

N I C H D

Instituto Nacional de Salud
Infantil y Desarrollo Humano

Institutos Nacionales
de la Salud



Investigaciones sobre el Autismo en el NICHD



Departamento de Salud
y de Servicios Humanos
de los Estados Unidos
Servicio de Salud Pública
Institutos Nacionales de la Salud

Datos sobre el Autismo

La palabra “autismo” ha estado en las noticias bastante últimamente. El Congreso ha sostenido audiencias sobre el tema y algunos de sus miembros han formado su propio comité especial sobre el autismo. Las noticias en la televisión y en los periódicos han sacado programas y publicado historias especiales sobre el autismo. Hasta programas populares de la televisión, como “ER” y “West Wing”, han incorporado al autismo en alguno de sus libretos.

Pero, ¿qué es el autismo?

Los investigadores en el Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano (NICHD), que forma parte de los Institutos Nacionales de la Salud (NIH), están tratando de comprender el autismo: qué es, qué lo causa, cómo diagnosticarlo, cómo tratarlo. Todos estos tópicos proveen un enfoque para las investigaciones del NICHD. El autismo

es muy complejo. No hay dos personas con autismo que sean exactamente iguales. Tampoco hay dos personas con autismo que respondan al tratamiento de la misma manera. Por lo tanto, las investigaciones sobre el autismo también son muy complejas.

Algunas personas han comparado la solución del misterio del autismo con pelar una cebolla, es decir, se revelan nuevos conocimientos una capa a la vez.

Los conocimientos sobre el autismo están cambiando continuamente, a la vez que las investigaciones van “pelando” más y más capas de esta enfermedad tan desconcertante. Este documento explica lo que hasta ahora los investigadores del NICHD que estudian el autismo han hallado en sus intentos de comprender a esta enfermedad.

¿Qué es el autismo?

El autismo es un trastorno biológico complejo del desarrollo que en general dura toda la vida. Se denomina una *discapacidad del desarrollo* porque comienza antes de los tres años de edad, durante el período de desarrollo, y causa retrasos o problemas con muchas de las diferentes formas en que la persona se desarrolla o crece.

En muchos casos, el autismo causa problemas con:

- la comunicación, tanto verbal (hablada) como no-verbal (no hablada).
- las interacciones sociales con otras personas, tanto físicas (como abrazarse o agarrarse) y verbales (como mantener una conversación).
- las rutinas o comportamientos repetitivos, como repetir palabras o acciones una y otra vez, seguir sus rutinas o el horario para sus actividades de manera obsesiva, o tener maneras muy específicas para arreglar sus pertenencias.

Los síntomas del desorden desconectan a las personas con autismo del mundo que los rodea. Es posible que los niños con autismo no quieran que sus madres los sujeten. Es posible que los adultos con autismo no miren a los demás a los ojos. Algunas personas con autismo nunca aprenden a hablar. Estos comportamientos no sólo les hace la vida difícil a los individuos con autismo sino que también le dificultan la vida a sus familias, a

los profesionales de la salud que los cuidan, a sus profesores y a cualquiera que llegue a tener contacto con ellos.

¿Por qué algunas personas desarrollan el autismo?

El autismo no es una enfermedad que uno puede “agarrar” o “pescar” de la misma manera que a uno le da una gripe o un resfriado. Más bien, los científicos piensan que el autismo tiene sus comienzos antes de que la persona nazca. Nadie sabe la causa o causas exactas del autismo, pero los científicos tienen algunas teorías.

Algunos de los investigadores en la Red de la Neurobiología y Genética del Autismo: Los Programas de Excelencia en Autismo (CPEA), una red mundial de investigación, co-auspiciada por el NICHD y el Instituto Nacional sobre la Sordera y Otros Trastornos de la Comunicación (NIDCD), están concentrando sus esfuerzos en las posibles causas genéticas del autismo. En el 2000, los científicos de la Red CPEA dieron a conocer los resultados de dos estudios donde se encontró que los genes estaban involucrados en el autismo. Los investigadores de la Red CPEA y otros científicos financiados por los NIH publicaron informes adicionales en el 2001, como parte de un consorcio internacional sobre investigación genética. Los resultados encaminaron a los investigadores a creer que algunos individuos pueden tener un error en sus genes que los hace más susceptibles a

desarrollar el autismo. La Red CPEA y otros investigadores respaldados por el NICHD también están examinando otros elementos aparte de la genética que puedan estar involucrados en el autismo, incluyendo factores neurológicos, infecciosos, metabólicos, inmunológicos y ambientales.

