

EL SEGUIMIENTO A LARGO PLAZO DEL AUTISMO INFANTIL PRECOZ

GIOVANARDI ROSSI PAOLA*#, POSAR ANNIO *#,
SANTI ANDREA*, PARMEGGIANI ANTONIA*, SANTUCCI
MARGHERITA*

*Departamento de Neurología y Psiquiatría Infantil. Instituto Neurológico
de la Universidad de Bologna. Italia.

Anni Verdi. Centro de Investigación de Deficiencias Mentales
y Motoras. Roma. Italia.

Los autores han realizado un estudio en pacientes adolescentes y jóvenes adultos con trastornos autistas de inicio anterior a 36 meses de vida, para valorar la evolución del síndrome, los síntomas característicos en la adolescencia y la edad adulta y los factores pronósticos.

Entre el 1 de Enero de 1987 y el 30 de Junio de 1995 se ha observado a 50 pacientes de edad comprendida entre 12 y 27 años (media de edad de 16 años y 2 meses), elegidos según los criterios del DSM-III-R (1987) y DSM-IV (1994). El seguimiento medio del período de diagnóstico de los trastornos autistas en la última observación era de 14 años y 4 meses.

Los resultados fueron los siguientes:

- 1) Ningún paciente se había recuperado totalmente.
- 2) A pesar del tratamiento, solamente mejoró el 24%.
- 3) En el 70% de los casos se observó mejora en el lenguaje.
- 4) En el 8% de los casos la agitación psicomotora y la agresividad se iniciaron en la adolescencia.

En el 32% de los casos se evidenció epilepsia y/o convulsiones febriles, si bien la epilepsia era a menudo leve y había comenzado en el período de preadolescencia o adolescencia.

El retraso mental producía una influencia negativa sobre el pronóstico.

En el 52% de los casos, los antecedentes neuropsiquiátricos familiares constituían factores de riesgo significativos.

Una disfunción cerebral precoz podría ser la responsable de los trastornos autistas, la dificultad de recuperación y la evolución negativa del síndrome.

RESUMEN

Proponemos los siguientes criterios de estudio para evaluar adolescentes y adultos jóvenes que presentan trastornos autistas desde la infancia: 1) evolución del síndrome, 2) síntomas clave en la adolescencia y la madurez, 3) factores pronósticos.

Entre el 1 de Enero de 1987 y el 30 de Junio de 1995 observamos a 50 sujetos con trastornos autistas con edades comprendidas entre 12 y 27 años (media de edad de 16 años y 2 meses), seleccionados según los criterios del DSM-III-R y DSM-IV. El seguimiento medio desde el diagnóstico hasta el último examen fue de 14 años y 4 meses.

Se obtuvieron los siguientes resultados:

- 1) Ninguno de los pacientes se recuperó.
- 2) A pesar del tratamiento, solamente el 24% de los pacientes evidenció una mejora del comportamiento autista.
- 3) En el 70% de los casos mejoró el lenguaje.
- 4) En el 8% de los pacientes adolescentes aumentó la agresividad y la agitación motora.

El 32% de los casos mostraron epilepsia y convulsiones febriles, si bien la epilepsia era normalmente leve y de comienzo tardío.

El retraso mental ejerció una influencia negativa sobre el pronóstico.

Los factores neuropsiquiátricos hereditarios constituyeron un factor de riesgo de trastornos autistas significativo en nuestra serie (52%).

Una disfunción cerebral precoz debida a factores genéticos podría ser la responsable de los trastornos autistas y estar relacionada con las dificultades de recuperación y la evolución negativa del síndrome.

INTRODUCCION

Los resultados de los estudios sobre la evolución de los trastornos autistas (DSM-III-R, 1987; DSM-IV, 1994) tanto en pacientes adolescentes como adultos resultan poco alentadores (Wing, 1989; Gillberg y Schauman, 1989; Kobayashi y cols. 1992). Solo un porcentaje

que oscila entre el 5 y el 10% de los casos llegó a llevar una vida independiente; el 25% de los casos progresó, pero siempre necesitaron ayuda; el 60-70% de los casos no mostró mejora alguna. Algunos de los casos empeoraron en la adolescencia a causa del inicio de la epilepsia (20-29%), de un deterioro generalizado (12-22%), depresión (22%) o comportamiento anómalo (35%).

