque Asperger sostuvo firmemente que el trastorno tenía una causa neurobiológica, desde muy pronto se plantearon teorías psicológicas de su origen y muchos de los tratamientos iniciales tenían una orientación psicodinámica. La psicología freudiana postuló que el autismo surgía porque no se establecían lazos afectivos normales entre los padres y el hijo, lo que detenía el progreso psicológico del niño. Se inventaron términos como “madres frigorífico” o “padres intelectuales gélidos”. Debido al desarrollo de esta falsa teoría de las madres que no querían a los hijos como causa subyacente del TEA, el tratamiento pasaba frecuentemente por el internamiento del niño en centros de acogida y tutela y en períodos prolongados de separación de la madre. De este modo, al efecto devastador sobre la familia de la discapacidad se unía la sospecha de la sociedad y el remordimiento de unos padres señalados con esta terrible e injusta acusación.

En el año 1965 Rimland publicó el libro “Infantile Autism” proporcionando las primeras evidencias sobre un origen biológico y contra la idea de que los padres eran los que hacían que los niños tuvieran autismo. Desde entonces se ha seguido buscando el posible elemento desencadenante, el culpable, en un recorrido peligroso e incierto, aún por concluir. Muchos padres de niños con TEA creen que hay una relación entre las vacunaciones de la infancia y el origen del trastorno. Han oído de muchos casos de bebés que son perfectamente normales hasta que reciben la vacuna triple vírica y desarrollan autismo en los meses siguientes. Sin embargo, una asociación temporal no implica en absoluto que exista una relación y mucho menos que la vacuna sea la causa de la discapacidad.

La vacuna triple vírica protege a los niños contra enfermedades peligrosas, incluso mortales. El que los síntomas del autismo aparezcan en la misma edad que se recibe la vacuna es una coincidencia y no un mecanismo causa-efecto. Estudios recientes muy detallados confirman el rechazo de la hipótesis de la vacuna como origen del autismo y concluyen que esa asociación es falsa: Sin embargo, ese error se mantiene y la situación está siendo realmente peligrosa. Una campaña de vacunación en África contra el sarampión ha conseguido reducir las muertes por esta infección vírica desde 871.000 en 1999 a 454.000 en 2004. Sin embargo, el rumor de que la vacuna puede causar autismo ha hecho que los casos de sarampión en los países occidentales hayan aumentado (en Inglaterra y Gales pasaron de 47 en 1995, a 335 en el 2003).

Otra de las hipótesis planteadas sobre la etiología de los TEA es que podrían estar causados por un envenenamiento, por la llegada al cerebro de productos tóxicos. Se han realizado estudios en distintas poblaciones (es muy conocido el caso de Brick Township, en Nueva Jersey, EEUU), en general cercanas a vertederos, fábricas con alta producción de residuos químicos o plantas incineradoras, tras reclamar los padres que había una mayor incidencia de TEA en la zona. Algunas de estas investigaciones han encontrado

que la frecuencia de niños con trastornos del espectro autista era mucho mayor (en algunos casos el triple) que la proporción considerada habitual, pero se piensa que a menudo estudios intensos en pequeñas poblaciones muestran resultados sorprendentemente altos (una indicación de que las estimaciones oficiales pueden estar calibradas a la baja).

Otro posible sospechoso ha sido el mercurio, una de las sustancias relativamente frecuentes en nuestro ambiente con mayor toxicidad. La exposición puede venir de pescado contaminado, amalgama dental, su uso en antibióticos y otros medicamentos o sus componentes, en concreto el timerosal. El timerosal es un tiosalicilato que contiene etilmercurio y se incluye en algunas vacunas para proteger viales grandes (de múltiples dosis) de posibles contaminaciones por bacterias o por hongos. Sin embargo, el etilmercurio es relativamente grande, no tiene ningún transportador al cerebro (que sí existe en el metilmercurio), se descompone con rapidez y no se emplea en vacunas atenuadas, vivas, como la triple vírica.

Las características del envenenamiento por mercurio tampoco coinciden con las del autismo. Además, no se han encontrado datos que indiquen una mayor cantidad de mercurio en muestras biológicas de pacientes con TEA. Más aún, el timerosal se está eliminando desde hace años de las vacunas, mientras que ningún dato sugiere un descenso de los casos de autismo. Finalmente, merece la pena comentar que en los episodios de contaminación masiva con mercurio (p.e. los envenenamientos en Minamata y Niigata en Japón, o en las contaminaciones en Irak, Pakistán, Guatemala y Ghana) no se ha señalado un incremento de autismo en los niños supervivientes.

Otros estudios han relacionado problemas de conducta con contaminación por otros metales como plomo o cadmio, con la exposición a alcohol, o bifenilos policlorados sin que tampoco se disponga de evidencias que nos permitan establecer de forma concluyente que esta relación es real. Sí que parece haber un aumento de los casos de autismo tras la ingestión de productos como la talidomida o el ácido valproico. Entre las personas adultas que habían sido expuestas a la talidomida durante su gestación se encontró que un 5% de ellas presentaban autismo, una proporción 30 veces superior a la normal. Ello no obstante, existen muchas personas con TEA en las que no ha habido exposición a ninguna de estas sustancias. Son evidencias fragmentarias, discutidas por otros investigadores, y no se ha podido llegar a ninguna conclusión fiable sobre si realmente hay una relación causa-efecto.

Ciaranello y Ciaranello (1995) distinguen entre causas genéticas y no genéticas. Las no genéticas están asociadas con una ruptura, normalmente prenatal, del modelo de desarrollo normal del cerebro. Las causas genéticas se deben a las mutaciones en genes que controlan desarrollo del cerebro. No hay ninguna distinción clínica, entre estas clasificaciones y se da por supuesto que ambas causas dañan a los mismos centros y regiones del cerebro (Ciaranello, VandenBerg, & Anders, 1982).

