

Clasificaciones de los Trastornos del Espectro Autista

L. Kanner, en Estados Unidos y H. Asperger, en Austria, describieron en 1943 unos cuadros clínicos que hoy se incluyen en los denominados Trastornos del Espectro Autista. A lo largo de los años transcurridos desde entonces la comprensión y la clasificación de estos trastornos ha ido variando en función de los hallazgos científicos.

Así, fueron considerados en los años cincuenta como un trastorno psicogénico: el “autismo”, con márgenes claros y presentación clínica similar en todos los pacientes. En algunos países fueron concebidos como el resultado de un deficiente trato familiar y cercanos a las psicosis.

Los estudios disponibles a partir de los años setenta mostraron la falsedad de estas nociones y se empezó a entenderlos como unos trastornos del desarrollo de ciertas capacidades infantiles (de la socialización, la comunicación y la imaginación) y las clasificaciones internacionales los ubicaron en el eje correspondiente a otros problemas ligados al desarrollo, como el retraso mental. Se acuñó el término Trastornos Generalizados del Desarrollo (TGD), un término no muy afortunado, ya que no “todo” el desarrollo se afecta, pero que aún se retiene en los manuales vigentes.

Afortunadamente, en aquel momento, se incorporaron también unos conceptos que han establecido definitivamente la visión de estos trastornos. Lejos de constituir un problema único, se identificaron trastornos diferentes; se reconoció la presencia de cuadros parciales; se apreció la variabilidad de los síntomas con la edad y el grado de afectación; se describió su asociación con otros problemas del desarrollo y se aceptó

de manera prácticamente universal que se debían a problemas relacionados con una alteración del neurodesarrollo.

En los últimos años se incorpora el término TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA), a partir de los aportes de L. Wing y J. Gould, con el que parece adecuado sintonizar. Además de los aspectos ya aceptados en la denominación TGD, el término TEA resalta la noción dimensional de un “continuo” (no una categoría), en el que se altera cualitativamente un conjunto de capacidades en la interacción social, la comunicación y la imaginación. Esta semejanza no es incompatible con la diversidad del colectivo: diversos trastornos; diversa afectación de los síntomas clave, desde los casos más acentuados a aquellos rasgos fenotípicos cercanos a la normalidad; desde aquellos casos asociados a discapacidad intelectual marcada, a otros con alto grado de inteligencia; desde unos vinculados a trastornos genéticos o neurológicos, a otros en los que aún no somos capaces de identificar las anomalías biológicas subyacentes.

El término TEA facilita la comprensión de la realidad social de estos trastornos e impulsa el establecimiento de apoyos para las personas afectadas y sus familiares. No obstante, para la investigación es imprescindible la utilización de clasificaciones internacionales, el establecimiento de los subgrupos específicos y la descripción sus características.

Disponemos hoy de dos sistemas de clasificación diagnóstica: uno el establecido por la Asociación Psiquiátrica Norteamericana, el Manual Diagnóstico y Estadístico de Trastornos Mentales (DSM), que se encuentra en su cuarta versión revisada y que constituye el sistema más utilizado para la investigación internacional de calidad; y otro,

el desarrollado por la Organización Mundial de la Salud, la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE), en su décima versión, que se utiliza de manera oficial para codificar las enfermedades en muchos países. Al construirse el DSM-IV, en cuyo estudio de campo se incluyeron casos de España y de muchos otros países, se buscó la convergencia de criterios con la CIE, a fin de permitir la comparación de los futuros estudios de investigación y minimizar el riesgo de que las personas recibieran diagnósticos diferentes (con la incertidumbre consecuente en las personas afectadas y en sus familiares). Como resultado, las categorías diagnósticas recogidas en el DSM-IV TR se ajustan perfectamente en sus criterios a las categorías idénticas que aparecen en la CIE 10. Este último sistema, el de la Organización Mundial de la Salud, incluye sin embargo algunas otras categorías de dudosa validez, que se puede anticipar desaparezcan en futuras ediciones.

