

COMPARACION DE LOS SISTEMAS DIAGNOSTICOS CLASIFICATORIOS PARA LOS TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO: UN ESTUDIO DE VEINTE CASOS

G. LANZI, U. BALOTTIN, C. A. ZAMBRINO, A. GERARDO,
E. BETTAGLIO, P. MANFREDI.

División de Neuropsiquiatría infantil, Fundación C. Mondino, IRCCS,
Universidad de Pavia, Italia

INTRODUCCION

En el área de los trastornos generalizados del desarrollo, como en otros campos de neuropsiquiatría, el diagnóstico debe basarse en una evaluación sistemática de los descubrimientos médicos, formas de aparición y evolución, etiología y patogénesis. Un acuerdo general entre las personas que trabajan en estos campos proporcionaría una base para un sistema de clasificación general. Sin embargo, en el campo de estos trastornos existe realmente un desacuerdo sobre los modelos que deberían aplicarse, puesto que no existen datos experimentales fundamentados en los que puedan basarse (Rutter y Schopler, 1992). Si existe un acuerdo sobre el autismo, consiste en que la mayoría de los profesionales lo consideran un síndrome con base orgánica del cual no tenemos un conocimiento específico, lo cual es incluso más cierto en relación con los otros trastornos del desarrollo.

Como consecuencia de esta situación, han tenido gran aceptación los sistemas clasificatorios en los cuales las descripciones se basan únicamente en aspectos sintomatológicos y conductuales: DSM-III (APA, 1980), DSM-III-R (APA, 1987) y CIE-10 (OMS, 1992). Este tipo de enfoque es principalmente característico de la psiquiatría en los países de habla inglesa, pero se están aceptando cada vez más estas clasificaciones en todos los ámbitos.

Entre los autores que consideran que tales sistemas clasificatorios suponen en único modelo posible a la vista de la situación actual de nuestro conocimiento se discute sobre cómo mejorarlos: el DSM es de hecho un proyecto en desarrollo, con un comité asesor que está aún en funcionamiento. La tarea de los que trabajan en este campo está lejos de resultar fácil, puesto que un sistema clasificatorio debe satisfacer un gran número de objetivos que con frecuencia son difíciles de compaginar, porque las necesidades médicas y las necesidades de la investigación con frecuencia son contrapuestas.

Es importante que exista una base rigurosa y consistente para la investigación y la epidemiología, de modo que se pueda agrupar o distinguir los síndromes conforme a categorías observables similares.

Este es el punto de vista, por ejemplo, que sustenta las críticas que Waterhouse y cols. (1992) y Gillberg (1994) hicieron al CIE-10. Estos autores observan que el manual de la OMS incluye categorías como autismo infantil o autismo atípico dentro de los trastornos generalizados del desarrollo, y al mismo tiempo crea subcategorías para el síndrome de Rett y el trastorno desintegrativo de la infancia. Por lo que respecta a estos últimos, el síndrome de Rett puede en algunos casos corresponder al autismo infantil desde un punto de vista sintomatológico, mientras que el trastorno desintegrativo de la infancia presenta aspectos que pueden adscribirse a déficit neurológicos. Conforme a Waterhouse y cols. (1992) incluir estos dos subgrupos supondría un eje interno adicional para el diagnóstico dentro de los trastornos generalizados del desarrollo. Rutter y Schopler (1992) afirman por el contrario que desde un punto de vista médico puede diferenciarse estos trastornos conforme a su evolución, y que sería «absurdamente restrictivo» basar un sistema diagnóstico en un enfoque meramente conductual, en un cuadro clínico seccionado. Ellos afirman que sería un error excluir al síndrome de Rett y al trastorno desintegrativo de la infancia de los trastornos generalizados del desarrollo: estos trastornos presentan un esquema similar y los pacientes tienen necesidades similares.

Otro tema de discusión es hasta qué punto son sensibles y específicos los distintos sistemas. Ahora se sabe que el DSM-III-R tiende a producir excesivos diagnósticos de autismo, puesto que sus criterios de inclusión son bastante amplios, mientras que el DSM-III es más restrictivo y el CIE-10 está en un punto intermedio (Factor y cols. 1989; Hertzig y cols. 1990; Spitzer y Siegel, 1990; Volkmar y cols. 1992). Puesto que no es posible un sistema perfecto, debería decidirse *a priori* si es preferible una tendencia a producir falsos negativos o falsos positivos, en especial en los países donde el acceso al tratamiento se basa en el nombre dado al síndrome (Szatmary, 1992).

Se ha cuestionado el propio término de trastornos generalizados del desarrollo (Baird y cols. 1991; Gillberg, 1991; Happé y Frith,

1991), así como la necesidad de crear más subgrupos dentro de la categoría heterogénea de trastornos generalizados del desarrollo (Tsai, 1992; Volkmar, 1992; Waterhouse y cols. 1992; Rutter y Schopler, 1992; Castelloe y Dawson, 1993; Gillberg, 1994; Rutter y cols. 1994).