**Causas No Genéticas.** La etiología no genética más frecuentemente implicada en el autismo es la exposición prenatal a infección viral (Ciaranello & Ciaranello, 1995). Chess (1977) informó una incidencia significativamente aumentada en niños nacidos durante la pandemia de rubéola de 1964. Estos niños desarrollaron autismo junto con otros defectos de nacimiento típicos del síndrome de la rubéola congénito. Aunque otros agentes infecciosos han sido asociados con autismo, éstos son principalmente solos casos aislados (Lotspeich & Ciaranello, 1993). Varicela (Knobloch & Pasamanick, 1975),

rubéola (Deykin & MacMahon, 1979), y toxoplasmosis prenatal y sífilis (Rutter & Bartak, 1971), se han relacionado de forma aislada con casos de autismo. Tomando juntos, éstos y otros informes proporcionan una evidencia de un posible eslabón entre la infección prenatal y la alteración del desarrollo cerebral, tal como sucede en el autismo. Es inconsistente la relación entre trauma prenatal, perinatal o neonatal y autismo. Nelson (1991) era incapaz de encontrar cualquier correlación entre la historia maternal, embarazo, parto o sucesos neonatales y autismo. Sin embargo, en un estudio con 46 niños con HFA donde se usaron a los hermanos con desarrollo normal como control, se informó que los sujetos con HFA tenían una frecuencia más alta de complicaciones informadas durante el embarazo, las más frecuentes eran tener un periodo de gestación de más de 42 semanas, y eran habitualmente primogénitos o bien cuartos o posteriores en el orden de nacimientos. (Señor, Mulloy, Weendelboe, y Schopler, 1991). En una revisión de la literatura, Ciaranello y Ciaranello (1995) concluyeron que los factores perinatales parecen jugar un papel más grande en casos de autismo asociado con retraso mental que con HFA. Otros factores no genéticos asociados con autismo incluyen hipotiroidismo y otras condiciones médicas en la madre. Gillberg, Gillberg & Kopp (1992) estudiaron a cinco niños con condiciones autistas y encontraron en tres de los cinco hipotiroidismo congénito y el seguimiento de dos madres demostró que probablemente habían sido hipotiroideas durante el embarazo. Se encontraron la formación del anticuerpo maternal y rechazo por linfocitos embrionarios en asociación con autismo en una muestra de once madres de niños autista.

También se han estudiado Teratógenos. Davis, Fennoy, y Laraque (1992) estudiaron a 70 madres que usaron cocaína o abusaron de varias drogas o sustancias durante el embarazo. En esta muestra, el 11.4% de estas mujeres tuvieron niños autistas y 94% de los niños nacidos mostró retraso en la adquisición del lenguaje. También se han implicado toxinas medioambientales como posibles agentes etiológicos en desórdenes del espectro autista (Rodier, 1998 citado por Bloch-Rosen, 1999).

**Causas Genéticas.** La evidencia de una etiología genética para el autismo ha sido proporcionada por numerosos estudios epidemiológicos. Las estimaciones de incidencia en un hermano han ido de 2-6%, 50-150 veces la frecuencia en la población general (Rutter & Bartak, 1971). Ritvo (1989) en un estudio de una muestra autista relativamente grande, estimó el riesgo global de repetición para ser 8.6%. En la muestra de Ritvo, si el primer niño autista era masculino, el riesgo de la repetición era 7%; si el primer niño autista fuera hembra, la proporción de la recurrencia era del 14.5%. En una apreciación global de estos estudios, Ciaranello & Ciaranello (1995) concluyeron que todos los estudios pueden infravalorar la proporción de la recurrencia debido a una tendencia a dejar de tener niños después del nacimiento de un niño autista. Sin embargo magnitud con que los padres aplican estas reglas de parada es desconocida.

Los esfuerzos por especificar un modo de herencia para el autismo han sido complicados teniendo en cuenta factores como: influencia del sexo, penetrancia reducida, expresión inconstante del desorden, ambigüedades de diagnóstico y reglas de parada en la descendencia. Smalley et al (1988, 1991) han propuesto que el autismo es el resultado de herencia multifactorial y heterogeneidad genética. El estudio de gemelos apoya una base genética para el autismo. Estudios completados por varios investigadores (Ej. el Hombre libre de Ritvo, Mason-hermanos, & Ritvo, 1985,; Steffenburg, Gillberg, Hellgren, & Anderson, 1989 citado por Bloch-Rosen, 1999)) concuerdan que hay un grado mucho

mayor de concordancia en gemelos monocigóticos que en dicigóticos. La familia estudia mantenga evidencia extensa de una base genética el autismo. Estudios más extensos familiares proporcionarán evidencias de una base genética para el autismo.

### Investigación neurobiológica en síndrome de Asperger y TEA

Necesitamos sin duda mejorar nuestro conocimiento sobre la relación entre circuitos cerebrales afectados y comportamientos anómalos. Uno de los problemas que tenemos para estudiar los TEA y desarrollar nuevos tratamientos es que no disponemos de un modelo animal, un animal que desarrolle algo similar a esta discapacidad, tan solo existen algunos modelos que muestran algunas concordancias, aspectos parecidos a nivel estructural o funcional. Los mayores éxitos se están consiguiendo en dos direcciones: modelos quirúrgicos, animales en los que se obtiene un comportamiento social anómalo mediante lesiones en el cerebro, o modelos genéticos, animales que contienen formas mutadas de alguno de los cromosomas o genes que se piensan están involucrados en este trastorno. Sin embargo, incluso en los mejores modelos es evidente la distancia entre esta aproximación experimental y los síntomas y características de las personas afectadas.

Debido a esa ausencia de un modelo animal mucho de lo que se conoce deriva de estudios clínicos en niños afectados y sus familiares o en el análisis postmortem de cerebros de individuos con TEA. Por ejemplo, los estudios postmortem y los estudios de neuroimagen han identificado anomalías en varias regiones corticales y subcorticales mientras que los estudios neuropsicológicos han postulado problemas en el funcionamiento ejecutivo y en el procesamiento de la información sensorial y emocional (Moldin y cols., 2006 citado por Artigas, 2005).

### Aspectos neuropatológicos y neuroquímicos

En un principio estos estudios estaban limitados por los pequeños números de muestra (a menudo, un único caso), por métodos de cuantificación poco fiables y por la presencia simultánea de otros problemas como retraso mental o epilepsia. A pesar de ello, estos estudios han demostrado anomalías en el desarrollo cerebral. Aproximadamente un 20% de los casos estudiados muestran macrocefalia (circunferencia de la cabeza superior al percentil 97), algo que ya había sido inicialmente observado por Kanner.

