

LAS FRONTERAS DEL AUTISMO

J.Artigas-Pallarés

THE FRONTIERS OF AUTISM

Summary. *The limits of autism are unclear and therefore the concept of a spectrum of autism is currently accepted. This means that different clinical disorders share certain characteristics which, taken together make up a definite behavioural and cognitive phenotype defined as: 1. Alteration in social interaction; 2. Disorder of communication, and 3. Limited range of interests. However, other changes not included within the autistic spectrum may also be expressed in a similar manner. This relatively common situation may lead to confusion over the diagnosis and orientation of the patient. In this review we analyze the proximity, sometimes identical to autism and other diagnostic categories which are traditionally considered to be separate from autism. The following conditions are considered from this angle: mental retardation, attention deficit with hyperactivity, specific language disorders, Gilles de la Tourette syndrome, disorders of non-verbal learning and genetic based behavioural phenotypes similar to autism. [REV NEUROL CLIN 2001; 2: 211-24] [<http://www.revneurologia.com/RNC/b010211.pdf>]*

Key words. *Asperger syndrome. Attention deficit hyperactivity disorder. Autism. Behaviour phenotypes. Gilles de la Tourette. Non-verbal learning disorder. Specific language disorder.*

INTRODUCCIÓN

El autismo se define por la concurrencia de determinados criterios, para los cuales no existe una propuesta unánimemente aceptada. La última versión del *Manual diagnóstico y estadístico de trastornos mentales (DSM-IV)* [1] incluye el autismo dentro de un espectro clínico resumido en la tabla I. Para referirse a este grupo de trastornos, el DSM-IV utiliza la denominación de trastornos generalizados del desarrollo.

El trastorno autístico (TA) es la forma clásica de autismo, cercana a la descrita por Kanner [2]. De acuerdo con el DSM-IV debe cumplir los criterios expuestos en la tabla II [1].

En un análisis sobre el concepto de espectro autista, tal como lo define el DSM-IV, salta

a la vista que no fue posible establecer unos grupos diagnósticos capaces de abarcar la complejidad y la variedad de situaciones en las que se dan síntomas autistas. Con la intención de dar solución a este problema, se estableció la categoría de trastornos generalizados del desarrollo no especificados. Sin embargo, esta categoría es poco útil, puesto que no se sustenta en criterios positivos. Ello hace que resulte imprecisa y con límites difíciles de establecer. Por otra parte, cuando se dictamina este diagnóstico se proporciona poca o ninguna información.

No obstante, la práctica clínica evidencia la existencia de muchos niños con trastornos ubicados dentro del espectro autista, pero que únicamente tienen cabida en esta especie de cajón de sastre que son los trastornos generalizados del desarrollo no especificados. Generalmente, se trata de niños con trastornos por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) o trastornos específicos del lenguaje (TEL), cuyos síntomas exceden los límites propios de dichos trastornos, especialmente en lo referente a la interacción social. Sin embargo, no se

Recibido: 26.01.01. Aceptado: 01.02.01.

Unidad de Neuropediatría. Hospital de Sabadell. Consorci Hospitalari Parc Taulí. Sabadell, Barcelona, España.

Correspondencia: Dr. Josep Artigas. Apdo. Correos 379. E-08200 Sabadell, Barcelona. Fax: +34 9372 76154. E-mail: jartigos@nacom.es

© 2001, REVISTA DE NEUROLOGÍA

les podría aplicar el término de autistas, puesto que las connotaciones de dicho diagnóstico comportarían una información distorsionada.

Al margen de la conveniencia o no de utilizar la categoría diagnóstica de trastornos generalizados del desarrollo no especificados, su existencia, por sí misma, es testimonio de que hay un espacio diagnóstico próximo al autismo cuyos límites no se han establecido.

Esta revisión pretende mostrar la existencia de diversos trastornos del desarrollo que, sin pertenecer a ninguna de las categorías definidas dentro del espectro autista, en ocasiones, rozan o caen de lleno dentro del espectro autista. Si tenemos en cuenta el componente autista de estos niños, podrá comprenderse mejor su relación con el entorno.

Las categorías diagnósticas que pueden situarse en las fronteras del autismo se exponen en la tabla III. La figura 1 ilustra la relación entre estas entidades y el autismo.

LÍMITES ENTRE EL AUTISMO Y EL RETRASO MENTAL

Alrededor del 75% de los enfermos autistas presentan retraso mental [3]. En un estudio clásico de Wing [4] se puso en evidencia que la prevalencia del autismo aumenta de forma proporcional al grado de retraso mental. Para un cociente intelectual (CI) inferior a 20 la tasa de autismo se eleva al 86%, en tanto que para un CI de 50-70 la prevalencia es del 2%. Estas cifras permiten entender que resulta difícil establecer límites entre el retraso mental y el autismo, especialmente en grados graves de deficiencia mental. Debe señalarse que en estos casos es muy difícil separar la deficiencia en la respuesta social del déficit intelectual. Sin embargo, es posible valorar la capacidad empática que puede conservar un niño, a pesar de presentar un retraso profundo. Es fácil imaginar que niños con deficiencias muy impor-

Tabla 1. Trastornos generalizados del desarrollo (espectro autista).

Trastorno autístico: comporta un déficit importante en las tres áreas siguientes:

Interacción social

Lenguaje, comunicación y juego

Déficit expresado por repertorio limitado de intereses y actividades, estereotipias y perseveración

Trastorno de Asperger: es el trastorno generalizado del desarrollo que se da en niños sin retraso mental, generalmente torpes, sin retraso significativo del lenguaje y con sociabilidad deficiente

Trastorno generalizado del desarrollo no especificado en otro lugar: se refiere a un niño con una conducta autística que no cumple todos los criterios diagnósticos de los trastornos anteriores.

Trastorno de Rett: es un trastorno específico para el sexo femenino que cursa con microcefalia, regresión, falta de utilización de las manos, estereotipias manuales y retraso mental importante

Trastorno desintegrativo infantil: ocurre en niños previamente normales que sufren una regresión global entre los 2 y 10 años. Se manifiesta como un autismo grave con pérdida de las habilidades cognitivas

tantes pueden mantener un contacto visual comunicativo, expresar sentimientos y disfrutar de las caricias. Sin embargo, existe un amplio porcentaje de niños con retraso mental en los cuales el diagnóstico adicional de autismo no deja de ser una decisión arbitraria, dada la dificultad para valorar los criterios de autismo en estos casos. Parece obvio que, cuando existe retraso mental, está afectada una parte más o menos extensa del cerebro; por lo tanto, es comprensible que a mayor retraso, la probabilidad de que se afecten simultáneamente estructuras cerebrales relacionadas con el autismo sea mayor.

