



- ◆ Trabajo realizado por la Biblioteca Digital de la Universidad CEU-San Pablo
- ◆ Me comprometo a utilizar esta copia privada sin finalidad lucrativa, para fines de investigación y docencia, de acuerdo con el art. 37 de la M.T.R.L.P.I. (Modificación del Texto Refundido de la Ley de Propiedad Intelectual del 7 julio del 2006)

AUTISMO INFANTIL: HIPOTESIS ETIOLÓGICAS Y DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

A. POLAINO-LORENTE

Profesor Agregado de Psicología Patológica
Universidad Complutense. Madrid

RESUMEN

El autor pasa revista en este artículo a las hipótesis etiológicas más relevantes sobre el autismo infantil, llegando a la conclusión, según los resultados experimentales de investigaciones recientes, de que las hipótesis neuropsicobiológicas son las más pausibles. En el artículo se informa de los principales criterios para establecer un diagnóstico diferencial entre el autismo y otros síndromes clínicos próximos o asociados a aquél.

SUMMARY

The autor reviews in this paper the most relevant etiological hypothesis about childhood autism, concluding that, according to the experimental researchs, the neuro-bio-psychological hypothesis have been corroborated in those last years. In the paper, the main points of view to differentiate clinic diagnosis of autism from the nearest and/or associated syndromes are shown.

EL PROBLEMA DE LA ETIOLOGIA

La etiología del autismo sólo puede presentarse como algo problemático, como un problema todavía sin resolver. Las responsabilidades que sobre los padres de los niños autistas se vertieron en otro tiempo en relación con la posible etiología (responsabilidades que surgieron de un modelo de enfermedad construido desde las teorías psicoanalísticas, todavía por probar), resultan hoy insostenible y, de hecho, muy pocos autores, en la actualidad, continúan defendiéndolas (Bettelheim, 1967). Los trabajos de Cantwell y colaboradores (1977) han probado, una vez más, la inexistencia de las denominadas madres esquizofrenógenas. Las madres de los niños autistas se comportan de modo análogo a las madres de los niños disfásicos.

Decididamente la personalidad de los padres, ni es tan psicopatológica como sostenían los psicoanalistas hace treinta años (Kanner, 1943), ni, consecuentemente, pueden desencadenar la aparición del autismo en sus hijos.

La trágica hipótesis psicoanalítica que ha logrado culpabilizar, innecesariamente, a tantos padres, posiblemente confundió las causas con las consecuencias. Quiere esto decir que los estudios de la personalidad de los progenitores se realizaron siempre *a posteriori*, es decir, una vez diagnosticado el autismo de alguno de sus hijos, pero jamás dicho estudio se realizó antes del nacimiento del niño autista. Parece lógico encontrar ciertos conflictos y desajustes en la personalidad de los progenitores, habida cuenta que son éstos los que soportan la conducta de sus hijos autistas. Pero de las alteraciones que se dicen haber encontrado, tampoco existe ninguna evidencia; y de encontrarse algún día ésta, parece más legítimo explicarla como una consecuencia derivada del hecho de soportar la convivencia continuada con un autista (que además es su hijo), que hacer derivar el autismo de ciertos rasgos anómalos de la personalidad de sus progenitores.

Mayor importancia tiene el estudio realizado con gemelos por Kallmann (1966) y por Folstein y Rutter (1977). El primero encontró frente a una incidencia del síndrome autista del 70 por 100 en gemelos monocigóticos, una incidencia mucho menor (7 por 100) en gemelos dicigóticos. De otra parte, en gemelos dicigóticos, en uno de los hermanos manifestaba un comportamiento autista, los estudios catamnésicos pudieron probar la existencia de lesiones perinatales, que si bien no podían justificar del todo la aparición del cuadro, sí aconsejaban adscribir un peso relativamente menor a los factores genéticos. En cambio, en los gemelos monocigóticos, la investigación catamnésica no pudo probar la existencia de factores perinatales que justificaran, en algún sentido, la sintomatología autista.