En el análisis microscópicos los datos más consistentes son los siguientes: disminución de las células de Purkinje del cerebelo (21 de 29 casos en 8 estudios, 22 de 24 cuando hay retraso mental y 11 de 24 cuando hay epilepsia), cambios relacionados con la edad en los núcleos cerebelares y en la oliva inferior, displasia en el tronco encefálico y en la oliva, alteraciones en la neocorteza tales como orientación anómala de las células piramidales, señales de disgénesis cortical y aumento de densidad de empaquetamiento celular y neuronas más pequeñas en el sistema límbico. Otros cambios indicados son mucho más específicos como la reducción de minicolumnas en las áreas corticales M1, V1 y en la corteza frontal de asociación, o cambios en la densidad sináptica y en la composición de los receptores nicotínicos. Estos cambios parecen indicar cambios en los procesos de desarrollo primarios tales como neurogénesis de precursores, migración neuronal, muerte celular programada, sinaptogénesis y

eliminación de prolongaciones (“pruning”). Por otro lado, no es posible descartar que algunos de estos cambios tengan que ver con los trastornos relacionados con los TEA como la epilepsia o con el uso prolongado de medicación a lo largo de la vida.

Los datos sobre el sustrato neurobiológico del síndrome de Asperger son aún limitados. En estudios con PET (Tomografía por emisión de positrones) de jóvenes con síndrome de Asperger se ha visto que el flujo local de sangre señalaba una disfunción en la porción medial del lóbulo frontal izquierdo. Mediante electroencefalografía se han encontrado registros anormales inespecíficos, respuestas auditivas anormales, y anomalías en el sistema oculomotor. Usando resonancia magnética en personas con síndrome de Asperger, se ha observado que no existen diferencias entre ambos hemisferios ni anomalías en los procesos de mielinización o de migración neuronal. Sí se ha observado un menor diámetro del mesencéfalo en las personas con Asperger (Nieminen-von Wendt y cols., 2002 citado por Artigas, 2005) lo que apoya la hipótesis de que esta región encefálica puede estar involucrada en la patogénesis de esta discapacidad.

En relación con cambios bioquímicos, se ha visto que el cerebro de personas con síndrome de Asperger presenta diferencias frente a personas sin el síndrome. Así, usando espectroscopia de resonancia magnética de protones en el lóbulo frontal, se ha visto una concentración mayor de N-acetilaspártato, creatinina, fosfocreatinina y colina (Murphy y cols., 2002 citado por Artigas, 2005). Estas moléculas son indicadores de características importantes de la estructura y función cerebral como la densidad neuronal, el metabolismo energético, metabolismo de fosfatos y recambio de membranas.

Estos cambios son específicos de esta región cerebral y, por ejemplo, no se observan en el lóbulo parietal. Además, refuerza su interés el que la variación frente a los controles es paralela a la gravedad de los síntomas clínicos (mayor diferencia cuanto más grave es el síndrome).

### **Aspectos genéticos**

Los genes juegan un papel mayor en los TEA que en cualquier otro trastorno neuropsiquiátrico común. La relación entre la concordancia entre gemelos monozigóticos y la concordancia entre gemelos dizigóticos es de 25 y el grado de heredabilidad es superior

al 90%. Aunque la herencia genética juega un papel indudable, ha sido imposible identificar los “genes autistas”. En la actualidad consideramos que es un trastorno genéticamente complejo,

donde muchas variantes génicas tienen un efecto menor pero su combinación, probablemente junto con factores no genéticos, provoca el desarrollo del TEA.

Una estrategia para identificar los factores genéticos del TEA ha sido buscar aberraciones cromosómicas en las personas afectadas, alteraciones en la estructura de sus cromosomas. Estas aberraciones son frecuentemente traslados de un trozo de un cromosoma desde la zona normal a otra distinta (traslocación), repetición de una parte de un cromosoma (duplicación) o pérdida de una región cromosómica (delección). Todas estas alteraciones o mutaciones pueden romper genes, alterar sus secuencias de regulación o producir cambios en su expresión y función, por lo que podrían ser responsables de algunos de los síntomas observados en las personas con TEA. La

frecuencia de estas mutaciones cromosómicas en las personas afectadas se estima en torno al 3% pero desafortunadamente existe una gran variedad de cromosomas involucrados. Los más frecuentes afectan al cromosoma 15, en su región 15q11-13 y a los cromosomas sexuales, X e Y. Esto último podría explicar la diferente proporción de síndrome de Asperger y otros TEA en niños y niñas.

Se ha calculado que en familias con TEA la posibilidad de que el siguiente hermano esté afectado es 50 veces superior a la probabilidad en la población general. Se han completado más de 12 barridos genéticos completos que varían en los marcadores utilizados, los criterios diagnósticos para las personas seleccionadas y los métodos estadísticos. A pesar de estas variaciones existe una convergencia de resultados señalando a los brazos cromosómicos 2q, 7q y 16p. Aunque el número de genes candidatos supera los 100, muchos estudios no son corroborados en otras poblaciones. Entre los más prometedores son ENGRAILED2, que interviene en el desarrollo del cerebelo, UBE3A (el gen del síndrome de Angelman), varios genes relacionados con el sistema gabaérgico en el cromosoma 15q11-13 y el gen del transportador de serotonina en el cromosoma 17q (DiCicco-Bloom y cols., 2006). Las personas con síndrome de Asperger comparten una mutación en el transportador de serotonina con aquellos que tienen una manía obsesiva-compulsiva y con los que sufren anorexia, lo que también puede dar pistas sobre algunas de las anomalías que se observan en estos niños y adultos.

Si tuviéramos claro los genes involucrados podríamos diseñar un test genético para el TEA o sus subtipos, ver su expresión en personas afectadas y en hermanos sanos, y tener una imagen mucho más exacta de los riesgos de transmitir la discapacidad. En un plazo corto podremos estar en muchas mejores condiciones para prevenir, mitigar y tratar esta discapacidad, porque disponemos por primera vez de las herramientas imprescindibles para su abordaje y los primeros datos abren unas perspectivas importantes de estudio y terapia. Podríamos transferir los alelos asociados con el autismo humano a ratones (ratones transgénicos) e introducir los cambios necesarios para que sean genéticamente susceptibles a la condición buscada. Así, tendríamos nuevos modelos animales para el autismo y podríamos determinar qué factores ambientales aumentan el riesgo, identificando qué sustancias debería evitar una mujer susceptible, conocer qué cambios se producen en el cerebro y qué estrategias terapéuticas se podrían ensayar para evitar o aliviar los efectos de las lesiones.