Aunque es predecible que en el futuro tendremos un sistema homogéneo de clasificación, hemos decidido reflejar el grado actual del conocimiento, incluyendo aquí los trastornos y criterios recogidos en ambas clasificaciones. Es obvio que, por el momento, resulta estrictamente necesario señalar en toda investigación o, incluso, en el proceso de elaboración de un informe diagnóstico, cuál de las dos clasificaciones se utiliza como marco de referencia.

Por otra parte, merece la pena destacar que la Organización Mundial de la Salud aceptó el incluir las consecuencias de trastornos como el autismo en su nueva Clasificación de Funcionamiento, Discapacidad y Salud (ICF), aprobada en el año 2001. De esta manera, las personas con estos problemas pueden ser consideradas

oficialmente como teniendo una discapacidad y siendo tributarios de todos las acciones compensatorias que una sociedad no discriminadora garantiza a todos sus ciudadanos y ciudadanas.

CLASIFICACIONES INTERNACIONALES DE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

MANUAL DIAGNÓSTICO Y ESTADÍSTICO DE LOS TRASTORNOS MENTALES (DSM-5)

Trastorno del espectro del autismo 299.00 (F84.0)

A. Deficiencias persistentes en la comunicación social y en la interacción social en diversos contextos, manifestado por lo siguiente, actualmente o por los antecedentes (los ejemplos son ilustrativos pero no exhaustivos):

1. Las deficiencias en la reciprocidad socioemocional, varían, por ejemplo, desde un acercamiento social anormal y fracaso de la conversación normal en ambos sentidos pasando por la disminución en intereses, emociones o afectos compartidos hasta el fracaso en iniciar o responder a interacciones sociales.

2. Las deficiencias en las conductas comunicativas no verbales utilizadas en la interacción social, varían, por ejemplo, desde una comunicación verbal y no verbal poco integrada pasando por anomalías del contacto visual y del lenguaje corporal o deficiencias de la comprensión y el uso de gestos, hasta una falta total de expresión facial y de comunicación no verbal.

3. Las deficiencias en el desarrollo, mantenimiento y comprensión de las relaciones, varían, por ejemplo, desde dificultades para ajustar el comportamiento en diversos contextos sociales pasando por dificultades para compartir juegos imaginativos o para hacer amigos, hasta la ausencia de interés por otras personas.

Especificar la gravedad actual: La gravedad se basa en deterioros de la comunicación social y en patrones de comportamiento restringidos y repetitivos.

B. Patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades, que se manifiestan en dos o más de los siguientes puntos, actualmente o por los antecedentes (los ejemplos son ilustrativos pero no exhaustivos):

1. Movimientos, utilización de objetos o habla estereotipados o repetitivos (p. ej., estereotipias motoras simples, alineación de los juguetes o cambio de lugar de los objetos, ecolalia, frases idiosincrásicas).

2. Insistencia en la monotonía, excesiva inflexibilidad de rutinas o patrones ritualizados de comportamiento verbal o no verbal (p. ej., gran angustia frente a cambios pequeños, dificultades con las transiciones, patrones de pensamiento rígidos, rituales de saludo, necesidad de tomar el mismo camino o de comer los mismos alimentos cada día).

3. Intereses muy restringidos y fijos que son anormales en cuanto a su intensidad o foco de interés (p. ej., fuerte apego o preocupación por objetos inusuales, intereses excesivamente circunscritos o perseverantes).

4. Hiper o hiporeactividad a los estímulos sensoriales o interés inhabitual por aspectos sensoriales del entorno (p. ej., indiferencia aparente al dolor/temperatura, respuesta adversa a sonidos o texturas específicos, olfateo o palpación excesiva de objetos, fascinación visual por las luces o el movimiento).

Especificar la gravedad actual: La gravedad se basa en deterioros de la comunicación social y en patrones de comportamiento restringidos y repetitivos.