Por otra parte, el hallazgo de alteraciones morfológicas en estos pacientes (cfr. Polaino-Lorente, 1980) concede mayor peso a la posible etiología genética de esta enfermedad. Los datos anteriores sugieren que el tipo de patrón genético del que depende la transmisión del autismo, podría ser el autosómico recesivo.

Otros autores postulan como etiología del autismo una lesión cerebral. Tales hipótesis cada vez más fundamentadas, a pesar de que entre las diversas investigaciones no hay aún acuerdo en relación con el tipo específico de lesión que se postula.

Son frecuentes la aparición de accesos epilépticos en estos niños cuando llegan a la adolescencia (Lotter, 1974. McCulloch (1971) ha encontrado una lesión en la región posterior del tronco cerebral en las cercanías de la cabeza del núcleo del *tractus solitario*. Rutter (1977) comunica las correlaciones existentes entre autismo y lesión cerebral mínima. Lotter (1974) ha descrito la aparición de esclerosis tuberosa en estos enfermos al llegar a la adolescencia, simultáneamente, que ha probado que el déficit intelectual cursa paralelamente con la profundidad de la lesión neurológica que padecen.

Hay además otros síndromes neurológicos que, con relativa frecuencia, se asocian al autismo infantil. Es el caso de la rubéola, de la fenilcetonuria, de la encefalo-

litis asociada a la fibroplasia retroental y a la esclerosis tuberosa. En cambio, no existen evidencias de que la parálisis cerebral, el síndrome de Down y las alteraciones heredometabólicas y cromosómicas, se asocien con alguna frecuencia a este síndrome.

Las investigaciones de Hermelin y O'Connor (1970) y de Ornitz (1973, 1978) postulan la existencia de alteraciones en el sistema vestibular de estos enfermos, lesiones que serían al fin las responsables de los trastornos de conducta dependientes de una patología de la codificación estimular y de la dificultad para la formación de conceptos.

La hipótesis de Deslauriers-Carlson (1978) postula la existencia de una lesión en la formación reticular (hiperexcitabilidad) que sería la responsable del comportamiento autista. Los autores vinculan las alteraciones comportamentales con una grave alteración del procesamiento aferente de la información sensorial.

Los registros EEG (Rutter, 1978) no han probado dichas hipótesis, a pesar de existir ciertas concordancias entre éstas y los estudios neurofisiológicos realizados por Ornitz (1978).

Las razones apuntadas más arriba muestran la insuficiencia de nuestros actuales conocimientos a la hora de explicar cuál sea la etiología de este síndrome, o, como piensan los autores, cuáles son las posibles etiologías de los diversos síndromes autistas, probablemente existentes. No obstante, la diversidad de las razones apuntadas, puede afirmarse que la investigación contemporánea sobre la etiología del autismo infantil ha abandonado definitivamente el modelo psicoanalítico, tomando una dirección neurobiopsicológica que se promete mucho más eficaz en un futuro próximo.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

Los síndromes que con más frecuencia han conducido a un diagnóstico erróneo de autismo infantil son: la esquizofrenia infantil, las deficiencias mental y física asociadas a la hipoacusia y las lesiones neurológicas, asociadas o no, al denominado síndrome de disfunción cerebral mínima. Veamos las principales características que diferencian los anteriores síndromes del autismo infantil.

1. *Esquizofrenia infantil*

La esquizofrenia infantil constituyó, desde mucho tiempo atrás, un cajón de sastre donde se incluyeron síndromes psicopatológicos infantiles de muy diversa índole. Los criterios para la inclusión de este rótulo diagnóstico fueron variando según los diversos autores: los criterios de Bender (1970 y 1972), permitían la inclusión de sujetos pseudo-psicópatas, pseudo-neuróticos y pseudo-retardados; Gold-

farb (1961 y 1963) se atuvo, fundamentalmente, a los síntomas orgánicos; Fish (1960) puso el acento sobre las alteraciones del lenguaje y de la inteligencia. Según los anteriores autores, habría un continuo entre la esquizofrenia infantil y la esquizofrenia del adulto, reservándose la primera denominación para aquellos sujetos que no habían alcanzado todavía la adolescencia. Otros autores, como Brown y colaboradores (1963), o Bender (1969), ampliaron aún más este diagnóstico, de forma que se incluía en el mismo al autismo infantil.