Hasta hace menos de dos décadas nadie había oído hablar del síndrome de Asperger. En estos pocos años hemos mejorado el diagnóstico, los métodos de educación y tratamiento, el apoyo social y familiar, nuestros conocimientos sobre la neurobiología del síndrome. Aún es mucho lo que desconocemos y lo que personas afectadas y sus familias necesitan pero estamos avanzando rápido y por el buen camino. Debemos tener esperanza en el futuro.

### Comorbilidad del Síndrome de Asperger

En la mayoría de los casos de SA las manifestaciones más importantes se ubican en el plano cognitivo y conductual, con unas características bastante específicas. Sin embargo, en una parte importante de niños con SA, existe comorbilidad, con otros trastornos. Las manifestaciones comórbidas que pueden asociarse al SA son:

- torpeza motora / trastorno del desarrollo de la coordinacion
- síndrome de tourette / trastorno obsesivo-compulsivo
- trastorno de déficit de atención-hiperactividad/damp
- trastorno específico del lenguaje / dislexia / hiperlexia /Trastorno semantico-pragmatico.
- trastorno del aprendizaje no verbal
- depresión / ansiedad

El Trastorno del Aprendizaje no Verbal (TANV) es un síndrome que se caracteriza por déficit primarios en la percepción táctil y visual, en las habilidades de coordinación psicomotora y en la destreza para tratar con material o circunstancias nuevas.

Presumiblemente, una de las áreas de mayor preocupación, son los problemas sociales y emocionales que presentan. Dichos problemas podrían ser el resultado de las dificultades en el procesamiento de la información no verbal y espacial, provocando los fallos y las malas interpretaciones de las señales sociales sutiles vinculadas a la comunicación no verbal. Por tanto, a los niños con TANV, les resulta difícil comprender las expresiones faciales, los gestos y los tonos de voz. Este hecho, puede conducir al aislamiento social.

Algunos niños, intentan aliviar el aislamiento entre sus compañeros interactuando únicamente con los adultos, más receptivos a sus habilidades verbales, menos sensibles a su torpeza motriz, y en general más comprensivos.

Muchas de las características que se han descrito para el TANV, se superponen a las propias del SA. Incluso se podría afirmar que el TANV y el SA podrían representar varios grados de severidad del mismo "continuum" neurocognitivo.

Sin embargo, también es posible, descubrir algunas diferencias, e incluso intuir unos límites entre ambos trastornos. Podría afirmarse que una parte de los niños con TANV cumplen criterios del DSM-IV para el SA, sin embargo no todos los niños con TANV muestran un déficit social tan grave, ni cumplen todos los criterios de SA. En el TANV no es habitual que presenten rutinas y rituales comportamentales y patrones inusuales del lenguaje tan marcados como en el SA. Por el contrario, uno de los componentes más característicos del TANV, el déficit visuoespacial, no suele ser tan acentuado en el SA.

### **Pruebas complementarias**

No hay ninguna prueba biológica diagnóstica para el SA, por tanto solo deben realizarse aquellas que estén orientadas a una manifestación comórbida (por ejemplo, un EEG, preferiblemente de sueño, para ayudar al diagnóstico de una epilepsia), o en casos raros en que se sospeche una etiología específica. Algunos expertos consideran conveniente la práctica sistemática de un cariotipo, además del estudio molecular para el SXF.

No es útil, ni sensato, solicitar de forma sistemática estudios de resonancia magnética o TAC craneal, estudios sobre enfermedades metabólicas y potenciales evocados; sin embargo, en casos concretos, racionalmente seleccionados, pueden aportar datos interesantes.

Menos justificado está todavía solicitar pruebas de alto nivel tecnológico, cuya utilidad en el SA está restringida al uso experimental, de acuerdo a protocolos de investigación (PET, SPECT, Magnetoencefalografía, RM funcional). Para llevar a cabo estas pruebas se deben cumplir unos mínimos requerimientos éticos: consentimiento informado y financiación por una beca de investigación.

Pero en modo alguno, estas consideraciones excluyen que todo niño con SA sea sometido a un riguroso examen neurológico orientado a descubrir estigmas o alteraciones que puedan sugerir una etiología específica. En este sentido, se investigará la presencia de manchas, sugestivas de enfermedades neurocutáneas y dismorfias sindrómicas. También es necesario valorar el déficit motor, con el fin de excluir otros trastornos neurológicos con alteración de la coordinación motora.

### Diagnóstico diferencial

Los especialistas en Desarrollo no han alcanzado todavía un consenso sobre la existencia de diferencias entre el Síndrome de Asperger y lo que se denomina **autismo de alto nivel (AAF)**. Gillberg and Ehlers, en 1998 identificaron 4 áreas principales donde existía la controversia sobre la diferencia del diagnóstico (Caballero, 2005).

1. Nivel del funcionamiento cognoscitivo. La visión que el Síndrome de Asperger es autismo sin ninguna incapacidad del aprendizaje adicional es útil desde el punto de vista del diagnóstico para justamente hacer una distinción en estas circunstancias. Sin embargo, Asperger mismo dice que puede haber circunstancias inusuales donde una persona puede presentar el Síndrome Asperger con problemas de aprendizaje. Es ampliamente reconocido que un autismo de alto funcionamiento no puede ocurrir en alguien con un C.I. por debajo de 65-70.

2. Destrezas Motoras. La mayoría de los niños con el Síndrome de Asperger experimentan dificultades en la coordinación y control de las destrezas motoras finas. Sin embargo, algunos niños con autismo de alto funcionamiento también tienen dificultades en esas áreas.

3. Desarrollo del Lenguaje. Es esta área la que probablemente causa la gran controversia. Ambos, CIE 10 y DSM IV, establecen que para diagnosticar el Síndrome de Asperger el desarrollo del lenguaje debe ser normal. Niños con autismo de alto funcionamiento pueden tener un retraso del lenguaje significativo. Sin embargo, las descripciones originales del trastorno establecen que las peculiaridades del habla y lenguaje son un rasgo principal del Síndrome de Asperger.

4. Edad de Comienzo. Un diagnóstico de autismo del alto funcionamiento y uno de Síndrome de Asperger puede ser hecho en un mismo individuo en diferentes etapas de desarrollo.