LÍMITES ENTRE EL AUTISMO Y LOS TRASTORNOS DE ATENCIÓN

El TDAH, a diferencia del retraso mental y al

Tabla II. Criterios diagnósticos DSM-IV para el trastorno autista.

Para que se dé un diagnóstico de autismo deben cumplirse seis o más manifestaciones del siguiente conjunto de trastornos: (1) de la relación, (2) de la comunicación y (3) de la flexibilidad. Además, deben cumplirse como mínimo dos elementos de (1), uno de (2) y uno de (3)

Trastorno cualitativo de la relación, expresado como mínimo en dos de las siguientes manifestaciones:

Trastorno importante en muchas conductas de relación no verbal como la mirada a los ojos, la expresión facial, las posturas corporales y los gestos para regular la interacción social

Incapacidad para desarrollar relaciones con iguales adecuadas al nivel evolutivo

Ausencia de conductas espontáneas encaminadas a compartir placeres, intereses o logros con otras personas (p. ej., conductas de señalar o mostrar objetos de interés)

Falta de reciprocidad social o emocional

Trastornos cualitativos de la comunicación, expresados como mínimo en una de las siguientes manifestaciones:

Retraso o ausencia completa de desarrollo del lenguaje oral, que no se intenta compensar con medios alternativos de comunicación, como los gestos o mímica

En personas con habla adecuada, trastorno importante en la capacidad de iniciar o mantener conversaciones

Empleo estereotipado o repetitivo del lenguaje, o uso de un lenguaje idiosincrásico

Falta de juego de ficción espontáneo y variado, o de juego de imitación social adecuado al nivel evolutivo

Patrones de conducta, interés o actividad restrictivos, repetidos y estereotipados, expresados como mínimo en una de las siguientes manifestaciones:

Preocupación excesiva por un repertorio de intereses restringido y estereotipado, anormal por su intensidad o contenido

Adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos y no funcionales

Estereotipias motoras repetitivas (p.ej., sacudidas de manos, retorcer los dedos, movimientos complejos de todo el cuerpo, etc.)

Preocupación persistente por partes de objetos

Antes de los 3 años, deben producirse retrasos o alteraciones en una de estas tres áreas: (1) interacción social, (2) empleo comunicativo del lenguaje o (3) juego simbólico

El trastorno no se explica mejor por un síndrome de Rett o trastorno desintegrativo de la niñez

igual que el síndrome de Tourette (ST) y el trastorno de aprendizaje no verbal, conecta con

Tabla III. Trastornos del desarrollo que pueden situarse en las fronteras del autismo.

Retraso mental

Trastorno por déficit de atención/hiperactividad

Síndrome de Tourette

Trastornos específicos del lenguaje

Trastorno del aprendizaje no verbal

Fenotipos conductuales de base genética próximos al autismo

Tabla IV. Síntomas del síndrome de Asperger.

Empatía pobre

Interacción social ingenua, poco apropiada o asimétrica

Poca habilidad para hacer amigos

Lenguaje pedante o reiterativo

Pobre comunicación no verbal

Interés marcado en temas limitados

Torpeza motora

las formas leves de autismo, por lo tanto, se aproxima al síndrome de Asperger. En la tabla IV se resumen los aspectos clínicos más relevantes del síndrome de Asperger, de acuerdo con la revisión de Wing a partir de los trabajos originales de Asperger [5].

El TDAH es el término utilizado por el DSM-IV para referirse al trastorno que comporta un déficit de la atención en un grado suficiente para generar dificultades en el aprendizaje. Puede ir acompañado o no de hiperactividad. Se definen tres tipos de TDAH: 1. Con predominio de falta de atención; 2. Con predominio de hiperactividad-impulsividad, y 3. El tipo combinado.

El déficit de atención, del control motor y de la percepción (DAMP) es el término utilizado en los países nórdicos para referirse al trastorno de atención, e incluye: 1. Déficit de atención, 2. Problemas referidos al control motor, y 3. Problemas perceptivos [6]. Es evidente

que existe un solapamiento entre el TDAH y el DAMP, si bien cada uno pone mayor énfasis en determinados aspectos. Puesto que el DAMP tiene en cuenta los problemas de control motor, podría considerarse conceptualmente más próximo al síndrome de Asperger.

Tanto en un caso como en el otro pueden presentarse determinados síntomas descritos también dentro del espectro autista. La tabla V se refiere a dichos síntomas.

Las estereotipias motoras, muy frecuentes en el autismo, no son en modo alguno exclusivas de dicho trastorno; pueden estar incluidas en un contexto conductual en relación con la hiperactividad motora propia del TDAH y del DAMP. Estas manifestaciones pueden relacionarse con alteraciones de las vías mesolímbicas que contienen dopamina. Las estereotipias de los niños hiperactivos que más se aproximan a las propias del autismo son: aleteo de manos, picar con los dedos, balanceo de la cabeza y repetición monótona de sonidos.

A veces, adquieren cierta relevancia patrones de conducta obsesivos relacionados con escasa flexibilidad mental y mala tolerancia a los cambios. En estos pacientes no es raro encontrar antecedentes en la familia de trastorno obsesivo-compulsivo o de ST. En este caso, no sólo son poco nítidos los límites entre TDAH y TA, sino que también existe solapamiento con el ST.

La comorbilidad entre TDAH y TEL es muy común. Cuando se produce esta situación, el lenguaje puede adquirir algunas de las características propias del autismo: ecolalias, pobre capacidad expresiva, deficiente comprensión verbal. Los problemas semánticos, unidos a una pobre habilidad para entender el contexto social, pueden aproximarse a

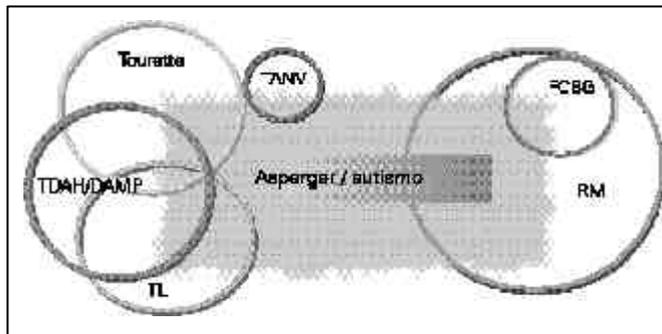


Figura 1. Ubicación de los trastornos del desarrollo que pueden situarse en las fronteras del autismo. DAMP: déficit de atención, del control motor y de la percepción; TANV: trastorno del aprendizaje no verbal; RM: retraso mental; FCBG: fenotipos conductuales de base genética próximos al autismo.

Tabla V. Síntomas autísticos en TDAH/DAMP.