La confusión existente y la falta de unos criterios diferenciadores precisos entre unos y otros síndromes ha ocasionado que, autores como Rutter (1972) propongan abandonar este término. Rutter propone el estudio de criterios que diferencien al autismo infantil de la esquizofrenia infantil. Los factores propuestos por el autor citado son:

- a) Estudio de los antecedentes familiares (presentes en la esquizofrenia y ausentes en el autismo).
- b) Edad de comienzo de uno y otro proceso.
- c) Sintomatología específica de cada uno de los procesos.
- d) Curso y evolución de ambas enfermedades.

De los tres factores últimos se ha dado una explicación por extenso en otras publicaciones del autor (Polaino-Lorente, 1980).

Otra vía que parece tener cada día mayor importancia para el diagnóstico diferencial de estos procesos es la propuesta por Ornitz (1969, 1970), a través de la investigación de las alteraciones perceptivas y de la disfunción vestibular, características de cierta especificidad para unos y otros procesos. Por último, desde el horizonte terapéutico pueden hoy distinguirse ambos síndromes. Las respuestas a los distintos tratamientos parecen discriminar entre la esquizofrenia y el autismo infantil. La esquizofrenia responde mejor al tratamiento psicofarmacológico (Goldfarb, 1969); el autismo, por el contrario, responde mejor que la esquizofrenia a las técnicas de modificación de conducta (Schopler, 1971).

2. *Minusválidos psíquicos y físicos*

Con relativa frecuencia se ha confundido a los autistas con los deficientes sensoriales (Easson, 1971), sobre todo en aquellos casos en que la deficiencia sensorial más relevante era de tipo auditivo (Lowell, 1978). El error es posible, puesto que en los dos síndromes aparecen alteraciones del lenguaje, deficiencias auditivas y alteraciones de la percepción y de la atención. Sin embargo, tanto la ecolalia, como las dificultades en la articulación de la palabra y el retraso en la adquisición del lenguaje son mucho más específicos del autismo que de los otros procesos (Bařtak, 1975). Además, la profundidad de las alteraciones cognitivas e intelectuales contribuye también a diferenciar con más facilidad unas de otras alteraciones, puesto

que estos déficits son mucho más pronunciados en los minusválidos psíquicos y físicos. Por último, el estudio minucioso y sistemático de los psicopatogramas respectivos, contribuye, sin duda alguna, a disolver los posibles errores diagnósticos.

3. Lesiones neurológicas y síndrome de disfunción cerebral mínima

Independientemente de que ciertos cuadros autistas puedan incluirse dentro de los síndromes en que hay evidencia de una lesión neurológica (véase el problema de la etiología en este artículo), sin embargo, ambos síndromes no son superponibles. También aquí se ha abusado incluyendo a los autistas, bien bajo la denominación de lesión cerebral idiopática, bien bajo otra denominación, mucho más frecuente, como la disfunción cerebral mínima. Mayor importancia tiene para el diagnóstico diferencial, el estudio atento y detenido de cuadros como la enfermedad de Schilder, el síndrome de Heller, la lipoidosis cerebral y todas aquellas enfermedades degenerativas y/o heredometabólicas e infecciosas (la rubéola, por ejemplo), en las que cierta sintomatología puede coincidir parcialmente con la específica del autismo. Además, de los cuadros anteriormente citados, las precauciones diagnósticas deben agilizarse más, puesto que existen cuadros de autismo asociados con estos síndromes neurológicos.

De ordinario, sin embargo, la exploración neurológica sistemática y el estudio del registro EEG de estos enfermos, bastará para corregir algunos de los errores diagnósticos más frecuentes.

Otras causas de frecuentes confusiones diagnósticas son: el descubrimiento de crisis epilépticas, comprobables en los registros EEG de estos enfermos; la privación de estímulos maternos, el aislamiento desde los primeros días de la vida en instituciones asilares, o la denominada, desde Spitz, depresión anaclítica. En todos los casos las dudas pueden despejarse a través de la investigación psicopatológica sistemática, tendente a poner de relieve la cualificación y la profundidad de la patología que acontece en cada una de las distintas funciones psíquicas.