¿Cuántas personas tienen el autismo?

Actualmente, no se conoce el número exacto de casos de autismo, pero se estima que hay entre un caso de autismo en 500 a uno en 1.000 diagnosticados anualmente en los Estados Unidos.

Los estudios iniciales realizados en la década de los sesenta indican que hay entre cuatro y cinco casos de autismo por cada 10.000 personas, por lo que se pensaba que el autismo era una condición rara. Sin embargo, aumentos dramáticos en el número de trastornos autistas en los Estados Unidos y mundialmente claramente demuestran que el autismo no es raro.

Hay que tomar en cuenta que los cambios en la manera de diagnosticar al autismo, en lo que se considera autismo, y en cómo se reportan los casos de autismo, pueden justificar parte del aumento en el número de casos reportados.

Generalmente, ¿a quién le da el autismo?

Actualmente las cifras muestran que el autismo ocurre en todos los grupos raciales, étnicos y sociales. Estas estadísticas también demuestran que los varones tienen de tres a cuatro veces más probabilidad de ser afectados por el autismo que las niñas. Además, si una familia tiene un hijo con autismo, existe un 5 a 10 por ciento de posibilidad de que la familia tenga otro hijo con autismo. Por lo contrario, si una familia no tiene un hijo con autismo solamente hay un 0,1 a 0,2 por ciento de posibilidad de que la familia tenga un niño con autismo.

Usualmente ¿cuándo muestran las personas señales del autismo?

En la mayoría de los casos, se miden los síntomas del autismo utilizando ciertas herramientas para detección a los 18 meses de nacido. Sin embargo, los padres y expertos en tratamientos autistas normalmente pueden detectar los síntomas antes de este tiempo. En general, un diagnóstico formal de autismo puede realizarse cuando un niño tiene 2 años, pero generalmente se hace cuando un niño tiene entre dos y tres años, cuando demuestra una demora notable en el desarrollo de sus habilidades del lenguaje.

Estudios recientes muestran que, según informan los padres, por lo menos el 20 por ciento de los niños con autismo experimentan una “regresión”. Esto significa que los niños tenían un desarrollo casi normal pero luego sufrieron una disminución en sus habilidades sociales o de comunicación. Sin embargo, hasta la fecha, hay poca información sobre este tipo de regresión, como a qué edad comienza, la severidad de la misma, y si es provocada, qué es lo que la induce. Los investigadores del NICHD están examinando una variedad de posibles causas tanto para el autismo que comienza temprano como para el regresivo.

¿Hay alguna conexión entre el autismo y las vacunas?

Hasta la fecha no hay evidencia científica concluyente que cualquier parte de una vacuna o cualquier combinación de vacunas cause el autismo. Tampoco hay prueba que ninguno de los ingredientes que se utiliza para hacer o preservar las vacunas desempeña un papel en provocar el autismo.

En el 2000, el Instituto de Medicina (IOM) en la Academia Nacional de las Ciencias, a pedido de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) y los NIH, comenzó una revisión de toda la evidencia relacionada con la vacuna triple vírica para el sarampión, paperas y rubéola (o MMR, por sus siglas en inglés) y el autismo. Este panel independiente examinó los estudios concluidos y aquellos en curso, los informes médicos y científicos publicados, y escuchó el testimonio de expertos sobre las vacunas, el autismo y los trastornos digestivos para determinar si había o no una conexión

entre el autismo y la vacuna triple vírica. El IOM concluyó que la evidencia que examinó no apoya la existencia de una conexión entre el autismo y la vacuna triple vírica. Ésta y otras conclusiones de la revisión del IOM se dieron a conocer en abril del 2001. Para una copia completa del informe del IOM, vaya al sitio Web del IOM en el www.iom.edu y busque bajo “Recent Reports” (informes recientes).

La Academia Americana de Pediatras (AAP) recientemente tuvo una conferencia sobre la vacuna triple vírica y el autismo. Los padres, científicos y profesionales de la salud presentaron la información sobre este tema a un panel de expertos de diversas especializaciones. Basándose en esta revisión, la AAP también concluyó que la evidencia disponible no respalda la teoría que la vacuna triple vírica causa o contribuye al autismo o a los trastornos relacionados. La enunciación de la política de la AAP apareció en la edición de mayo del 2001 de la revista profesional *Pediatrics*.

Debido a que no existen datos probados que sugieran una conexión entre el autismo y las vacunas, el Programa Nacional de Vacunación (NIP) de los CDC, conjuntamente con la AAP y la Academia Americana de Médicos de Familia, aconsejan que los padres sigan el calendario recomendado de inmunización para los niños, que se publica todos los años.