MATERIAL

Durante el período comprendido entre el 1 de Enero de 1987 y el 30 de Junio de 1995 estudiamos a 50 adolescentes y adultos jóvenes, que presentaron los primeros síntomas de trastornos autistas durante los 36 primeros meses de vida. Nuestro grupo constaba de 41 varones (82%) y 9 mujeres (18). La relación varón/mujer era, pues, de 5/1.

El diagnóstico de trastornos autistas se realizó según los criterios del DSM-III-R (1987).

La media de edad en la última observación era de 16 años y 2 meses (oscilante entre 12 y 27 años). La media de edad en el punto máximo de gravedad del síndrome autista era de 3 años y 1 mes (oscilante entre 1 año y 6 meses y 5 años).

El período medio de seguimiento desde tal punto hasta la última observación era de 13 años y 4 meses (oscilante entre 7 y 22 años).

METODO

Se puso en práctica un protocolo para detectar los factores orgánicos asociados (Giovanardi Rossi y cols. 1991). Se compiló información sobre todos los pacientes: antecedentes personales y familiares, desarrollo psicomotor y del lenguaje, estudio neurológico y evaluación del cociente intelectual, presencia de epilepsia y/o convulsiones febriles, anomalías en el electroencefalograma, descubrimientos hechos mediante CT, MR y SPECT y tratamientos no farmacológicos.

Se les sometió a una escala de evaluación del comportamiento (BSE-Barthelemy y cols. 1990), que se modificó durante el seguimiento para evaluar la calidad e intensidad de los trastornos autistas en la primera observación, durante la evaluación y en la última observación, por medio de 6 ítems: soledad, falta de interés por los objetos, trastornos del movimiento, comportamiento agresivo hacia sí mismo y hacia los demás, e inestabilidad conductual y emocional, así como por medio de dos ítems más relativos a la adquisición de autonomía personal en la vida diaria y control de los esfínteres.

RESULTADOS

Los historiales familiares evidenciaron trastornos neurológicos y psiquiátricos en 26 casos (52,0%), de los que 12 (24,0%) mostraban únicamente trastornos neurológicos y 8(16,0%) de ellos sólo psiquiátricos, mientras que 6 (12,0%) mostraban tanto trastornos neurológicos como psiquiátricos.

Entre los factores neurológicos podemos destacar: retraso mental: 6; tartamudeo: 4; tics: 2; corea hereditaria progresiva crónica: 1; Enfermedad de Parkinson: 1.

Entre los trastornos psiquiátricos podemos destacar: trastornos de ansiedad: 7; esquizofrenia: 4; trastornos depresivos: 4; trastornos autistas: 1. En 11 casos (22,0%) se detectó epilepsia hereditaria y/o FC. El historial personal no reveló factores orgánicos en 29 pacientes (58,0%), mientras que sí se encontraron en 21 de ellos (42,0%), con la siguiente distribución: prenatales: 10 (47,6%); perinatales: 4 (19,1%); postnatales: 2 (9,5%) y pre y perinatales: 5 (23,8%). Entre los factores prenatales destacan los principios de aborto (11 casos) y anomalías en la placenta (4 casos). Entre los factores perinatales destaca el parto distócico con sufrimiento fetal en 9 casos. Entre los factores postnatales destaca la sospecha de encefalitis en 2 casos.

En 15 casos (30%) no se dio desarrollo del lenguaje, que fue anómalo en 35 (70,0%).

Se detectó retraso mental en 49 casos (98%) evaluado según los criterios del DSM-III-R, que en 1 caso (2%) era leve, moderado en 13 (26%), grave en 18 (36%) y profundo en 17 (34,0%). Uno de los pacientes presentaba CI borderline.

El estudio neurológico reveló signos neurológicos específicos de poca importancia en 36 casos (72,0%), hipotonía leve en 14; torpeza en 13; laxitud articular en 13; disreflexia leve en 3; ligero estrabismo en 3. En ningún caso se evidenciaron signos neurológicos de importancia.