Ocasionalmente un niño ha sido diagnosticado con un autismo del alto funcionamiento en la infancia y este diagnóstico luego ha sido cambiado a Síndrome de Asperger cuando comenzó en la escuela. Algunos profesionales que realizan diagnósticos son de la opinión de que el Síndrome de Asperger no puede ser diagnosticado antes de que el niño comience en la escuela. Sin embargo, esto es porque algunas áreas, como los déficits en las destrezas sociales, no pueden ser aparentes hasta que un niño está mucho tiempo en un ambiente social.

La mayoría de los niños con S. de Asperger tienen pautas de desarrollo normales por lo que es frecuente que pasen desapercibidos inicialmente, solo más tarde cuando se inician las relaciones sociales con sus iguales, es cuando se señalan como "niños con problemas", que se intentaran explicar a través de diversos trastornos, muy frecuentemente como **trastornos atencionales**, trastornos **hipercinéticos** e incluso **trastornos disociales**. Sin embargo sus características son claramente diferenciables.

En el **trastorno por déficit de atención**, las diferencias fundamentales se refieren a la cualidad de la atención, en el TDAH la atención es dispersa, no puede detenerse ante los estímulos, no es capaz de filtrarlos, el S. Asperger el déficit de atención es por pérdida de interés de ese tema aunque puede llegar a concentrarse mucho tiempo en aquello que le interese. Con respecto a la socialización el TDAH es rechazado por que es molesto, sin embargo se acerca, se relaciona con otros, transgrede las normas porque no sabe controlar los impulsos; el S. de Asperger no siempre le interesa acercarse, se relaciona poco es más aislado tiene dificultad para entender las normas, las entiende al pie de la letra y a veces esto supone otras transgresiones más serias. A veces dar las ordenes por escrito ayuda al niño con S. de Asperger a entender lo que tiene que hacer.

**Los trastornos afectivos** en el síndrome de Asperger son por un lado secundarios a las dificultades sociales y por otro a una evolución de una baja autoestima muy característica de estos niños y que está influenciada por el aprendizaje emocional en el medio escolar y familiar apareciendo la irritabilidad como síntoma fundamental del trastorno afectivo.

**El trastorno esquizoide infantil** descrito por Wolf (Wolf y Barlow, 1979; Wolf y Chick 1980) describe a niños con alteraciones muy específicas de la personalidad, con tendencia

pronunciada al aislamiento social y a un distanciamiento afectivo y emocional marcado. Tenían un estilo de comunicación singular con tendencias rígidas y poco flexibles con respecto a su forma de actuar. Actualmente, Wolf (2000) considera que probablemente la personalidad esquizoide se sitúe en un extremo del espectro autista donde se mezclaría con variaciones normales de personalidad, el niño esquizoide sería similar al niño con SA aunque con menos severidad, por lo que su pronóstico sería significativamente más positivo en algunas áreas sociales.

**Trastorno semántico-pragmático del lenguaje.** Este término engloba a un grupo de niños que tienen un desarrollo lingüístico diferente por un lado desarrollan adecuadamente los aspectos estructurales del lenguaje y el semántico y la comunicación se muestran gravemente alterados, algunos autores consideran que tener un trastorno semántico pragmático no excluye un trastorno del espectro autista. De hecho niños con este trastorno no tienen dificultades sociales, son muy habladores, aunque si tienen un lenguaje estereotipado y una entonación y prosodia exageradas, estos niños si tienen capacidad para utilizar la comunicación no verbal de una forma adecuada.

**Trastorno del aprendizaje no verbal.** Son niños que presentan un perfil neuropsicológico singular, presentan dificultades en la organización visoespacial, la coordinación motora, la resolución de problemas no verbales y la percepción táctil. Si tienen una adecuada capacidad verbal y una buena capacidad de memoria auditiva, este trastorno afecta a la adaptación y a la poca flexibilidad de las situaciones novedosas, dando lugar a dificultades sociales significativas, tienden al aislamiento social y son incapaces de percibir claves y pautas de comunicación no verbal. La similitud con el síndrome de Asperger es alta y de hecho neuropsicológicamente este Trastorno se da en un porcentaje muy alto de niños y adultos con Síndrome de Asperger.

Aclarar los puntos específicos diferenciales del trastorno con los cuadros psiquiátricos infantiles más frecuente facilitará el abordaje y adecuado diagnóstico en la escuela favoreciendo la integración y la evolución del niño con Síndrome de Asperger.

## Situación actual del síndrome de Asperger y los TEA

En la actualidad, los TEA se encuentran entre los trastornos más graves de la infancia por su prevalencia, morbilidad, evolución, impacto en la familia y coste a la sociedad (Di-Cicco-Bloom y cols., 2006).

Los datos epidemiológicos más recientes indican que el síndrome de Asperger afectaría a unos 20-30 de cada 10.000 niños y serían 70 de cada 10.000 para el conjunto de TEA (Fombonne, 2006).

Este número es muy superior a las estimaciones realizadas hace un par de décadas, lo que ha hecho dudar si estamos sufriendo una epidemia con un origen y unas implicaciones desconocidas. Estos datos indican que esta patología es mucho más abundante que otras sobre las que tenemos una concienciación mucho mayor y una investigación mucho más desarrollada, como el síndrome de Down o las leucemias infantiles. Se calcula que alrededor de un millón de personas en la Unión Europea presentan un trastorno del espectro autista, con dificultades en la comunicación, la sociabilidad y las respuestas emocionales.

De forma llamativa, los cálculos de la prevalencia del TEA varían considerablemente dependiendo del país. Así los datos para el autismo clásico van desde 2 por 10.000 en Alemania hasta 16 por 10.000 en Japón. La discrepancia en el índice de prevalencia se puede deber a distintos criterios diagnósticos, factores genéticos, y/o a influencias ambientales.

El autismo es de dos a tres veces más frecuente en niños que en niñas (antes se pensaba que la proporción de niños era mayor 4:1 o 5:1). La proporción varía con la gravedad del autismo, así en los casos con síntomas más graves y mayor discapacidad intelectual, la proporción niños:niñas es 2:1, mientras que en los niños sin discapacidad intelectual, y en aquellos que presentan síndrome de Asperger, la proporción niños:niñas llega a ser, según algunos datos controvertidos, de 15:1.