La Red CPEA, financiada por el NICHD y el NIDCD, con fondos adicionales de los CDC, está estudiando el autismo y su relación con la vacuna triple vírica. Los investigadores de la Red CPEA compararán los registros de vacunas de grupos de personas con autismo,

con aquellos que no tienen autismo, para ver si el comienzo de los síntomas del autismo estaba asociado con la puesta de la vacuna triple vírica u otras vacunas. Las pruebas de laboratorio en este estudio también buscarán señales de infecciones persistentes que podrían ser relacionadas con la vacuna triple vírica.

Puede encontrar más información sobre éste y otros estudios relacionados a vacunas y el autismo, en la hoja informativa titulada *Investigaciones sobre el Autismo en el NICHD—El Autismo y la Vacuna Triple Vírica (MMR)*. Ésta y otras hojas informativas sobre el autismo están disponibles en el sitio Web del NICHD en www.nichd.nih.gov/autism, o llamando al Centro de Recursos de Información del NICHD al 1-800-370-2943.

¿Tienen todas las personas con autismo los mismos síntomas?

El autismo es un trastorno complejo que afecta a cada persona en diferente manera. Ya que las personas con autismo tienen muchas similitudes y muchas diferencias entre sí, los médicos ahora consideran al autismo como un trastorno de “espectro”, es decir, en vez de ser solamente una condición, el autismo es un grupo de condiciones con una gama de características similares. Los doctores utilizan el término “trastornos del espectro autista (o ASD, por sus siglas en inglés) para describir a personas con síntomas leves, severos o con síntomas que se encuentran entre los dos extremos.

¿Qué condiciones están incluidas en la categoría de trastornos del espectro autista?

En la actualidad, los trastornos del espectro autista incluyen:

- El trastorno autista (a veces denominado autismo “clásico”)
- El síndrome de Asperger
- El trastorno desintegrativo de la infancia
- El síndrome de Rett
- El trastorno generalizado de desarrollo no especificado (PDDNOS) o autismo atípico

Dependiendo de los síntomas específicos, una persona con autismo puede estar en cualquiera de estas categorías.

En 1999, los investigadores auspiciados por el NICHD identificaron el gen responsable por el síndrome de Rett, una de las condiciones incluidas en la categoría de los trastornos del espectro autista. El síndrome de Rett ocurre solamente en las niñas y hace que desarrollen síntomas parecidos al autismo después de un desarrollo aparentemente normal. Este descubrimiento puede llevar a una mejor detección, prevención y tratamiento del síndrome de Rett.

Los avances en la detección, prevención y tratamiento del síndrome de Rett pueden abrir caminos que ayuden a entender y tratar los trastornos del espectro autista, incluyendo aquellos aspectos de los trastornos que pueden involucrar la regresión.

¿Hay algunos comportamientos que señalan la necesidad de que un médico evalúe a un niño para el autismo?

Un médico **definitiva e inmediatamente deberá** evaluar a un niño para ver si tiene autismo, si:

- No balbucea o canturrea a los 12 meses de nacido
- No hace gestos (señala, saluda, agarra, etc.) a los 12 meses de nacido
- No dice ni una sola palabra a los 16 meses de nacido
- No dice frases de dos palabras por sí solo (en vez de solamente repetir lo que alguien le dice) a los 24 meses de nacido
- Sufre *cualquier* pérdida de *cualquier* habilidad del lenguaje o social a *cualquier* edad

Los indicadores incluyen, si el niño:

- No responde a su nombre.
- No puede explicar lo que quiere.
- Tiene retraso en las habilidades del lenguaje o en el habla.
- No sigue instrucciones.
- A veces parece sordo.
- Parece escuchar algunas veces, pero otras no.
- No señala o no sabe decir adiós con la mano.
- Sabía decir algunas palabras o balbuceaba pero ahora no lo hace.
- Tiene pataletas intensas o violentas.
- Tiene patrones raros de movimiento.
- Es hiperactivo, poco cooperativo o da mucha oposición.
- No sabe cómo entretenerse con juguetes.
- No devuelve las sonrisas.
- Tiene dificultad en hacer contacto visual.
- Se queda “trabado” en ciertas cosas, realizándolas una y otra vez, sin poder continuar a otras tareas.
- Parece que prefiere jugar solo.
- Trae cosas sólo para él.
- Es muy independiente para su edad.
- Hace cosas “primero” que otros niños.
- Parece estar en su “propio mundo”.
- Parece que se desconecta de los demás.
- No está interesado en otros niños.
- Camina en la punta de los pies.
- Muestra un apego exagerado a juguetes, objetos u horarios (por ejemplo, siempre está sujetando una cuerda o se tiene que poner las medias antes que los pantalones).
- Pasa mucho tiempo alineando cosas o poniéndolas en cierto orden.