Los estudios de neurorradiología y neuroimagen (TC y MR) revelaron anomalías en 17 pacientes (34,0%): hipoplasia cerebelosa (7), atrofia difusa cortical/subcortical (12), atrofia cortical localizada (1). En tres casos, estas anomalías estaban asociadas.

En 34 pacientes (68,0%) no se evidenció epilepsia ni convulsiones febriles, mientras que sí se evidenció en 16 pacientes (32,0%): convulsiones neonatales: 1 caso, solamente convulsiones febriles: 5 casos; solamente epilepsia: 7 casos; convulsiones febriles y epilepsia: 3 casos.

Tipo de epilepsia: convulsiones febriles no complicadas: 8 casos; epilepsia GM adolescente durante el sueño: 1 caso; epilepsia parcial: 8 casos; estatus epiléptico unilateral: 1 caso.

La media de edad al comienzo de la epilepsia era de 11 años y 8 meses (oscilante entre 4 y 19 años). Las convulsiones neonatales persistieron desde el 6º al 10º día de vida. Las convulsiones febriles se presentaron desde los 11 a los 24 meses. La epilepsia generalizada durante el sueño comenzó cuando el paciente tenía 18 años. La media de edad de la epilepsia parcial era de 11 años y 8 meses. Un caso presentó 2 episodios de estatus epiléptico, a los 17 y a los 19 años.

Evaluación de la epilepsia en la última observación: Seis pacientes (37,5%) no presentaron crisis ni estuvieron sometidos a tratamiento con antiepilépticos durante tres años. Cinco pacientes (31,2%) controlaron las crisis con antiepilépticos. En cinco casos (31,2%) las crisis persistieron a pesar del tratamiento con antiepilépticos, si bien las crisis eran poco frecuentes (1 por año).

En 7 casos (14,0%) se descubrió anomalías paroxísticas electroencefalográficas sin epilepsia en la primera observación. Al final del seguimiento, sólo 2 pacientes (4,0%) presentaban anomalías paroxísticas electroencefalográficas.

Signos de trastornos autistas de gravedad en el momento del diagnóstico: Los trastornos autistas de nuestros pacientes se hicieron completos y graves a una media de edad de 3 años y 1 mes (oscilante entre 1 año y meses y 5 años). En el momento del diagnóstico todos los casos presentaban signos autistas reales (Tabla 1).

Tabla 1. **Síntomas de síndrome autista de gravedad**
(media de edad: tres años y un mes).

	N.º casos	%
1) Soledad	50	100
2) Falta de interés por los objetos y el entorno	50	100
3) Trastornos del lenguaje (retraso, ausencia, ecolalia, inversión de pronombres, estereotipias verbales)	50	100
4) Trastornos motores (estereotipias y/o hiperquinesia)	50	100
5) Comportamiento agresivo hacia sí mismo y los demás	10	20
6) Inestabilidad conductual y emocional	11	22
7) Trastornos de autonomía personal (gravedad variable en relación con la edad)	50	100
8) Control de los esfínteres deficitario	20	40

Características de los trastornos autistas al final del seguimiento: En la última observación, cuando los pacientes presentaban una media de edad de 16 años y 2 meses, en todos ellos se evidenció trastorno autista (Tabla 2) y sólo el 24% de ellos mejoró en contacto y comunicación, pero siempre con falta de autonomía.

Tabla 2. Evaluación general de los trastornos autistas en 50 adolescentes y adultos jóvenes.

RECUPERADO	NINGUNO
MEJORADO	12 CASOS (24%)
En la adolescencia: 6 casos (12%)	
EMPEORADO (Todos adolescentes)	4 CASOS (8%)
ESTACIONARIO	34 CASOS (68%)

Muy pocos casos mejoraron (12%); en la adolescencia empeoró el 8%. El estado de la mayoría de los pacientes siguió estacionario (68%) al final del período de seguimiento a largo plazo.

La evaluación de la persistencia de diferentes signos mostró que los signos reales de autismo (soledad, desinterés, trastornos del lenguaje y de autonomía personal) todavía estaban presentes en todos los casos (Tabla 3).

Los trastornos motores solamente desaparecieron en un caso, el comportamiento agresivo estaba presente en el 66% de los pacientes (el 46% de los casos empeoró desde la primera observación) y el 86% de los casos adquirieron control esfintérico regular (el 26% de los casos mejoró desde la primera observación).