C. Los síntomas han de estar presentes en las primeras fases del período de desarrollo (pero pueden no manifestarse totalmente hasta que la demanda social supera las capacidades limitadas, o pueden estar enmascarados por estrategias aprendidas en fases posteriores de la vida).

D. Los síntomas causan un deterioro clínicamente significativo en lo social, laboral u otras áreas importantes del funcionamiento habitual.

E. Estas alteraciones no se explican mejor por la discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual) o por el retraso global del desarrollo. La discapacidad intelectual y el trastorno del espectro del autismo con frecuencia coinciden; para hacer diagnósticos de comorbilidades de un trastorno del espectro del autismo y discapacidad intelectual, la comunicación social ha de estar por debajo de lo previsto para el nivel general de desarrollo.

Nota: A los pacientes con un diagnóstico bien establecido según el DSM-IV de trastorno autista, enfermedad de Asperger o trastorno generalizado del desarrollo no especificado de otro modo, se les aplicará el diagnóstico de trastorno del espectro del autismo. Los pacientes con deficiencias notables de la comunicación social, pero cuyos síntomas no cumplen los criterios de trastorno del espectro del autismo, deben ser evaluados para diagnosticar el trastorno de la comunicación social (pragmática).

Especificar si: Con o sin déficit intelectual acompañante Con o sin deterioro del lenguaje acompañante Asociado a una afección médica o genética, o a un factor ambiental conocidos (Nota de codificación: Utilizar un código adicional para identificar la afección médica o genética asociada.) Asociado a otro trastorno del desarrollo neurológico, mental o del comportamiento (Nota de codificación: Utilizar un código(s) adicional(es) para identificar el trastorno(s) del desarrollo neurológico, mental o del comportamiento asociado[s].) Con catatonía (véanse los criterios de catatonía asociados a otro trastorno mental; para la definición, véanse las págs. 65–66). (Nota de codificación: Utilizar el código adicional 293.89 [F06.1] catatonía asociada a trastorno del espectro del autismo para indicar la presencia de la catatonía concurrente).

DÉCIMA REVISIÓN DE LA CLASIFICACION INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES. TRASTORNOS MENTALES Y DEL COMPORTAMIENTO. CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DE INVESTIGACIÓN (CIE 10)

F84 TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO

F84.0 Autismo infantil

A. Presencia de un desarrollo anormal o alterado desde antes de los tres años de edad. Deben estar presentes en al menos una de las siguientes áreas:

- 1) Lenguaje receptivo o expresivo utilizado para la comunicación social
- 2) Desarrollo de lazos sociales selectivos o interacción social recíproca
- 3) Juego y manejo de símbolos en el mismo.

B. Deben estar presentes al menos seis síntomas de (1), (2) y (3), incluyendo al menos dos de (1) y al menos uno de (2) y otro de (3):

1) Alteración cualitativa de la interacción social recíproca. El diagnóstico requiere la presencia de anomalías demostrables en por lo menos tres de las siguientes áreas:

a) Fracaso en la utilización adecuada del contacto visual, de la expresión facial, de la postura corporal y de los gestos para la interacción social.

b) Fracaso del desarrollo (adecuado a la edad mental y a pesar de las ocasiones para ello) de relaciones con otros niños que impliquen compartir intereses, actividades y emociones.

c) Ausencia de reciprocidad socio-emocional, puesta de manifiesto por una respuesta alterada o anormal hacia las emociones de las otras personas, o falta de modulación del comportamiento en respuesta al contexto social o débil integración de los comportamientos social, emocional y comunicativo.

d) Ausencia de interés en compartir las alegrías, los intereses o los logros con otros individuos (por ejemplo, la falta de interés en señalar, mostrar u ofrecer a otras personas objetos que despierten el interés del niño).