Estereotipias motoras
Preocupación por ciertos temas, objetos o partes de objetos
Peculiaridades del lenguaje
Anomalías en la pronunciación
Pobre comunicación no verbal
Trastorno semántico-pragmático
Problemas de interacción social
Ingenuidad

un trastorno semántico-pragmático del lenguaje. De todos modos, este tema se analizará con mayor detenimiento en el apartado sobre las relaciones entre autismo y los TEL.

El lenguaje también puede estar afectado en el ámbito prosódico o en la modulación del volumen expresivo. Otras veces, el niño con TDAH en su forma desatencional, en lugar de ser extremadamente charlatán, es sumamente callado y se aproxima al mutismo selectivo, que se relaciona también con el síndrome de Asperger [7]. Igualmente, la comunicación derivada de la gesticulación no verbal puede ser muy limitada o inapropiada.

Algunos niños con TDAH/DAMP son muy poco hábiles para la interacción social; en oca-

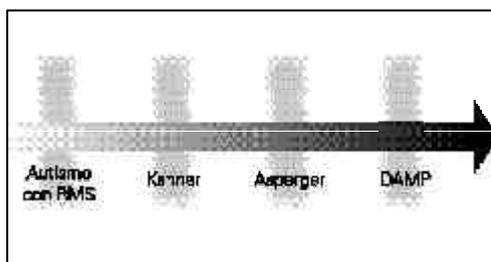


Figura 2. Continuidad entre diversos niveles de autismo y TDAH/DAMP.

siones valigada a una gran ingenuidad y otras veces es por carencia de empatía. En su estudio, Clark y Feehan [8] encuentran en niños diagnosticados de TDAH/DAMP una elevada proporción de los mismos (entre el 65-80%) con dificultades significativas para la interacción social y la comunicación. Los aspectos donde esto se pone más en evidencia son la empatía y la relación con los compañeros; ello ocurre a partir de dificultades para la comunicación no verbal y el mantenimiento de una conversación. En otro estudio, Bonde [9] compara la comorbilidad del autismo con: el déficit de atención, los problemas de control motor y las dificultades en las funciones visomotoras y visoespaciales. Este autor encuentra que el autista activo es el más propenso a la comorbilidad, en tanto que el autista pasivo o solitario tiende a formas más puras de autismo. Estas características condicionan que en casos graves de DAMP resulte imposible establecer un límite con el síndrome de Asperger [10,11].

Gillberg y Gillberg [12] y Wing [13] han sugerido que posiblemente exista un continuo entre el autismo con retraso mental grave, el autismo clásico de Kanner y el TDAH/DAPM (Fig. 2)

El nexa neurocognitivo entre el síndrome de Asperger y el TDAH/DAMP quizás resida en el trastorno de la función ejecutiva descrito en ambos trastornos.

La tabla VI resume algunos síntomas ob-

Tabla VI. Algunos síntomas relacionados con lesiones frontales.

Ausencia de empatía
Conducta estereotipada
Perserveraciones
Rutinas
Intereses restringidos
Reacciones catastróficas ante cambios del entorno
Conductas compulsivas
Pobre afectividad
Reacciones emocionales inapropiadas y repentinas
Falta de originalidad y creatividad
Dificultad en focalizar la atención
Poca habilidad para organizar actividades futuras

servados en pacientes con lesiones frontales, que se observan de forma muy acusada tanto en pacientes autistas como en el TDAH, y que se ha denominado 'metáfora frontal' [14].

Estos síntomas se relacionan con una alteración de la función ejecutiva, la cual agrupa una serie de funciones relacionadas con la actividad de las áreas premotoras del lóbulo frontal. Puesto que el lóbulo frontal tiene conexiones con todo en córtex, la función ejecutiva no puede considerarse circunscrita únicamente al lóbulo frontal, si bien su disfunción representa el paradigma de la lesión frontal. Las funciones ejecutivas nucleares son: planificación, flexibilidad, memoria de trabajo, monitorización e inhibición.

A partir de un análisis más profundo, se ha propuesto que los mecanismos cognitivos que podrían explicar por sí mismos los distintos déficit relativos a la función ejecutiva son la memoria de trabajo y la inhibición [15].

Los efectos cognitivos de una lesión del córtex prefrontal han sido categorizados por Fuster [16] como: 1. Trastornos de la atención y percepción, 2) Trastornos de la movilidad, entre

ellos la hipocinesia e hipercinesia, y 3. Trastornos de la integración temporal. Estos déficits pueden ser útiles para explicar tanto síntomas del autismo como del TDAH; además, el fallo en los mecanismos de inhibición también sugiere un modelo cognitivo para el ST.

Si se piensa en los síntomas tanto del TDAH como del autismo, bastantes de ellos pueden ser explicados en ambos casos por una disfunción ejecutiva.

Las pruebas utilizadas para demostrar la alteración en la función ejecutiva, tanto en el TA como en el TDAH son: el test de cartas de Wisconsin (WCST, del inglés *Wisconsin Card Sorting Test*), el test de Stroop, la prueba de la torre de Hanoi, el test de figuras familiares, el *Trail Making Test B* y pruebas de fluidez lingüística.

Diversos argumentos sustentan la hipótesis de que el TDAH se relaciona con una alteración de la función ejecutiva. Las lesiones frontales experimentales en animales o en pacientes humanos pueden producir hiperactividad, distractibilidad e impulsividad, solas o en combinación [17]. En una revisión sobre todos los trabajos que han medido la función ejecutiva en pacientes con TDAH, Pennington [18] encuentra que 15 de 18 estudios identifican alteraciones de función ejecutiva en dichos pacientes. Las pruebas que se mostraron más sensibles en la TDAH fueron la torre de Hanoi, el test de figuras familiares, el test de Stroop y el *Trail Making Test B*. En la misma revisión, Pennington analiza los estudios que han valorado la función ejecutiva en pacientes autistas y han comparado los resultados con sujetos normales. En este caso, los resultados son todavía más concluyentes, puesto que 14 de 15 estudios muestran resultados indicativos de disfunción ejecutiva en los sujetos autistas; asimismo, la prueba de la torre de Hanoi resultó el test más discriminativo, seguido del WCST.

Según Barkley [19], la capacidad para inhibir conductas se sitúa en el centro de gravedad de la alteración de la función ejecutiva en el

TDAH. De la capacidad para demorar una respuesta depende el desarrollo de cuatro funciones ejecutivas importantes:

1. Sentimiento del yo (memoria de trabajo no verbal)
2. Internalización del lenguaje (memoria de trabajo verbal)
3. Autorregulación del afecto, motivación y *arousal*
4. Acción autodirigida (análisis y síntesis de la conducta)

El fallo en estas funciones conduce al TDAH, pero también, una vez más, sirve para explicar una parte de la conducta del espectro autista.