¿Hay otras cosas que podrían ser señales del autismo?

Hay una serie de cosas que los padres, profesores, y otros que cuidan a niños pueden observar para determinar si un niño necesita ser evaluado para ver si tiene autismo. Los siguientes indicadores pueden ser señales para que el médico evalúe al niño para ver si tiene autismo o algún trastorno relacionado con la comunicación.

¿Cuándo debería un médico evaluar a un niño para ver si tiene autismo?

Los médicos deben realizar un “chequeo del desarrollo” en cada visita médica de rutina del bebé y del niño, durante los años preescolares. Durante este chequeo, el médico hace preguntas relacionadas a un desarrollo normal lo que le permite determinar el desarrollo de ese niño en particular. Estas preguntas a menudo son versiones más específicas de los indicadores listados en la página anterior, como si el niño se acurruca como otros niños o si el niño atrae la atención de sus padres sosteniendo objetos para que ellos los miren. El médico también preguntará a los padres si el niño tiene cualquiera de las características listadas anteriormente como señales definitivas para realizar una evaluación para el autismo.

Si el médico encuentra que un niño tiene señales definitivas del autismo o un número alto de los indicadores, referirá al niño a un especialista en desarrollo infantil u otro tipo de profesional de la salud, para que le hagan pruebas para el autismo. El especialista descartará otros trastornos, utilizará pruebas específicas para el autismo, y decidirá si es apropiado realizar una diagnóstico formal de autismo, trastornos del espectro autista u otro trastorno.

¿Hay alguna cura para el autismo?

Hasta la fecha, no existe una cura para el autismo. Sin embargo, hay un número de tratamientos que pueden ayudar a las personas con autismo y a sus familias a llevar vidas más normales.

Las intervenciones intensas individualizadas, que comienzan lo más temprano posible, dan a las personas con autismo la mejor oportunidad de progresar. Los médicos sugieren que se comiencen estos tratamientos antes de que el niño cumpla los 2H o 3 años para obtener los mejores resultados y los de más larga duración. En algunos casos, el tratamiento puede ayudar a las personas con autismo a funcionar a niveles normales o casi normales.

¿Cuáles son los tratamientos para el autismo?

Muchas familias de niños y adultos con autismo están encontrando nuevas esperanzas en una variedad de tratamientos para el autismo. La lista a continuación no incluye todos los posibles tratamientos para el autismo. Si usted tiene una pregunta sobre los tratamientos, debe hablar con un profesional de la salud especializado en el cuidado de personas con autismo. Algunos tratamientos incluyen:

- Los **Programas Educativos Individualizados (IEP, por sus siglas en inglés)** son una manera efectiva de prevenir problemas de comportamiento típicamente asociados con el autismo. Los IEP involucran una variedad de intervenciones, incluyendo algunas de las mencionadas a continuación, y están diseñados para ayudar al niño o adulto con autismo a sobreponerse a sus problemas específicos. Los niños con autismo parecen responder muy bien a los IEP que han sido diseñados adecuadamente y puestos en práctica sistemáticamente.
- Los **Programas Integrales de Tratamiento** comprenden un número de diferentes teorías sobre el tratamiento del autismo. Estos programas abarcan desde métodos específicos de aprendizaje al análisis de la conducta aplicada, hasta lograr ciertas metas de desarrollo. En general, los niños necesitan estar en este tipo de programa de unas 15 a 40 horas semanales, por dos o más años, para cambiar su conducta y evitar problemas.
- El **Análisis de Conducta Aplicada (ABA, por sus siglas en inglés)** generalmente se concentra en disminuir comportamientos problemáticos específicos y enseñar nuevas habilidades. Recientemente los programas ABA han ampliado su alcance para incluir lo que se debe hacer antes o entre incidentes de conducta problemática, además de lo que se debe hacer durante o después de estos episodios. Cuando se le enseña a los niños o adultos con autismo a manejar situaciones como un cambio en el horario, muebles que se han movido de lugar o familiarizarse con personas nuevas, el ABA desactiva estas situaciones para que no provoquen la conducta problemática.
- Las **Intervenciones y Apoyo a la Conducta Positiva (PBS, por sus siglas en inglés)** constituyen un enfoque que trata de aumentar los comportamientos positivos, disminuir la conducta problemática, y mejorar el estilo de vida de la persona con autismo. El método PBS mira a las interacciones entre las personas con autismo, su medio ambiente, su comportamiento y sus procesos de aprendizaje para desarrollar el mejor estilo de vida para ellos.
- Los **medicamentos** también pueden ser efectivos para mejorar el comportamiento o las habilidades de una persona con autismo. En general, estos medicamentos se llaman “psicoactivos” porque las drogas afectan al cerebro de la persona con autismo. A menudo se utiliza el medicamento para tratar una conducta específica, como para reducir el