2) Alteración cualitativa en la comunicación. El diagnóstico requiere la presencia de anomalías demostrables en, por lo menos, una de las siguientes cinco áreas:

a) Retraso o ausencia total de desarrollo del lenguaje hablado que no se acompaña de intentos de compensación mediante el recurso a gestos alternativos para comunicarse (a menudo precedido por la falta de balbuceo comunicativo).

b) Fracaso relativo para iniciar o mantener la conversación, proceso que implica el intercambio recíproco de respuestas con el interlocutor (cualquiera que sea el nivel de competencia en la utilización del lenguaje alcanzado),

c) Uso estereotipado y repetitivo del lenguaje o uso idiosincrásico de palabras o frases.

d) Ausencia de juegos de simulación espontáneos o ausencia de juego social imitativo en

edades más tempranas.

3) Presencia de formas restrictivas, repetitivas y estereotipadas del comportamiento, los intereses y la actividad en general. Para el diagnóstico se requiere la presencia de anomalías demostrables en, al menos, una de las siguientes seis áreas:

a) Dedicación apasionada a uno o más comportamientos estereotipados que son anormales en su contenido. En ocasiones, el comportamiento no es anormal en sí, pero sí lo es la intensidad y el carácter restrictivo con que se produce.

b) Adherencia de apariencia compulsiva a rutinas o rituales específicos carentes de propósito aparente.

c) Manierismos motores estereotipados y repetitivos con palmadas o retorcimientos de las manos o dedos, o movimientos completos de todo el cuerpo. d) Preocupación por partes aisladas de los objetos o por los elementos ajenos a las funciones propias de los objetos (tales como su olor, el tacto de su superficie o el ruido o la vibración que producen).

C. El cuadro clínico no puede atribuirse a las otras variedades de trastorno generalizado del desarrollo, a trastorno específico del desarrollo de la comprensión del lenguaje (F80.2) con problemas socio-emocionales secundarios, a trastorno reactivo de la vinculación en la infancia (F94.1) tipo desinhibido (F94.2), a retraso mental (F70-72) acompañados de trastornos de las emociones y del comportamiento, a esquizofrenia (F20) de comienzo excepcionalmente precoz ni a síndrome de Rett (F84.2).

F84.1 Autismo atípico

A. Presencia de un desarrollo anormal o alterado aparecido a los tres o después de los tres años de edad (el criterio es como el del autismo a excepción de la edad de comienzo).

B. Alteraciones cualitativas en la interacción social recíproca o alteraciones cualitativas en la comunicación o formas de comportamiento, intereses o actividades restrictivas, repetitivas y estereotipadas (el criterio es como para el autismo a excepción de que no es necesario satisfacer los criterios en términos del número de áreas de anomalía).

C. No se llega a satisfacer los criterios diagnósticos de autismo (F84.0).

El autismo puede ser atípico tanto en la edad de comienzo (F84.11) como por sus manifestaciones clínicas (F84.12). Un quinto dígito permite diferenciarlos con fines de investigación. Los síndromes que no puedan incluirse en uno de ellos se codificarán como F84.12.

F84.10 Atipicidad en la edad de comienzo

A. No se satisface el criterio A del autismo (F84.0). Esto es, la anomalía del desarrollo se manifiesta sólo a los tres años de edad o con posterioridad.

B. Se satisfacen los criterios B y C del autismo (F84.0).

F84.11 Atipicidad sintomática

A. Satisface el criterio A del autismo (es decir, anomalía del desarrollo de comienzo antes de los tres años de edad).

B. Alteraciones cualitativas en las interacciones sociales que implican reciprocidad, o en la comunicación, o bien formas de comportamiento, intereses y actividades restringidas, repetitivas y estereotipadas. Los criterios son similares a los del autismo excepto en que no hacen referencia a número determinado de áreas afectadas por la anomalía.

C. Se satisface el criterio C del autismo.

D. No se satisface el criterio B del autismo (F84.0).

F84.12 Atipicidad tanto en edad de comienzo como sintomática

A. No se satisface el criterio A del autismo. La anomalía del desarrollo se manifiesta sólo a los tres años de edad o con posterioridad.