Es un tema discutido si existe un aumento espectacular de los casos de autismo en las últimas décadas. En el primer estudio detallado realizado en Inglaterra en 1966 se encontró una prevalencia de 4-5 niños con autismo de cada 10.000 nacimientos. Los mismos resultados se obtuvieron hasta 1985 utilizando criterios similares (4-6/10.000). En la siguiente década, el número aumenta (los estudios de esta época dan una media de 11.8 casos por cada 10.000 niños). Los estudios más recientes indican una prevalencia de 10 niños con autismo de cada 10.000 niños nacidos mientras que entre otros 10 a 40 niños tendrían alguna discapacidad del TEA.

Los estudios en Estados Unidos muestran números más reducidos (de 1 a 5 niños de cada 10.000). Si consideramos el conjunto del trastorno del espectro autista, ello indicaría un claro aumento en los últimos años. Paralelamente, el número de niños con TEA que solicitan atención de los servicios sociales se ha cuadruplicado en las dos últimas décadas. Sin embargo, es lógico suponer que puede haber un aumento debido a los cambios en el proceso de diagnóstico (mejor identificación) y en la atención general de la sociedad (mayor concienciación). Debemos suponer que muchos casos pasaban hasta épocas recientes desapercibidos o más bien eran mal diagnosticados.

Finalmente, el síndrome de Asperger como todo el TEA es de origen desconocido, aunque cada vez sabemos más, y no se puede, en este momento, curar. Pero se puede y se debe tratar. Un diagnóstico temprano y una intervención inmediata son vitales para el



desarrollo futuro del niño. Los tratamientos disponibles posibilitan una mejoría notable de las condiciones de vida de las personas afectadas y de sus familias.

### Tratamiento del Síndrome de Asperger

A pesar de que han transcurrido 55 años desde que Hans Asperger presentó su 1.ª Jornada sobre Síndrome de Asperger. Asperger plasmó por escrito sus comentarios, la situación actual con respecto al tratamiento e intervención no ha experimentado demasiados cambios. Los desafíos a los que nos enfrentamos en la actualidad al tratar este complejo tema del tratamiento del SA son importantes y los profesionales debemos tenerlos muy presentes a la hora de diseñar los programas de intervención.

En primer lugar, todavía no contamos con un tratamiento médico específico y orientado a la curación del síndrome de Asperger ya que si bien la ciencia médica está avanzando continuamente, el conocimiento acumulado acerca de las bases biológicas sobre las que se asienta la conducta social de los individuos con un desarrollo normal es escaso, impreciso e insuficiente.

Esta falta de conocimiento constituye, sin duda, uno de los mayores obstáculos en la investigación acerca de las alteraciones neurobiológicas subyacentes al déficit social primario característico de los trastornos del espectro del autismo. Como consecuencia, es importante enfatizar que todos los tratamientos asociados al síndrome de Asperger, bien sean en la forma de programas de aprendizaje, terapias psicológicas o tratamientos farmacológicos, son tratamientos sintomáticos y de apoyo al individuo y a la familia pero no curativos. Es decir que los programas de intervención están orientados a paliar la severidad de los síntomas centrales mediante el fomento en el niño de la adquisición de conductas adaptativas pero, hasta el momento actual, no se conoce ningún programa de intervención capaz de erradicar el trastorno social primario característico del síndrome, el cual persiste a lo largo de la vida del individuo.

El segundo desafío al que nos enfrentamos es el de la ausencia de un programa estándar de tratamiento que abarque las numerosas y diversas necesidades de los niños y adultos afectados por el síndrome. A este respecto, se debe tener presente que el SA es un trastorno complejo del desarrollo, y si bien afecta esencialmente al desarrollo social, la mayoría de las áreas del funcionamiento del niño se manifiestan alteradas en distintos grados de severidad. Además, el SA no solo es un trastorno complejo sino que es un trastorno heterogéneo y va a afectar a los individuos de forma diferente en función de variables tales como la edad, el contexto familiar, el estadio de desarrollo y el temperamento innato de cada persona. En consecuencia, es la norma más que la excepción encontrarnos con un conjunto de niños y adultos, que si bien comparten el mismo diagnóstico del SA, presentan unas prioridades de tratamiento y necesidades de intervención muy divergentes entre sí.

El tercer desafío en el ámbito del tratamiento es para la familia de la persona afectada, y consiste en tomar una decisión sobre el programa de tratamiento que van a llevar a cabo. La mayoría de los padres experimentan una presión intensa y un nivel alto de ansiedad ante la "necesidad" de encontrar el mejor tratamiento para su hijo/a. Expresan la necesidad de buscar

un tratamiento de curación y no desean aprender a vivir con el autismo o con el SA como una condición crónica. Su deseo es curarlo y recuperar de esta forma la idea que siempre han tenido

del niño y que pareció desvanecerse en el momento en el que un profesional les entregó el diagnóstico. En este estado de ánimo, los padres pueden ser vulnerables a los múltiples charlatanes que intentan vender terapias ineficaces disfrazadas con palabras difíciles o sofisticadas o inyecciones de hormonas digestivas que hacen desaparecer el déficit social y que prometen unos resultados espectaculares a largo plazo.

Teniendo en cuenta estos desafíos tan importantes a la hora de abordar el tema del tratamiento del SA, vamos a comenzar a revisar brevemente los programas de intervención más frecuentemente utilizados, primero para los niños que se encuentran en la etapa pre-escolar, esto es anterior a los 6 años. Y lo primero que hay que resaltar es que durante este periodo temprano de la infancia, existen normalmente unas dificultades iniciales marcadas en lo que respecta al establecimiento de un diagnóstico preciso y una gran proporción de niños que más tarde se diagnostican con el síndrome de Asperger van a recibir inicialmente el diagnóstico de trastorno generalizado del desarrollo, por lo que ha sido muy difícil estudiar sistemáticamente la efectividad de los programas de tratamiento a los que algunos niños con SA han sido expuestos.

Entre los programas especializados de intervención temprana más extendidos para los niños con SA se encuentran:

- los programas basados en las técnicas de análisis de la conducta (tipo Lobas y otros múltiples programas sucedáneos),
- la terapia intensiva de entrenamiento en conductas verbales, y
- la intervención temprana en las habilidades de comunicación.