La evaluación de la gravedad de los signos demostró que la soledad tenía un grado principalmente moderado (44% de los casos); la falta de interés era profunda (38%) y grave (34%); los trastornos del lenguaje tenían diferentes niveles de gravedad, pero principalmente eran profundos (30%); el comportamiento agresivo era moderado en un tercio de los casos; la inestabilidad conductual y emocional oscilaba entre leve (18%) y moderada (16%); la autonomía personal oscilaba entre grave (44%) y moderada (32%); sólo algunos pacientes mostraban control de los esfínteres deficitario con nivel de gravedad leve.

Terapia farmacológica

En el curso de su existencia, 44 pacientes (88%) recibieron tratamiento farmacológico para mejorar el comportamiento y la comunicación con el entorno. 6 pacientes nunca habían tomado medicación.

Tabla 3. Gravedad de los trastornos autistas en la última observación (síntoma ausente o regresivo: 0; intensidad: leve: 1; moderada: 2; grave: 3; profunda: 4)

	0 casos%	1 casos%	2 casos%	3 casos%	4 casos%	Signos aún presentes casos%
1. Soledad	0	12 (24%)	22 (44%)	12 (24%)	4 (8%)	50 (100%)
2. Desinterés por los objetos y el entorno	0	2 (46%)	12 (24%)	17 (34%)	19 (38%)	50 (100%)
3. Trastornos del lenguaje	0	11 (22%)	12 (24%)	12 (24%)	15 (30%)	50 (100%)
4. Trastornos motores	1 (2%)	9 (18%)	2 (42%)	13 (26%)	6 (12%)	49 (98%)
5. Comportamiento agresivo hacia sí mismo y los demás	17 (34%)	7 (14%)	17 (34%)	6 (12%)	3 (6%)	33 (66%)
6. Inestabilidad conductual y emocional	25 (50%)	9 (18%)	8 (16%)	6 (12%)	2 (4%)	25 (50%)
7. Trastornos de autonomía personal	0	3 (6%)	16 (32%)	22 (44%)	9 (18%)	50 (100%)
8. Control de los esfínteres deficitario	43 (86%)	7 (14%)	0	0	0	7 (14%)

El final de la observación, había 24 pacientes (48%) con medicación.

Los medicamentos utilizados eran principalmente vitamina B6 y magnesio (7 casos, 14%); diferentes neurolépticos (7 casos, 14%), niapracina (4 casos, 8%) y benzodiazepinas (6 casos, 12%).

La vitamina B6 y el magnesio produjeron efectos favorables en 6 casos (85,7%), confirmando su eficacia no sólo en la infancia, sino también en la adolescencia. Los neurolépticos fueron efectivos en 2 casos (28,6%). Las niapracinas y benzodiazepinas, usadas de forma crónica o aguda, produjeron efectos favorables en todos los pacientes.

Tratamiento no farmacológico

A menudo se han asociado muchos tipos de intervención rehabilitadora y psicosocial al tratamiento farmacológico. En 19 pacientes (38%) se aplicó terapia psicomotora con efectos favorables en 14 (73,7%). En la última observación sólo 3 pacientes (25,8%) todavía recibían terapia psicomotora con efectos favorables.

La rehabilitación del lenguaje se llevó a cabo con 7 pacientes (14%) con resultados favorables en 5 (71,4%). En la última observación ninguno de los pacientes estaba todavía en tratamiento.

La psicoterapia, normalmente de tipo psicodinámico, se aplicó a 33 pacientes (66,0%) y en la última observación todavía se aplicaba con 4 pacientes (12%) que mostraban buena respuesta.

La terapia familiar se puso en práctica con 3 familias, de las que 1 mostró buenos efectos. Al final del seguimiento, no quedaban familias en terapia.

Integración escolar y laboral

49 sujetos de nuestra serie (98,0%) asistían a escuela primaria, todos, excepto uno, con profesor especial. Solo uno de los pacientes había sido escolarizado desde la infancia. Al final del seguimiento 23 pacientes (46,0%) asistían a una escuela con profesores especiales; 3 (6,0%) asistían a una escuela especial; 15 (30,0%) trabajaban en centros para disminuidos y 7 (14,0%) no pertenecían a ninguna institución.