LÍMITES ENTRE EL AUTISMO Y EL SÍNDROME DE TOURETTE

El ST se define por la presencia de numerosos tics motores y vocales con una evolución crónica, que el DSM-IV establece en un año. Los tics motores pueden ser simples y complejos. Los tics simples involucran únicamente a un grupo muscular y tienen un inicio y un final súbitos. Los tics complejos son prolongados, afectan a diversos músculos y parecen más propositivos. Si bien en un principio se pensó que era un trastorno muy raro, actualmente, si se incluyen las formas leves, su prevalencia puede considerarse muy alta pues se sitúa entre el 0,15 y el 1,1% de la población escolar [20].

En el ST existe una fuerte comorbilidad con el TDAH y con el trastorno obsesivo-compulsivo; incluso cabe la posibilidad de que estos trastornos puedan aparecer antes que los tics. También son frecuentes los trastornos de aprendizaje y problemas de conducta [21]. La comorbilidad con el autismo es menos común, sin embargo, existen casos en los que están presentes de forma evidente el ST y el autismo; o bien situaciones límite en las que, al igual que sucede con el TDAH, es muy difícil, si no imposible, decantarse por uno u otro diagnóstico.

La valoración de una disfunción ejecutiva inherente al ST se complica por la presencia conjunta de TDAH, donde hemos visto que también existe una alteración en la función ejecutiva. Posiblemente pueda aplicarse también el mismo argumento para el trastorno obsesivo-compulsivo relacionado con el ST. Sin embargo, los estudios que han valorado la función ejecutiva en el ST, controlando en la medida en que ha sido posible los problemas comórbidos, han mostrado únicamente una relación débil entre la función ejecutiva y ST.

No obstante, el ST comparte algunos síntomas con el autismo. Son manifestaciones comunes a ambos trastornos la ecolalia y la palilalia, así como las conductas obsesivo-compulsivas, las conductas motoras anormales y las estereotipias.

Barabas y Matthews [22] describieron en 1983 el caso de un paciente que presentaba ambos trastornos. Estos autores ya intuyeron que podían existir mecanismos neuroquímicos relacionados entre los dos trastornos. Ante la sospecha de una relación entre el síndrome de Asperger y los TA se comunicaron nuevos casos con dicha combinación [23,24], e incluso se llegó a pensar que la aparición de un ST en el autismo era un dato de buen pronóstico [25]; impresión que no fue confirmada posteriormente. En algunos casos, la aparición del ST relacionada con el autismo coincidió con la retirada de medicación neuroléptica [26,27]. Actualmente, podemos pensar que en estos casos ya existía un ST latente, controlado por la medicación neuroléptica prescrita para el autismo, y que al retirarse ésta se descompensó la sintomatología del síndrome. Con la descripción de series más amplias se empezaron a plantear especulaciones sobre la relación genética entre ambos síndromes [28-30]. Más recientemente se ha propuesto que la base genética de dicha combinación podría relacionarse con un punto frágil en 16q 22-23 [31].

En estudios en series amplias se ha sugerido

do la prevalencia mínima del 8,1% del ST en los TA [32,33]. En un trabajo más reciente, se afirma que, por lo menos, dos terceras partes de los niños con ST presentan comorbilidad con problemas de empatía/autismo, entre ellos el síndrome de Asperger [34].

LÍMITES ENTRE EL AUTISMO Y LOS TRASTORNOS ESPECÍFICOS DEL LENGUAJE

El trastorno del lenguaje forma parte de los criterios diagnósticos del TA. Por el contrario, en referencia al síndrome de Asperger, el DSM-IV no sólo no menciona la necesidad de que exista un problema del lenguaje, sino que, por el contrario, incluye como criterio necesario para el diagnóstico la inexistencia de retraso significativo en el lenguaje, entendido como la falta de uso de palabras simples más allá de los 2 años o de frases comunicativas pasados los 3 años.

Sin embargo, no debe deducirse de la definición del DSM-IV que no existe relación entre el lenguaje y el síndrome de Asperger; en realidad, prácticamente siempre está presente alguna alteración del lenguaje en dicho síndrome. Lo que ocurre es que los aspectos formales del lenguaje no están alterados, aunque sí lo están los aspectos pragmáticos, es decir, el uso del lenguaje en relación con el contexto.

La falta de coherencia del lenguaje como vehículo de expresión ligado a un contexto social no es, por supuesto, privativa del síndrome de Asperger, puesto que también aparece, de forma más grave, en el TA.

Llegados a este punto, debemos introducirnos en la relación entre el déficit pragmático del lenguaje y los TEL. El punto crítico de la cuestión surge a partir del momento en que incluimos en el concepto del lenguaje no sólo lo que el individuo dice –a partir de contenido de sus palabras–, sino que también tenemos en cuenta la intencionalidad contenida

en las palabras. Es decir, el lenguaje tiene dos dimensiones: una no social, ligada estrictamente al sentido literal de las palabras y la sintaxis; y otra social derivada de la función de las palabras en relación con el contexto social en el que se generan las mismas. En los estudios clásicos sobre el lenguaje se han considerado estas dimensiones como independientes una de otra. Por lo tanto, un individuo con un TEL podría presentar un déficit únicamente en los aspectos formales del lenguaje. Si entramos en el contexto clínico, existiría una separación entre los trastornos del lenguaje y los de la cognición social, o sea, los trastornos autísticos. Sin embargo, este planteamiento posiblemente no sea argumentable de acuerdo con los estudios recientes sobre la interacción entre lenguaje y desarrollo de las habilidades sociales.

La teorías clásicas sobre la comprensión del lenguaje estuvieron muy influenciadas por las ideas de Grice [35]. Este autor proponía que se establecía una complicidad entre el que habla y el que escucha en el sentido de asumir mutuamente unos principios implícitos en el diálogo. Las intenciones atribuidas al que habla son:

- Trata de ser lo más informativo posible y proporcionar la cantidad de información adecuada, ni excesiva, ni escasa.
- Trata de ser veraz.
- Intenta ser relevante.
- Intenta ser breve y claro.

Cuando el que habla rompe con uno de estos principios, lo hace para tratar de crear un efecto especial, en lugar de mentir. Si dice: '¡qué día tan maravilloso!', cuando está lloviendo, hace frío y no se puede salir a la calle, utiliza una ironía intencionada.

Según este modelo, la interpretación del discurso se basa en un análisis combinado del contenido literal de las frases y el contexto en el cual se han pronunciado. Por lo tanto, el proceso se iniciaría en la descodificación de

las palabras; se sigue con la comprensión de las palabras en el contexto de la frase, y, por último, se descifra el contenido intencional. Sin embargo, este planteamiento ha sido cuestionado por Gibbs [36] a partir de la observación del tiempo de reacción, puesto que pueden interpretarse tan rápidamente algunas formas del lenguaje figurado como del lenguaje literal. Por otro lado, Givon [37] argumentó que el lenguaje pragmático es anterior al lenguaje semántico y sintáctico correcto, e incluso permanece intacto durante el resto de la vida. Lejos de ser primario, el lenguaje formal es una ampliación del lenguaje no verbal instaurado previamente. Diversos estudios han demostrado que la cognición social está muy ligada al lenguaje y que los niños con un trastorno del lenguaje están claramente desfavorecidos en la comunicación social [38].