B. Alteraciones cualitativas de las interacciones que implican reciprocidad o de la comunicación, intereses y actividades restringidas, repetitivas y estereotipadas. Los criterios son similares a los del autismo excepto en que no hacen referencia a un número determinado de áreas afectadas por la anormalidad.

C. Se satisface el criterio C del autismo.

D. No se satisface el criterio B del autismo (F84.0).

F84.2 Síndrome de Rett

A. Normalidad aparente durante los períodos prenatal y perinatal, desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los primeros cinco meses de edad y perímetro cefálico normal en el momento del parto.

B. Desaceleración del crecimiento cefálico entre los cinco meses y los cuatro años de edad junto a una pérdida de las capacidades motrices manuales previamente adquiridas entre los seis y los treinta meses de edad. Esto se acompaña de una alteración de la comunicación y de las relaciones sociales y de la aparición de marcha inestable y pobremente coordinada o movimientos del tronco.

C. Grave alteración del lenguaje expresivo y receptivo, junto a retraso psicomotor grave.

D. Movimientos estereotipados de las manos (como de retorcerselas o lavárselas) que aparecen al tiempo o son posteriores a la pérdida de los movimientos intencionales.

F84.3 Otro trastorno desintegrativo de la infancia

A. Desarrollo aparentemente normal hasta al menos los dos años de edad. Se requiere para el diagnóstico la presencia de una capacidad normal para la comunicación, para las relaciones sociales y el juego, y para los comportamientos adaptativos hasta al menos los dos años de edad.

B. Al comenzar el trastorno se produce una clara pérdida de capacidades previamente adquiridas. Se requiere para el diagnóstico una pérdida clínicamente significativa de capacidades (y no sólo un fracaso puntual en ciertas situaciones) en al menos dos de las siguientes áreas:

1) Lenguaje expresivo o receptivo.

2) Juego.

3) Rendimientos sociales o comportamientos adaptativos. 4) Control de esfínteres.

5) Rendimientos motores.

C. Comportamiento social cualitativamente anormal. El diagnóstico requiere la presencia demostrable de alteraciones en dos de los siguientes grupos:

1) Alteraciones cualitativas en las relaciones sociales recíprocas (del estilo de las del autismo).

2) Alteración cualitativa de la comunicación (del estilo del autismo).

3) Patrones restringidos de comportamiento, intereses y actividades repetitivas y estereotipadas, entre ellas, estereotipias motrices y manierismos.

4) Pérdida global de interés por los objetos y por el entorno en general.

D. El trastorno no se puede atribuir a otros tipos de trastornos generalizados del desarrollo, a epilepsia adquirida con afasia (F80.6), a mutismo selectivo (F94.0), a esquizofrenia (F20.F29),

ni a síndrome de Rett (F84.2).

F84.4 Trastorno hiperkinético con retraso mental y movimientos estereotipados

A. Hiperactividad motora grave manifiesta por al menos dos de los siguientes problemas en la actividad y la atención:

- 1) Inquietud motora continua, manifiesta por carreras, saltos y otros movimientos que implican todo el cuerpo.
- 2) Dificultad importante para permanecer sentado: tan solo estará sentado unos segundos por lo general, a no ser que esté realizando una actividad estereotipada (ver criterio B).
- 3) Actividad claramente excesiva en situaciones en las que se espera una cierta quietud.
- 4) Cambios de actividad muy rápidos, de tal forma que las actividades generales duran menos de un minuto (ocasionalmente duran más si la actividad se ve muy favorecida o reforzada, y esto no excluye el diagnóstico; las actividades estereotipadas pueden durar mucho tiempo y son compatibles con este criterio).