La interminable discusión sobre clasificaciones sintomatológicas —y sólo hemos destacado algunos aspectos que nos parecían importantes— ha llevado a la preparación del DSM-IV (versión preliminar, APA, 1993). Además de una selección de elementos distinta de la primera versión, se incluyen subgrupos del síndrome de Rett y el trastorno desintegrativo de la infancia dentro de los trastornos generalizados del desarrollo, y provisionalmente, el síndrome de Asperger, acercándose así al CIE-10. Además el manual indica específicamente que las formas atípicas de autismo deben clasificarse como trastornos generalizados del desarrollo no específicos, apoyando así la idea de una posible continuidad entre autismo y trastornos generalizados del desarrollo no específicos.

Los psiquiatras infantiles de las escuelas francesas no participan en este debate, y critican las premisas que inspiraron el DSM y el CIE-10. Misès y cols. (1988) mantienen que el DSM-III no es teórico en absoluto, sino que se acerca bastante a los paradigmas dominantes de la psiquiatría de Norteamérica, que el cognitivista y conductista. Creen que resulta mucho más útil intentar crear un sistema clasificatorio que tenga en cuenta la movilidad o la fijación de los trastornos, la naturaleza de los cambios propios del síntoma, la evolución a lo largo del tiempo y el riesgo de convertirse en una patología mental adulta, basándose en criterios psicopatológicos precisos, el sistema psicoanalítico que es tradicional en la psiquiatría infantil de Francia. Otros profesionales han apoyado la posición de Misès y cols. (Lebovici, 1988; Bursztejn y cols., 1990; Touati y cols., 1990) y han introducido una variedad de temas que se oponen claramente a las premisas que llevaron a las clasificaciones de la APA y la OMS: el análisis de la organización estructural y su trastorno que causan el síntoma, la importancia del contexto familiar, la nueva evaluación de la subjetividad y la intuición como instrumentos médicos válidos, el concepto de psicosis como un espectro psicopatológico con una evolución propia, frente a la definición de trastornos generalizados del desarrollo y la «tendencia a situar el autismo y las psicosis infantiles en una dimensión deficitaria» (Touati y cols., 1990).

La clasificación francesa de los trastornos mentales en la infancia y la adolescencia (CFTMEA, Misès y cols., 1988) se ofrece como una propuesta alternativa a los DSM y CIE-10 a la vista de las consideraciones realizadas anteriormente. Propone el término «psicosis de la infancia» en lugar de trastornos generalizados del desarrollo y

da libertad al psiquiatra para emitir un diagnóstico basado en su experiencia, sin las limitaciones de una lista de criterios.

Creemos que para nuestra práctica médica y diagnóstica es importante un enfoque tan abierto como sea posible a las distintas escuelas de pensamiento, en lo que respecta a la clasificación y el diagnóstico. La utilización combinada de los distintos sistemas clasificatorios que hemos discutido en esta introducción y en un estudio previo (Bettaglio y cols., en imprenta) podría proporcionar información adicional sobre casos individuales. Para nosotros, el DSM-III-R y el CIE-10 son un instrumento rápido para un examen médico inicial, y permiten realizar comparaciones con los datos existentes en la bibliografía internacional, mientras que la CFTMEA y la Clasificación Operativa que proponen Manzano y Palacio-Espasa (1983) son indispensables a causa de su orientación psicopatológica, que con frecuencia está cercana a los servicios a los que se deriva a nuestros pacientes para su tratamiento.

Este estudio compara los diagnósticos obtenidos utilizando los sistemas clasificatorios antes mencionados (DSM-III-R, CIE-10, CFTMEA y la Clasificación Operativa de Manzano y Palacio-Espasa) en una población de 20 pacientes de pediatría; se utiliza también la versión preliminar recientemente publicada del DSM-IV y se examinan las diferencias cualitativas comparadas con la versión anterior.

MATERIALES Y METODOS

Examinamos 20 niños, 17 chicos y 3 chicas con edades comprendidas entre los dos años y nueve meses y los siete años y siete meses (edad media = cinco años, dos meses) que se recibieron en la división neuropsiquiátrica infantil de la universidad de Pavia para proporcionarles una evaluación terapéutica y diagnóstica. El sistema empleado para la evaluación diagnóstica del paciente consiste en: investigación anamnésica, examen neuropsiquiátrico, varios test de laboratorio (test hematoquímicos de rutina, dosis de ácido láctico, hormonas tiroideas, inmunoglobulinas para el complejo TORCH, plasma y aminoácidos úricos, cariotipo para cromosoma X frágil, ECG dormido y despierto, potenciales evocados auditivos visuales y del tronco del cerebro, TAC o MR). Conforme a los resultados aplicamos los criterios diagnósticos propuestos por el DSM-III-R y tomamos como criterios para la inclusión en nuestro estudio un diagnóstico de trastorno generalizado del desarrollo, del tipo autismo atípico o trastorno generalizado del desarrollo no específico. Entonces realizamos la escala BSE (Barthélémy y cols., 1990) conforme a nuestra investigación a lo largo de al menos una semana durante la hospitalización. Además evaluamos el desarrollo cognitivo utilizando las escalas de desarrollo mental de