comportamiento de hacerse daño a sí mismo, lo que le permitiría a la persona con autismo concentrarse en otras cosas, como el aprendizaje.

Muchas personas con autismo tienen otras condiciones tratables, además de su autismo. Es común que las personas con autismo también tengan trastornos del sueño, convulsiones, alergias y problemas digestivos, pero estos problemas a menudo se pueden tratar con medicamentos. El tratamiento para estas condiciones tal vez no cure el autismo, pero puede mejorar la calidad de vida de las personas con autismo y la de sus familias.

¿Qué servicios especiales hay para una familia con un niño que ha sido diagnosticado con autismo?

De acuerdo con la Ley Pública 105-17: Ley sobre Individuos con Discapacidades (IDEA) de 1997, el profesional encargado del cuidado primario de la salud del niño está obligado a referir a la familia a un servicio de intervención temprana. Además, los niños de 3 años en adelante tienen derecho por ley a una educación pública gratuita adecuada. En

algunos estados, la ley extiende estos servicios a todos los niños diagnosticados desde nacimiento hasta los tres años.

Estos servicios varían en cada estado, pero incluyen una educación especial y servicios o programas de tratamiento relacionados. Si un niño es menor de tres años, la familia debe consultar al sistema de servicios de cero a tres años en su comunidad. En cualquiera de los casos, el distrito escolar local, la agencia estatal de educación, y los departamentos de salud locales o estatales deberán referirle a los servicios necesarios.

El sistema actual de servicios en muchos estados está luchando para ajustarse al creciente número de niños diagnosticados con autismo. No obstante, en muchos casos, los sistemas existentes no pueden proporcionar el nivel de cuidado que las familias quieren para su niño, adolescente o adulto con autismo. Hay varias organizaciones para padres, en el ámbito nacional y local, que pueden proporcionar información sobre la educación y servicios de tratamiento y cómo obtener estos servicios para un niño. Para un listado de estas organizaciones, vaya al <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/autism.html> o a su guía telefónica local.

¿Adónde me puedo dirigir para obtener más información sobre el autismo?

El Centro de Recursos de Información del NICHD proporciona información sobre el autismo e investigaciones relacionadas así como sobre otros temas referentes a la salud de niños, adultos y familias. Se puede comunicar con los especialistas de información en el Centro de Recursos de Información de la siguiente manera:

Correo: P.O. Box 3006, Rockville, MD 20847
Teléfono: 1-800-370-2943
Fax : 301-984-1473
Email : NICHDClearinghouse@mail.nih.gov

La página Web del autismo del NICHD, www.nichd.nih.gov/autism, también ofrece información relacionada a las investigaciones sobre el autismo realizadas por el NICHD, incluyendo la Red CPEA, subvenciones actuales, mecanismos de financiamiento, ensayos clínicos actuales y el Comité de Coordinación del Autismo de los NIH. Con información variada sobre temas relacionados a esta condición, el sitio Web del autismo del NICHD es un buen lugar para comenzar su búsqueda de información. También puede enviar sus comentarios sobre las hojas informativas de la serie *Investigaciones sobre el Autismo en el NICHD* a través del mismo sitio Web.

¿Hay otros recursos de información sobre el autismo que yo pueda consultar?

La Biblioteca Nacional de Medicina (NLM) también ofrece un servicio llamado MEDLINEplus, que actúa como un portal para que usted tenga acceso a todos los recursos de los NIH sobre el autismo. Algunos de estos recursos incluyen la página Web de autismo del NICHD y sitios Web de otros institutos que están investigando los diferentes aspectos del autismo. MEDLINEplus también proporciona enlaces a artículos o noticias recientemente publicados sobre el autismo, así como enlaces a organizaciones no-gubernamentales que se concentran principalmente en el autismo. Para acceder a MEDLINEplus, vaya al www.nlm.nih.gov/medlineplus, y haga una búsqueda para “autismo”.