B. Patrones de conducta repetitivos y estereotipados manifiestos por al menos uno de los siguientes:

- 1) Manerismos fijos y frecuentemente repetidos: pueden comprender movimientos complejos de todo el cuerpo o movimientos parciales tales como aleteo de manos.
- 2) Repetición excesiva de actividades no encaminadas hacia ningún fin. Puede incluir juegos con objetos (por ejemplo, con el agua corriente) o actividades ritualísticas (bien solo o junto a otra gente).
- 3) Autoagresiones repetidas. C. CI menos de 50.

D. Ausencia de alteración social de tipo autístico. El niño debe mostrar al menos tres de las siguientes:

- 1) Adecuado desarrollo del uso de la mirada, expresión y postura en la interacción social.
- 2) Adecuado desarrollo de las relaciones con compañeros, incluyendo el compartir intereses, actividades, etc...
- 3) Al menos ocasionalmente se aproxima a otras personas en busca de consuelo y afecto.
- 4) A veces puede participar de la alegría de otras personas. Existen otras formas de alteración social, como la tendencia al acercamiento desinhibido a personas extrañas, que son compatibles con el diagnóstico.

E. No cumple criterios diagnósticos para autismo (F84.0 y F84.1), trastorno desintegrativo de la infancia

(F84.3) o trastornos hiperquinéticos (F90.-).

F84.5 Síndrome de Asperger

A. Ausencia de retrasos clínicamente significativos del lenguaje o del desarrollo cognitivo. Para el diagnóstico se requiere que a los dos años haya sido posible la pronunciación de palabras sueltas y que al menos a los tres años el niño use frases aptas para la comunicación. Las capacidades que permiten una autonomía, un comportamiento adaptativo y la curiosidad por el entorno deben estar al nivel adecuado para un desarrollo intelectual normal. Sin embargo, los aspectos motores pueden estar de alguna forma retrasados y es frecuente una torpeza de movimientos (aunque no necesaria para el diagnóstico). Es frecuente la presencia de características especiales aisladas, a menudo en relación con preocupaciones anormales, aunque no se requieren para el diagnóstico.

B. Alteraciones cualitativas en las relaciones sociales recíprocas (del estilo de las del autismo).

C. Un interés inusualmente intenso y circunscrito o patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos, repetitivos y estereotipados, con criterios parecidos al autismo aunque en este cuadro son menos frecuentes los manierismos y las preocupaciones inadecuadas con aspectos parciales de los objetos o con partes no funcionales de los objetos de juego.

D. No puede atribuirse el trastorno a otros tipos de trastornos generalizados del desarrollo, a trastorno esquizotípico (F21), a esquizofrenia simple (F20.6), a trastorno reactivo de la vinculación en la infancia de tipo desinhibido (F94.1 y .2), a trastorno anancástico de personalidad (F60.5), ni a trastorno obsesivocompulsivo (F42).

F84.8 Otros trastornos generalizados del desarrollo

La clasificación no aporta instrucciones sobre la utilización de esta categoría.

F84.9 Trastorno generalizado del desarrollo sin especificación

Se trata de una categoría residual que se usará para aquellos trastornos que se ajustan a la descripción general de trastornos generalizados del desarrollo pero que no cumplen los criterios de ninguno de los apartados F84 a causa de información insuficiente o datos contradictorios

F88 Otros trastornos del desarrollo psicológico

La clasificación no aporta instrucciones sobre la utilización de esta categoría.

F89 Trastorno del desarrollo psicológico, no especificado

La clasificación no aporta instrucciones sobre la utilización de esta categoría.

CLASIFICACIÓN INTERNACIONAL DEL FUNCIONAMIENTO, DE LA DISCAPACIDAD Y DE LA SALUD (CIF)

b122 Funciones psicosociales globales

Funciones mentales generales, y su desarrollo a lo largo del ciclo vital, requeridas para entender e integrar de forme constructiva varias funciones mentales que conducen a la obtención de habilidades interpersonales necesarias para establecer interacciones sociales recíprocas tanto a lo referente al significado y a la finalidad.

Incluye: autismo