Factores pronósticos

En las familias de nuestros pacientes, los trastornos neuropsiquiátricos, que representan el alto porcentaje del 52%, y la epilepsia (con

porcentaje de 22%) indican que los factores genéticos representan un importante papel en las causas y la persistencia de los trastornos autistas. Conviene destacar que el 32% de nuestros pacientes tenía epilepsia, en comparación con la prevalencia del 0,5% de epilepsia entre la población general infantil y adolescente (Cowan y cols. 1989). El tipo de epilepsia era principalmente benigno y no parecía influir sobre el pronóstico de los trastornos autistas, pero indica la presencia de una disfunción cerebral.

Los factores de riesgo prenatales (¿genéticos?), que afectaban al 47,6% de los casos con historial personal positivo, tenían una prevalencia mayor respecto a los factores peri- y postnatales, y parecían tener influencia sobre los trastornos autistas.

El retraso mental, presente en el 98% de los casos, principalmente grave o profundo, y la ausencia o trastornos del lenguaje, que afectaban a todos los pacientes, tienen una influencia negativa sobre la recuperación de los trastornos autistas.

La presencia o ausencia de anomalías detectadas por CT y MR no determinó el pronóstico de los trastornos autistas.

CONCLUSIONES

El seguimiento a largo plazo de una serie de pacientes con trastornos autistas demostró un pronóstico muy grave, ya que ninguno de ellos se recuperó. Los síntomas de nuestra serie de autistas tendían a persistir en la adolescencia; sólo el 24% de los casos mostró una ligera mejoría en cuanto a contacto y comunicación; el 68% no mostró mejoría alguna y el 8% empeoró.

Entre los factores pronósticos, el retraso mental y los trastornos del lenguaje parecen tener una influencia negativa sobre el pronóstico.

Los factores orgánicos genéticos asociados, presentes en familiares y pacientes, pueden ser responsables del retraso mental y los trastornos autistas. Esto podría responder de la dificultad de recuperación y el desarrollo desfavorable del autismo en la adolescencia y la madurez.

RECONOCIMIENTOS

Los autores expresan su gratitud a Ms. Silvia Muzzi por su valiosa ayuda técnica.

BIBLIOGRAFIA

- AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION: *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. 3^a Edición revisada. DSM-III-R; DC. American Psychiatric Association, 1987.
- AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION: *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. DSM-IV, 1994.
- BARTHELEMY, C.; ADRIEN, J.L.; TANQUAY, P.; GARREAU, B.; FERMANIAN, J.; ROUX, S.; SAUVAGE, D.; LELORD, G.: *The Behavioural Summarized Evaluation: Validity and Reliability of a Scale for the Assessment of Autistic Behaviours*. *J Autism Dev. Disord* 20 (2): 189-204. 1990.
- COWAN, L.D.; BODENSTEINER, J.B.; LEVITON, A.; DOHERTY, L.: *Prevalence of Epilepsy in Children and Adolescents*. *Epilepsia* 30 (1): 94-106. 1989.
- GILLBERG, C.; SCHAUMANN, H.: *Autism: specific problems of adolescence*. En: *Diagnosis and treatment of autism*. C. Gillberg (Ed) Plenum Press, New York y Londres, pp: 375-382. 1989.
- GIOVANARDI ROSSI, P.; VISCONTI, P.; MARIANI CERATI, D.: *Autismo infantile: proposta di un protocollo per la diagnosi azio-logica*. *Giorn Neuropsich Età Evol*, Masson Italia Periodici, Milán; vol. 11 n° 3, Spetiembre 1991, pp. 175-192.
- KOBAYASHI, R.; MURATA, T.; YOSHINAGA, K.: *A follow-up study of 201 children with autism in Kyushu and Yamaguchi areas, Japan*. *J Autism Dev. Disord*, 22 (3): 395-411, 1992.
- WING, L.: *Autistic adults*. En: *Diagnosis and treatment of autism*, E. Gillberg (Ed), Plenum Press, New York y Londres, pp 419-432, 1989.