Por lo tanto, las alteraciones del lenguaje se relacionan tanto con TA, como con el síndrome de Asperger, aunque de forma distinta. Ello nos lleva a encontrar nuevas fronteras del autismo, las que se ubican en los límites de los trastornos del lenguaje. Todos los individuos con TA tienen problemas de lenguaje, pero todos los sujetos con TEL también presentan algo de autismo [39].

LÍMITES ENTRE EL AUTISMO Y LOS TRASTORNOS DEL APRENDIZAJE NO VERBAL

La mayoría de niños que padecen trastornos del aprendizaje muestran dificultades en el lenguaje, la lectura, la escritura o en la capacidad de atención. El 80% de los niños con trastornos del aprendizaje tienen afectadas sus habilidades verbales en mayor o menor grado [40]. Por otra parte, estas dificultades llaman fácilmente la atención a partir de los primeros años de escuela. No es extraño que así sea, pues lo primero que se le exige al niño es que

Tabla VII. Funciones atribuidas al hemisferio izquierdo y al hemisferio derecho.

Conducta	Hemisferio izquierdo	Hemisferio derecho
Estilo cognitivo	Procesamiento secuencial; observación y análisis de detalles	Procesamiento simultáneo, holístico o gestáltico
Percepción/cognición	Procesamiento y producción de lenguaje	Procesamiento de estímulos no verbales (tono de voz, ruidos ambientales, formas complejas, diseños); percepción visuoespacial; síntesis de la información
Habilidades académicas	Lectura: relación sonido-símbolo, identificación de palabras, cálculo matemático	Razonamiento matemático, alineación de los números en los cálculos
Motor	Secuenciación de movimientos; ejecución de movimientos y gestos siguiendo una orden	Mantenimiento del gesto y la postura
Emociones	Expresión de las emociones positivas	Expresión de las emociones negativas; percepción de las emociones

Tabla VIII. Características del trastorno de aprendizaje no verbal.

Social
Falta de habilidades para la comprensión de la comunicación no verbal
Dificultades la comprensión social y en la interacción social
Académico
Problemas en matemáticas, comprensión lectora y caligrafía
Problemas en organización, resolución de problemas y razonamientos complejos
Favorecido en atención y memoria verbal y auditiva
Visuoespacial
Dificultad en la evocación visual
Falta de percepción espacial y relaciones espaciales
Motor
Falta de coordinación
Dificultades en habilidades motoras finas
Emocional
Frecuentes rabietas, se agobia con facilidad
Miedo a los lugares desconocidos y cambios de rutina
Propenso a la depresión y la ansiedad a medida que se va haciendo mayor

hable correctamente, que aprenda a leer y escribir, y que esté atento en clase. Por lo tanto, cuando las dificultades del aprendizaje vienen determinadas por el fallo en habilidades no verbales, el problema pasa más desapercibido.

Globalmente, los trastornos del aprendizaje pueden dividirse en: trastornos del aprendizaje verbal o TEL, trastornos del aprendizaje no verbal y trastornos de la función ejecutiva como el TDAH. Hemos revisado someramente los TEL y el TDAH, así como su relación con el autismo, ahora nos referiremos a los trastorno de aprendizaje no verbal.

Si consideramos que un 65% del significado se transmite a partir de claves no verbales, como el tono de voz, la expresión de la cara y el lenguaje corporal, es evidente que cuando un niño no puede descifrar esta información se encuentra muy desfavorecido como alumno y como compañero. Existen varios datos que sugieren que un niño con trastornos de aprendizaje no verbal va a tener dificultades que se incrementarán a medida que se vaya haciendo mayor, y que incluso superarán las dificultades de dichos [41,42]. Se estima que este tipo de trastornos afectan a 1 de cada 10 niños con trastornos del aprendizaje [43].

A los trastornos de aprendizaje no verbal también se les denomina disfunción del hemisferio derecho, puesto que las deficiencias de los niños que los presentan encajan con las funciones atribuidas al hemisferio derecho. La tabla VII muestra las funciones relacionadas con la actividad del hemisferio derecho. Los síntomas observados en los trastornos de aprendizaje no verbal, referidos en la tabla VIII, encajan con los síntomas que se espera-

ría de un fracaso funcional del hemisferio derecho.

Los niños con trastorno de aprendizaje no verbal muestran, al igual que los autistas, dificultades para adaptarse a situaciones nuevas o complejas. La novedad provoca en ellos ansiedad, por lo cual les puede incomodar estar en casa de un amigo, ir de colonias o simplemente pasar las vacaciones en un lugar desconocido.

Suelen ser muy charlatanes, pero con malas habilidades pragmáticas, circunstancia que les crea dificultades para participar en el juego conversacional. El discurso es monótono, sin inflexiones de la voz y con tendencia al monólogo; fácilmente aburren al interlocutor. La falta de comprensión social puede convertirlos en sujetos de burla por parte de sus compañeros, pues se muestran ingenuos y desorientados ante las bromas. A veces, pueden reírse en situaciones inapropiadas debido a la falta de comprensión del contexto, o pronunciar frases que pueden molestar por no detectar la reacción del interlocutor.

La dificultad en procesar la información emocional les afecta al entendimiento de sí mismos; por ello, pueden caer fácilmente en la depresión, aislamiento y pérdida de la autoestima. También muestran dificultades para situar en su punto justo una recriminación; ello provoca que reaccionen de forma extraordinariamente inconsolable ante una ligera crítica. Las sensaciones emocionales pueden llegar a bloquearles, dada su dificultad para procesar esta información.

Los trastornos de aprendizaje no verbal pueden aparecer en distintas entidades y, en algunos casos, representan el fenotipo cognitivo propio de la misma. La tabla IX resume las alteraciones en las que se ha descrito este trastorno de aprendizaje no verbal.

Los síntomas sociales y emocionales establecen una proximidad muy grande entre los trastornos de aprendizaje no verbal y el síndrome de Asperger. Puede afirmarse que una

Tabla IX. Trastornos en los que se ha descrito el trastorno de aprendizaje no verbal.

Síndrome velo-cardio-facial [45,46]

Neurofibromatosis tipo 1 [47]

Síndrome de Tourette [48]

Síndrome de Turner [49]

Leucodistrofia metacromática [50]

Síndrome de Asperger [51]

Hidrocefalia [52]

Síndrome de Williams [53]

Secuela de traumatismo craneal [54]

Tabla X. Fenotipos conductuales de base genética, relacionados con el autismo.