BIBLIOGRAFIA

- Bettelheim, B. (1967): *The empty fortress*, New York: Free Press.
- Cantwell, H. y cols. (1977): "Families of Autistic and Disphasic children. II. Mothers' speech to the children", *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*, 4, 313-327.
- Kanner, L. (1943): "Autistic disturbances of affective contact", *Nervous Child*, 2, 217-250.
- Kallmann, F. J. y Ritvo, B. (1956): "Genetic aspect of pre-adolescent schizophrenia", *American Journal of Psychiatry*, 112, 599-606.
- Folstein, S. y Rutter, M. (1977): "Infantile autism: A genetic study of 21 twin pairs", *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 18, 297-321.
- Lotter, V. (1974): "Factors related to outcome in autistic children", *Journal of autism and childhood schizophrenia*, 4, 263-277.

- McCulloch, M. J. y Willians, L. (1971): "On the nature of infantile autism", *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 47, 295-314.
- Rutter, M. (1967): "Infantile autism and other child psychosis", en Rutter and L. Hersov (eds.), *Child Psychiatry. Modern Approaches*, Oxford: Blackwell Scientific.
- Hermelin, B. y O'Connor, N. (1970): *Psychological experiments with autistic children*, Pergamon, Oxford.
- Ornitz, E. (1973): "Childhood autism". A review of the clinical and experimental literature, *California Medicine*, 118, 21-47.
- Ornitz, E. (1978): "Neurophysiologic studies", en M. Rutter y E. Schopler (eds.), *Autism*, Plenum Press, New York, 117-141.
- Des Lauriers, A. M. (1978): "Play, Symbols, and the Development of Language", en M. Rutter y E. Schopler (eds.), *Autism*, Plenum Press, New York, 313-327.
- Rutter, M. (1978): "Diagnosis and definition", en M. Rutter y E. Schopler (eds.), *Autism*, Plenum Press, New York, 1-27.
- Bender, L. (1970): "The life course of children with autism and mental retardation", *Psychiatric Approaches to Mental Retardation*, Basic Books, New York, 149-191.
- Bender, L. (1972): "The relationships between childhood schizophrenia and adult schizophrenia", *Genetic Factors in Schizophrenia*, Kaplan, 28-64.
- Bender, L. (1969): "A longitudinal study of schizophrenic children with autism", *Hospital Community Psychiatry*, 20, 230-237.
- Brown, J. L. y cols. (1963): "Follow-up study of preschool children of atypical development (infantile psychiatry) later personality patterns in adaptation to maturational stress", *American Journal of Orthopsychiatry*, 33, 336-338.
- Goldfarb, W. (1963): "Self awareness in schizophrenic children", *Archives of General Psychiatry*, 8, 47-60.
- Goldfarb, W. (1961): *Childhood Schizophrenia*, Harvard University Press, Cambridge.
- Fish, B. (1960): "Involvement of the central nervous system in infants with schizophrenia", *Archives of Neurology*, 2, 115-120.
- Rutter, M. (1972): "Childhood schizophrenia reconsidered", *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*, 2, 315-337.
- Ornitz, E. M. (1969): "Disorders of perception common to early infantile autism and schizophrenia", *Comprehensive Psychiatry*, 10, 259-274.
- Ornitz, E. M. (1970): "Vestibular dysfunction in schizophrenia and childhood autism", *Comprehensive Psychiatry*, 11, 159-173.
- Goldfarb, W. y cols. (1969): "A time to Heal", *Corrective socialization: A treatment Approach to Childhood Schizophrenia*, International Universities Press, New York.
- Schopler, E. y cols. (1971): "Effect of treatment structure on development in autistic children", *Archives of General Psychiatry*, 24, 415-421.
- Bartak, L. y cols. (1975): "A comparative study of infantile autism and specific developmental receptive language disorder. I. The Children", *British Journal of Psychiatry*, 26, 127-145.