Todos estos programas suelen ser acompañados por sesiones de fisioterapia con el fin de fomentar el desarrollo de las habilidades motoras y adquirir una buena coordinación motora. La mayoría de estos programas son llevados a cabo por logopedas especializados, terapeutas conductuales y padres quienes reciben entrenamiento especializado en las técnicas y metodología educativa asociadas a cada programa.

Si bien estos programas de intervención han demostrado ser eficaces para los niños con autismo y discapacidades del aprendizaje, se debe enfatizar que no se han llevado a cabo estudios empíricos que demuestren la eficacia de estas estrategias en el tratamiento global e inicial del niño con el síndrome de Asperger. Ante la falta de datos empíricos, las opiniones profesionales están divididas, como siempre.

Por un lado, muchos profesionales piensan que estas técnicas y programas mencionados son igualmente útiles para los niños con el SA, al aportarle un gran nivel de estructura para mejorar las habilidades comunicativas y sociales. Algunas investigaciones que se han llevado a cabo parecen apoyar estos comentarios y concluyen que los niños con una probabilidad más alta de responder bien a estas formas de tratamiento temprana son los niños con un grado leve de autismo, con adecuada inteligencia y con habilidades lingüísticas, que es la descripción del niño con el Síndrome de Asperger.

Por otro lado, otro grupo amplio de profesionales cree que los niños que son inteligentes, con capacidad verbal y relativamente interesados en la interacción social, de nuevo una descripción del niño con el SA, se benefician mucho de la experiencia social y la estimulación comunicativa que la integración en una aula infantil normalizada proporciona.

Si bien no parece existir ningún acuerdo sobre los programas más efectivos para los niños pequeños, si parece existir un consenso entre los profesionales sobre el hecho de que a partir de la edad de los 5 o 6 años y hasta la etapa adulta del individuo, el modelo general de tratamiento asociado al SA va a consistir en un modelo individualizado y adaptado a las necesidades de tratamiento de cada individuo afectado. Este modelo tiende a abarcar la intervención en cinco áreas diferentes del desarrollo y funcionamiento de la persona, y que han sido sintetizadas en el recuadro que se presenta a continuación

- Área de la regulación de la conducta disruptiva y desadaptativa
- Área de las habilidades sociales y habilidades de comunicación
- Área del aprendizaje en el contexto del colegio y la universidad
- Área de las habilidades de auto-suficiencia e independencia
- Área de las habilidades de auto-suficiencia e independencia

Estos ámbitos de intervención se centran, en primer lugar, en torno a la intervención en el área de la regulación de la conducta disfuncional y desadaptativa del individuo mediante el diseño de programas de modificación de conducta orientados a enseñar al niño técnicas de autocontrol. En segundo lugar, el tratamiento del síndrome de Asperger se centra en la intervención en el área de las habilidades sociales y las destrezas de comunicación, habilidades que se manifiestan siempre alteradas en todas las personas afectadas. En tercer lugar, suele existir la necesidad de intervención en el ámbito del aprendizaje en el contexto social de la escuela y la universidad. No debemos olvidarnos que si bien la mayoría de los niños presentan un cociente intelectual adecuado presentan dificultades del aprendizaje específicas que proceden bien de sus perfiles asimétricos de habilidades cognitivas o bien del hecho que el aprendizaje está teniendo lugar en un contexto social. En cuarto lugar, la intervención dirigida a fomentar la independencia del individuo y la adquisición de habilidades de autosuficiencia es un área de trabajo obligatorio para la mayoría de los jóvenes afectados por el trastorno. Por último, el tratamiento de alteraciones psiquiátricas y psicológicas adicionales y secundarias al síndrome de Asperger es esencial para aliviar condiciones debilitantes que pueden complicar e intensificar la severidad del cuadro clínico del individuo.

Dada la variedad de las áreas de intervención, es importante que sean los resultados que obtenemos de la evaluación de diagnóstico y otras pruebas adicionales que administremos los

que nos guíen en la identificación de las áreas prioritarias de intervención para cada individuo y en la adaptación e individualización de los programas de tratamiento no solo a la personalidad del niño o el adulto que vamos a tratar sino también a su perfil único de déficits y competencias (Martín-Borreguero, 2005)

### **Tratamiento farmacológico del Síndrome de Asperger**

No existe ningún fármaco específico para el SA, sin embargo es muy importante tratar algunos síntomas. Puesto que los resultados sobre el uso de psicofármacos en el SA están ampliamente avalados por la experiencia; en todos los casos resulta necesario plantearse la pregunta de si es posible mejorar los síntomas de un niño con SA mediante la prescripción de una medicación. No parece prudente, ni posiblemente sensata, una actitud obcecadamente abstencionista.

Cada paciente es distinto y cada edad merece unas consideraciones específicas por lo que respecta a la respuesta a los fármacos. Sin embargo, es recomendable seguir

unas normas generales orientadas a optimizar el uso de los psicofármacos. La introducción lenta de un fármaco permite minimizar posibles efectos secundarios que, en ocasiones, desaniman a la familia a seguir administrando un producto considerado como negativo por el hecho de haber producido manifestaciones indeseables. La introducción lenta permite, asimismo, ajustar la dosis de la forma más precisa porque cada paciente puede responder de modo distinto.

### **Principios generales para el tratamiento farmacológico del síndrome de asperger**

- Vamos a tratar síntomas
- Se debe empezar a dosis muy bajas y hacer una escalada lenta
- En la medida de lo posible, cuando sea pertinente, deben utilizarse escalas de conducta que permitan valorar la respuesta
- No debe mantenerse un fármaco si no hay una clara evidencia sobre su eficacia
- Periódicamente debe suprimirse la medicación para valorar si sigue siendo necesaria
- En general, cada fármaco requiere unos controles específicos
- Valorar mediante cuestionarios específicos posibles efectos secundarios
- 'Natural' no es sinónimo de 'inocuo'

Una de las mayores dificultades a la que nos enfrentamos con el uso de psicofármacos estriba en valorar su eficacia. A diferencia de otras enfermedades de síntomas objetivables o cuantificables por métodos técnicos, en el SA la mejoría se basa casi exclusivamente en la opinión de padres o educadores. Es necesario disponer de escalas que permitan cuantificar el síntoma o los síntomas que estamos tratando, para tener la certeza de que el efecto beneficioso

de la medicación alcanza más allá del razonable deseo de obtener una mejoría.