Síndrome X frágil

Síndrome Angelman

Síndrome de Williams

Esclerosis tuberosa

parte de los niños con trastorno de aprendizaje no verbal cumplen los criterios del DSM-IV para el síndrome de Asperger. Sin embargo, no todos los niños con trastorno de aprendizaje no verbal muestran un déficit social tan grave como en el síndrome de Asperger. Incluso cabe la posibilidad de que sean extraordinariamente sociables y empáticos, siempre y cuando el vehículo de comunicación sea el lenguaje. Visto desde la vertiente del síndrome de Asperger, una parte de los niños con síndrome de Asperger encajan dentro de las características neuropsicológicas del trastorno de aprendizaje no verbal [44].

Ante la ausencia de estudios mediante técnicas de neuroimagen y genética molecular que permitan discriminar entidades más específicas, parece razonable admitir que el trastorno de aprendizaje no verbal es un trastorno próximo, pero no superponible al síndrome de As-

perger; aunque, sin duda, existen casos en los que es admisible establecer tanto el diagnóstico de síndrome de Asperger, como el de trastorno de aprendizaje no verbal.

ALGUNOS FENOTIPOS CONDUCTUALES DE BASE GENÉTICA QUE PUEDEN ESTAR PRÓXIMOS AL AUTISMO

La tabla X incluye determinados síndromes de base genética que, además del retraso mental, pueden aproximarse al autismo o quedar incluidos de lleno en él.

Aunque el síndrome X frágil no suele expresarse como un cuadro autista, un 25% de los pacientes presentan todas las características propias del autismo. Sin embargo, lo más común de autismo en este síndrome es el retraso mental relacionado con ciertas características conductuales (evitar la mirada, dificultades pragmáticas en el lenguaje, defensa táctil, conductas obsesivas y estereotipias) que también se manifiestan en el autismo.

Posiblemente, las conductas próximas al autismo que presentan los pacientes con síndrome X frágil están en gran parte motivadas por los problemas de integración sensorial. Se ha demostrado una respuesta dermoeléctrica alterada como respuesta a estímulos visuales, auditivos, táctiles, olfativos y vestibulares. Los pacientes con este síndrome desencadenan respuestas de mayor amplitud y con un menor grado de habituación que los individuos de control [55]. La respuesta dermoeléctrica es una medida de la reactividad sensorial, que, a su vez, repercute de forma importante en la conducta social [56]. Por lo tanto, los problemas de integración sensorial pueden explicar, por lo menos, una parte de las conductas próximas al autismo de los pacientes con el síndrome X frágil. La sobrestimulación del entorno, el hecho de evitar la mirada, la tendencia al

aislamiento, las estereotipias y las conductas explosivas son formas de comportamiento que comparten los autistas y los pacientes con este síndrome.

El fenotipo conductual del síndrome de Angelman se aproxima en varios aspectos al autismo. La capacidad de atención acostumbra a ser extraordinariamente reducida, lo cual dificulta mucho la interacción social puesto que impide captar información sobre el pensamiento de los demás. A ello se une la gran impulsividad, que genera constantemente conductas disociadas del contexto. Otros síntomas como las conductas obsesivas y las estereotipias, muy propios del autismo, son prevalentes en este síndrome. En un estudio reciente sobre una población de 49.000 habitantes, se detectaron cuatro casos de síndrome de Angelman que cumplían criterios de TA [57].

Desde el punto de vista genético, las aproximaciones entre autismo y síndrome de Angelman son muy interesantes. En un estudio genético entre 100 autistas, las anomalías del cromosoma 15, que es el implicado en este síndrome, mostraron ser la causa simple más común. Las anomalías genéticas detectadas fueron deleciones y duplicaciones proximales del 15q. Entre los genes candidatos de esta zona se incluye el gen de la ubiquitin-proteinoligasa (UBE3A), responsable del síndrome de Angelman [58].

El síndrome de Williams presenta un fenotipo conductual más alejado del autismo, que el resto de los trastornos genéticos citados en esta revisión. El paciente con este síndrome tiende a ser hipersociable y suele gozar de excelentes habilidades lingüísticas. De entrada, estas características situarían al síndrome de Williams en el extremo opuesto al autismo; sin embargo, un análisis más detenido lleva a considerar que, a pesar de su excelente capacidad para conectar con otras personas, existen importantes déficit subyacentes en la comunicación. El lenguaje, aunque con buenas cualidades formales, mues-

tra fuertes deficiencias pragmáticas, lo cual condiciona una baja capacidad comunicativa. La reducida capacidad de percepción visual de la globalidad que padecen los pacientes con este síndrome también contribuye a disociarlos del entorno. Las claves sociales transmitidas a partir de lenguaje no verbal se detectan con dificultad. Por lo tanto, no sorprende que en el estudio llevado a cabo por Udwin [59] dos terceras partes de los pacientes con síndrome de Williams se consideraran, a la edad adulta, socialmente aislados y con gran dificultad para mantener las amistades. También se han descrito casos en los que pacientes con este síndrome podían considerarse autistas por cumplir todos los criterios diagnósticos [60,61].

La esclerosis tuberosa se relaciona estrechamente con el autismo. Un 40% de los niños diagnosticados de esta entidad antes de los

5 años mostraron autismo o conductas próximas al autismo [62]. El autismo en la esclerosis tuberosa puede variar de grave a leve, tipo Asperger, etc. y generalmente se acompaña de gran hiperactividad, otra de las características conductuales propias de esta entidad.

El mecanismo que subyace en la relación entre autismo y esclerosis tuberosa todavía no se ha esclarecido, sin embargo, parece que estaría directamente vinculado a la alteración genética de esta enfermedad, antes que considerado como secundario a daño cerebral ocasionado por las crisis epilépticas propias de la enfermedad [63]. La asociación de autismo y esclerosis tuberosa plantea la cuestión de si la mutación genética de esta entidad ocurre durante estadios críticos para el desarrollo; y además en zonas del cerebro relacionadas con el autismo [64].