Para los problemas de atención e hiperactividad puede ser útil la escala de Conners. También es necesario recabar la opinión de distintos observadores en situaciones diversas. Por ejemplo, es posible que una respuesta favorable al metilfenidato se aprecie en el colegio, pero sea imperceptible en casa, como consecuencia de que al terminar el horario escolar el efecto del medicamento ya haya pasado.

Puesto que los fármacos aplicados al SA 'no curan', se hace totalmente necesario llegar a la certeza de su efecto favorable sobre determinados síntomas. Si no es éste el caso, no hay razón alguna para mantener una medicación. Es necesario también que periódicamente se suspenda el fármaco con el fin de valorar si su eficacia se mantiene. Dado que los síntomas del SA se relacionan con el desarrollo del sistema nervioso, puede variar tanto la expresión de los mismos como la respuesta a la medicación. Por lo tanto, el hecho de establecer periódicamente intervalos sin medicación permite conocer cuál es el curso natural del trastorno e ir actualizando la pauta terapéutica. Durante los períodos de descanso se puede dejar de administrar la medicación o bien recomendar un placebo, en cuyo caso la valoración será más precisa. Según la medicación administrada será necesario establecer controles analíticos o de otro orden, específicos para cada fármaco.

De este modo podrán evitarse posibles efectos secundarios que, aunque infrecuentes, no deben dejar de tomarse en consideración. En este mismo sentido se recomienda facilitar a la familia una hoja que permita valorar, mediante la observación, posibles efectos secundarios.

Para el SA se han recomendado, a partir de instancias no siempre científicamente avaladas, tratamientos llamados 'naturales' que pretenden influir positivamente sin

comportar ningún efecto secundario por motivo de su cualidad de 'natural'. De modo genérico puede decirse que 'natural' no es sinónimo de 'inofensivo'. Nadie duda de que la nicotina y el alcohol sean productos naturales y no por ello dejan de tener efectos nocivos. Debe existir, por tanto, un espíritu crítico para no aceptar aquello que no venga avalado por ensayos clínicos y un control de calidad en cuanto a la composición y concentración del producto. De acuerdo con las manifestaciones que se presenten en cualquiera de estos grupos, podrá recomendarse un tratamiento ajustado a cada caso. Dada la complejidad sintomática del SA no debe excluirse la politerapia.

### **Síntomas que pueden tratarse**

- Epilepsia
- Trastorno de déficit de atención/hiperactividad
- Trastornos de conducta
- Depresión
- Ansiedad
- Tics
- Síntomas obsesivos
- Trastorno del sueño

### **Fármacos utilizados en el síndrome de asperger**

#### **TRASTORNO DE DÉFICIT DE ATENCIÓN/HIPERACTIVIDAD**

Metilfenidato, Atomoxetina

#### **ANSIEDAD Y DEPRESIÓN**

Fluoxetina, Fluvoxamina, Paroxetina, Sertralina

#### **PROBLEMAS OBSESIVOS**

Fluoxetina, Fluvoxamina, Paroxetina, Sertralina, Risperidona

#### **MUTISMO SELECTIVO**

Fluoxetina

#### **INESTABILIDAD EMOCIONAL**

Valproato, Carbamazepina, Gabapentina, Topiramato, Litio

#### **TICS/ESTEREOTIPIAS**

Clonidina, Pimozide, Risperidona

#### **PROBLEMAS PARA DORMIR**

Melatonina, Clonidina

#### **PROBLEMAS GRAVES DE CONDUCTA/ AGRESIVIDAD**

Risperidona, Aripiprazol

### **Productos “alternativos”**

Una de las consecuencias de la actitud reticente al uso de psicofármacos en niños ha conducido a la expansión del uso de productos alternativos, también llamados 'naturales'. El aspecto común entre ellos es que no están regulados por los controles sanitarios y de calidad requeridos para los productos registrados como fármacos. Entre estos abordajes se encuentran las megavitaminas, hierro, zinc, magnesio, piridoxina, ácidos grasos esenciales, antioxidantes, levadura de cerveza, dietas hipoglucémicas, eliminación de colorantes y aditivos de los alimentos y dietas sin gluten.



Un hecho común es que su efecto no se basa en un planteamiento teórico aceptado científicamente. Ninguna de estas formas de intervención ha mostrado, mediante estudios controlados, efectos positivos sobre los TEA. Tampoco tienen una acción diana específica que permita, por lo menos, observar de forma objetiva la respuesta terapéutica.

Un caso distinto es el hipérico o hierba de san Juan, cuya eficacia se ha demostrado. Su efecto se basa en un mecanismo de inhibición de recaptación de la serotonina; por tanto, su acción es similar a la de los ISRS. Aun así, una vez más cabe preguntarse si es más sensato usar productos de cuya concentración y pureza nos podemos fiar, o bien sustancias que actúan mediante mecanismos similares pero sobre cuya composición no existen las mismas garantías.

Hechas estas salvedades, debe también admitirse un posible efecto placebo que justifique, en algunos casos, la utilización de tales productos, sin que ello deba convertirse en una alternativa a fármacos potencialmente más eficaces y mejor controlados (Artigas, 2005)



## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Alonso, J.R., Gómez, C., Valero, J., Recio, J.S., Baltanás, F.C. Y Weruaga, E. Investigación En Neurobiología Del Síndrome De Asperger. Últimos Resultados En Investigación. 1.A Jornada Científico-Sanitaria Sobre Síndrome De Asperger, Sevilla-España. 2005.

Artigas, J. Aspectos Neurobiológicos Del Síndrome De Asperger. 1.A Jornada Científico-Sanitaria Sobre Síndrome De Asperger, Sevilla- España. 2005.

Bloch-Rosen, S. Síndrome de Asperger, Autismo de Alto Funcionamiento y Desórdenes del Espectro Autista. 1999.  
<http://es.geocities.com/sindromedeasperger/Informa/articulos/casa.html>

Caballero, R. Comorbilidad Y Diagnostico Diferencial En El Síndrome De Asperger. 1.A Jornada Científico-Sanitaria Sobre Síndrome De Asperger, Sevilla-España. 2005.

Martín-Borreguero, P. Tratamiento Integral Y Abordaje Práctico Del Tratamiento En El Síndrome De Asperger. 1.A Jornada Científico-Sanitaria Sobre Síndrome De Asperger, Sevilla-España. 2005.

.