BIBLIOGRAFÍA

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 4 ed. Washington: American Psychiatric Association; 1994.
2. Kanner L. Autistic disturbances of affective contact. *Nerv Child* 1943; 2: 217-50.
3. Gillberg C, Coleman M. The biology of the autistic syndromes. 2 ed. London: MacKeith Press; 1992.
4. Wing L, Gould J. Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *J Autism Dev Disord* 1979; 9: 11-29.
5. Wing L. Asperger's syndrome. A clinical account. *Psychol Med* 1981; 11: 115-30.
6. Gillberg C, Rasmussen P. Perceptual motor and attentional deficits in seven-year-old children: background factors. *Dev Med Child Neurol* 1982; 24: 752-70.
7. Kopp S, Gillberg C. Girls with social deficits and learning problems: autism, atypical Asperger's syndrome or a variant of these conditions. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 1992; 1: 89-99.
8. Clark T, Feehan C, Tinline C, Vostanis P. Autistic symptoms in children with attention deficit-hyperactivity disorder. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 1999; 8: 50-5.
9. Bonde E. Comorbidity and subgroups in childhood autism. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2000; 9: 7-10.
10. Gillberg IC, Gillberg C. Asperger syndrome. Some epidemiological considerations: a research note. *J Child Psychol Psychiatry* 1989; 30: 631-8.
11. Ehlers S, Gillberg C. The epidemiology of Asperger's syndrome. A total population study. *J Child Psychol Psychiatry* 1993; 34: 1327-50.
12. Gillberg IC, Gillberg C. Children with preschool minor neurodevelopmental disorders. IV. Behaviour and school achievement at age 13. *Dev Med Child Neurol* 1989; 31: 3-13.
13. Wing L. The relationship between Asperger's syndrome and Kanner's autism. In Frith U, eds. *Autism and Asperger's syndrome*. Cambridge: University Press; 1991.
14. Damasio AR, Maurer RG. A neurological model for childhood autism. *Arch Neurol* 1978; 35: 777-86.
15. Cohen JD, Servan-Schreiber D. Context, cortex, and dopamine: a connectionist approach to behavior and biology in schizophrenia. *Psychol Rev* 1992; 99: 45-77.
16. Fuster JM. The prefrontal cortex: anatomy, physiology and neuropsychology of the frontal lobe. 2 ed. New York: Raven Press; 1989.
17. Stuss DT, Benson DF, Clermont R, Della Malva CL, Kaplan EF, Weir WS. Language functioning after bilateral prefrontal leukotomy. *Brain Lang* 1986; 28: 66-70.
18. Pennington BF, Ozonoff S. Executive functions and developmental psychopathology. *J Child Psychol Psychiatry* 1996; 37: 51-87.
19. Barkley RA. Genetics of childhood disorders: XVII. ADHD. Part I. The executive functions and ADHD. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2000; 39: 1064-8.
20. Kadesjo B, Gillberg C. Tourette's disorder: epidemiology and comorbidity in primary school children. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2000; 39: 548-55.
21. Burd L, Kauffman DW, Kerbeshian J. Tourette syndrome and learning disabilities. *J Learn Disabil* 1992; 25: 598-604.
22. Barabas G, Matthews WS. Coincident infantile autism and Tourette syndrome: a case report. *J Dev Behav Pediatr* 1983; 4: 280-1.
23. Kerbeshian J, Burd L, Martsolf JT. Fragile X syndrome associated with Tourette symptomatology in a male with moderate mental retardation and autism. *J Dev Behav Pediatr* 1984; 5: 201-3.
24. Kerbeshian J, Burd L. Asperger's syndrome and Tourette

- syndrome: the case of the pinball wizard. *Br J Psychiatry* 1986; 148: 731-6.
25. Burd L, Fisher WW, Kerbeshian J, Arnold ME. Is development of Tourette disorder a marker for improvement in patients with autism and other pervasive developmental disorders? *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1987; 26: 162-5.
 26. Perry R, Nobler MS, Campbell M. Tourette-like symptoms associated with neuroleptic therapy in an autistic child. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1989; 28: 93-6.
 27. Littlejohns CS, Clarke DJ, Corbett JA. Tourette-like disorder in Asperger's syndrome. *Br J Psychiatry* 1990; 156: 430-3.
 28. Comings DE, Comings BG. Clinical and genetic relationships between autism-pervasive developmental disorder and Tourette syndrome: a study of 19 cases. *Am J Med Genet* 1991; 39: 180-91.
 29. Sverd J. Tourette syndrome and autistic disorder: a significant relationship. *Am J Med Genet* 1991; 39: 173-9.
 30. Stern JS, Robertson MM. Tics associated with autistic and pervasive developmental disorders. *Neurol Clin* 1997; 15: 345-55.
 31. Kerbeshian J, Severud R, Burd L, Larson L. Peek-a-boo fragile site at 16d associated with Tourette syndrome, bipolar disorder, autistic disorder, and mental retardation. *Am J Med Genet* 2000; 96: 69-73.
 32. Baron-Cohen S, Scahill VL, Izaguirre J, Hornsey H, Robertson MM. The prevalence of Gilles de la Tourette syndrome in children and adolescents with autism: a large scale study. *Psychol Med* 1999; 29: 1151-9.
 33. Baron-Cohen S, Mortimore C, Moriarty J, Izaguirre J, Robertson M. The prevalence of Gilles de la Tourette's syndrome in children and adolescents with autism. *J Child Psychol Psychiatry* 1999; 40: 213-8.
 34. Kadesjo B, Gillberg C. Tourette's disorder: epidemiology and comorbidity in primary school children. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2000; 39: 548-55.
 35. Grice HP. Logic and conversation. In Cole P, Morgan JL, eds. *Syntax and semantics*. New York: Academic Press; 1975.
 36. Gibbs RW. Figurative thought and figurative language. In Gernsbacher MA, eds. *Handbook of psycholinguistics*. San Diego: Academic Press; 1994.
 37. Givon T. *On understanding grammar*. New York: Academic Press; 1979.
 38. Beal CR, Flavell JH. Development of the ability to distinguish communicative intention and literal message meaning. *Child Dev* 1984; 55: 920-8.
 39. Bishop DVM. *Uncommon understanding*. East Sussex: Psychology Press; 1997.
 40. Johnson D. An overview of learning disabilities: psycho-educational perspectives. *J Child Neurol* 1995; 10: (Suppl 1): S2-5.
 41. Fuerst D, Rourke BP. Psychosocial functioning of children: Relations between personality subtypes and academic achievement. *J Abnorm Child Psychol* 1993; 21: 597-607.
 42. Harnadek M, Rourke BP. Principal identifying features of the syndrome of nonverbal learning disabilities. *J Learn Disabil* 1994; 27: 144-54.
 43. Rourke BP. *Syndrome of nonverbal learning disabilities. Neurodevelopmental manifestations*. New York: Guilford Press; 1995.
 44. Klin A, Volkmar FR, Sparrow SS, Cicchetti DV, Rourke BP. Validity and neuropsychological characterization of Asperger's syndrome: convergence with nonverbal learning disabilities syndrome. *J Child Psychol Psychiatry* 1995; 36: 1127-40.
 45. Swillen A, Vandeputte L, Cracco J, Maes B, Ghesquiere P, Devriendt K, et al. Neuropsychological, learning and psychosocial profile of primary school aged children with the velo-cardio-facial syndrome (22q11 deletion): evidence for a nonverbal learning disability? *Child Neuropsychology* 1999; 5: 230-41.
 46. Swillen A, Devriendt K, Legius E, Prinzie P, Vogels A, Ghesquiere P, et al. The behavioral phenotype in velo-cardio-facial syndrome (VCFS): from infancy to adolescence. *Genet Couns* 1999; 10: 79-88.
 47. Ozonoff S. Cognitive impairment in neurofibromatosis type 1. *Am J Med Genet* 1999; 89: 45-52.
 48. Brookshire BL, Butler IJ, Ewing-Cobbs L, Fletcher JM. Neuropsychological characteristics of children with Tourette syndrome: evidence for a nonverbal learning disability? *J Clin Exp Neuropsychol* 1994; 16: 289-302.
 49. Williams JK. Behavioral characteristics of children with Turner syndrome and children with learning disabilities. *West J Nurs Res* 1994; 16: 26-35.
 50. Shapiro EG, Lipton ME, Krivit W. White matter dysfunction and its neuropsychological correlates: a longitudinal study of a case of metachromatic leukodystrophy treated with bone marrow transplant. *J Clin Exp Neuropsychol* 1992; 14: 610-24.
 51. Klin A, Volkmar FR, Sparrow SS, Cicchetti DV, Rourke BP. Validity and neuropsychological characterization of Asperger syndrome: convergence with nonverbal learning disabilities syndrome. *J Child Psychol Psychiatry* 1995; 36: 1127-40.
 52. Donders J, Rourke BP, Canady AI. Neuropsychological functioning of hydrocephalic children. *J Clin Exp Neuropsychol* 1991; 13: 607-13.
 53. Rourke BP. *Syndrome of nonverbal learning disabilities: neurodevelopmental manifestations*. New York: Guilford Press; 1995.
 54. Ewing-Cobbs L, Fletcher JM, Levin HS. Traumatic brain injury. In Rourke BP, eds. *Syndrome of nonverbal learning disabilities: neurodevelopmental manifestations*. New York: Guilford Press; 1995. p. 433-59.
 55. Miller LJ, McIntosh DN, McGrath J, Shyu V, Lampe M, Taylor AK, et al. Electrodermal responses to sensory stimuli in individuals with fragile X syndrome: a preliminary report. *Am J Med Genet* 1999; 83: 268-79.
 56. McIntosh DN, Miller LJ, Shyu V, Hagerman RJ. Sensory-modulation disruption, electrodermal responses, and functional behaviors. *Dev Med Child Neurol* 1999; 41: 608-15.
 57. Steffenburg S, Gillberg CL, Steffenburg U, Kyllerman M. Autism in Angelman syndrome: a population-based study. *Pediatr Neurol* 1996 14: 131-6.
 58. Schroer RJ, Phelan MC, Michaelis RC, Crawford EC, Skinner SA, Cuccaro M, et al. Autism and maternally derived aberrations of chromosome 15q. *Am J Med Genet* 1998; 76: 327-36.
 59. Udwin O. A survey of adults with Williams syndrome and idiopathic infantile hypercalcaemia. *Dev Med Child Neurol* 1990; 32: 129-41.
 60. Reiss AL, Feinstein C, Rosenbaum KN, Borengasser Caruso MA, Goldsmith BM. Autism associated with Williams syndrome. *J Pediatr* 1985; 106: 247-9.
 61. Gillberg C, Rasmussen P. Brief report: four case histories and a literature review of Williams syndrome and autistic behavior. *J Autism Dev Disord* 1994; 24: 381-93.

62. Gillberg IC, Gillberg C, Ahlsen G. Autistic behaviour and attention deficits in tuberous sclerosis: a population-based study. *Dev Med Child Neurol* 1994; 36: 50-6.
63. Sitholey P, Aga VM, Agarwal V, Prasad M. Childhood

autism in tuberous sclerosis. *Indian J Pediatr* 1998; 65: 615-7.

64. Smalley SL. Autism and tuberous sclerosis. *J Autism Dev Disord* 1998; 28: 407-14.

LAS FRONTERAS DEL AUTISMO

Resumen. Los límites del autismo son poco precisos y por ello, actualmente, se acepta el concepto de espectro autista, el cual indica que distintas entidades clínicas comparten unas características que, en conjunto, configuran un fenotipo conductual y cognitivo definido por: 1. Alteración en la interacción social; 2. Trastorno de la comunicación, y 3. Espectro restringido de intereses. Sin embargo, otras alteraciones no incluidas dentro del espectro autista pueden expresarse de forma muy similar a los trastornos autísticos. Esta situación, que no es infrecuente, puede crear confusiones en cuanto al diagnóstico y a la orientación del paciente. En esta revisión se analiza la proximidad, y a veces identidad, que se establece entre el autismo y otras categorías diagnósticas tradicionalmente consideradas separadas del autismo. Dentro de esta línea se abordan las siguientes entidades: retraso mental, trastorno por déficit de atención/hiperactividad, trastornos específicos del lenguaje, síndrome de Gilles de la Tourette, trastorno de aprendizaje no verbal y fenotipos conductuales de base genética próximos al autismo. [REV NEUROL CLIN 2001; 2: 211-24] [<http://www.revneurologia.com/RNC/b010211.pdf>]

Palabras clave. Autismo. Fenotipos conductuales. Síndrome de Asperger. Síndrome de Gilles de la Tourette. Trastorno del aprendizaje no verbal. Trastorno específico del lenguaje. Trastorno por déficit de atención/hiperactividad.

AS FRONTEIRAS DO AUTISMO

Resumo. Os limites do autismo são pouco precisos e por isso, no momento, se aceita o conceito de espectro autista, que indica aquelas entidades clínicas diferentes que compartilham algumas características que, em geral, configuram um fenotipo de conduta e cognitivo definidos por: 1. Alteração na interação social; 2. Distúrbios de comunicação, e 3. Espectro restringido de interesses. Porém, outras alterações não incluídas dentro do espectro autista podem expressar-se de um modo bem parecido aos distúrbios autistas. Esta situação que não é incomum, pode criar confusões tanto para o diagnóstico quanto para a orientação do paciente. Nesta revisão é analisada a proximidade e às vezes a identidade que se estabelece entre o autismo e outras categorias diagnósticas tradicionalmente separadas do autismo. Dentro desta linha são abordadas as seguintes entidades: retardo mental, déficit de atenção e hiperatividade, distúrbios específicos da linguagem, síndrome de Gilles de la Tourette, distúrbio do aprendizado não verbal e fenotipos de conduta de base genéticas próximos ao autismo. [REV NEUROL CLIN 2001; 2: 211-24] [<http://www.revneurologia.com/RNC/b010211.pdf>]

Palavras chave. Autismo. Déficit de atenção e hiperatividade. Distúrbio de aprendizagem não verbal. Distúrbio específico da linguagem. Fenotipos de conduta. Síndrome de Asperger. Síndrome de Gilles de la Tourette.