Griffiths (Griffiths, 1986). También llevamos a cabo una observación psicodinámica estándar, siguiendo este sistema:

- observación grabada en vídeo de una entrevista semiestructurada con la madre (o ambos padres) y el niño;
- observación grabada en vídeo de una serie de sesiones del niño con el neuropsiquiatra;
- el equipo veía las cintas e interpretaba la conducta conforme a parámetros establecidos.

Con esta base elaboramos una matriz diagnóstica estructural conforme a Palacio-Espasa, en función de la observación psicodinámica estándar y en relación con los resultados de cada uno de los parámetros.

Con este trabajo realizado verificamos primero los diagnósticos que se habían emitido previamente conforme al DSM-III-R, y entonces aplicamos cuatro clasificaciones diagnósticas diferentes: el nuevo DSM-IV, CIE-10, CFTMEA, y la clasificación propuesta por Manzano y Palacio-Espasa.

RESULTADOS

Conforme al DSM-III-R, 12 de los pacientes examinados recibieron el diagnóstico de trastorno autista y los otros 8 trastorno generalizado del desarrollo. Conforme al DSM-IV sólo 7 mostraban trastorno autista y 13 trastorno generalizado del desarrollo, de los cuales 5 recibieron el diagnóstico de autismo atípico; DSM-III-R había clasificado esos cinco casos como trastorno autista. CIE-10 reveló 8 casos de trastorno autista, 4 de autismo atípico y 8 síndromes distintos de alteración general del desarrollo psicológico. CFTMEA reveló sólo 2 casos de autismo infantil precoz de Kanner, 6 formas distintas de autismo infantil, 6 psicosis con deficiencias precoces y 6 trastornos psicóticos. Conforme a la clasificación de Manzano y Palacio-Espasa había 2 casos de autismo primario, 2 de autismo secundario, 5 de psicosis desintegrativa (forma típica) y 6 de psicosis con deficiencias precoces, mientras que no se pudo emitir diagnóstico en 5 casos puesto que según los criterios se presentaban como formas transitorias, y carecían por tanto de las suficientes características necesarias para incluirlos en una categoría diagnóstica específica.

DISCUSION

El criterio para la inclusión de pacientes en nuestro grupo de muestra era un diagnóstico de trastorno generalizado del desarrollo

conforme al DSM-III-R. Esta clasificación subdivide los trastornos generalizados del desarrollo en trastornos autistas y trastornos generalizados del desarrollo no específicos. Nuestra experiencia evaluando nuestros casos fue que los dos criterios diagnósticos están bien diferenciados. En especial la descripción de los elementos individuales en relación con el trastorno autista y los criterios que son específicos para la inclusión en esta categoría nos permite diferenciar este grupo con bastante claridad, aun así hay niños en este grupo a los que se clasifica de un modo diferente según las otras clasificaciones que consideramos, estos son sobre todo los casos que Misès y cols. y Manzano y Palacio-Espasa denominan psicosis deficitarias. Sólo en dos casos correspondía el trastorno autista, conforme al DSM-III-R con el mismo diagnóstico en los otros sistemas (trastorno autista según DSM-III-R, autismo infantil según CIE-10, autismo infantil precoz de Kanner según CFTMEA y autismo primario según Manzano y Palacio Espasa). Todos juntos constituyen un cuadro grave de autismo que está fuertemente establecido. Nuestro trabajo, cuantitativo (importancia del trastorno) y cualitativo (causas del funcionamiento relacional e intrafísico) reveló que los casos definidos como trastorno autista conforme al DSM-III-R presentaban, además de los aspectos sintomatológicos, características completamente distintivas. En realidad fue posible mostrar diferentes perfiles y áreas residuales de funcionamiento cognitivo y relacional que no eran equivalentes. Esto nos parece no sólo fundamental para el diagnóstico, sino también para crear un programa de tratamiento que sea diferente conforme a las posibilidades y áreas residuales de funcionamiento de cada niño.

La categoría trastorno generalizado del desarrollo no específico se define principalmente por un criterio de exclusión. La deficiencia cualitativa en el desarrollo de la interacción social recíproca y las habilidades de comunicación verbal y no verbal que distinguen los trastornos generales del desarrollo no específicos continúan poco definidas. La inclusión dentro del trastorno generalizado del desarrollo no específico de todas esas formas que no pueden diagnosticarse como trastorno autista significa que dentro de este subgrupo hay situaciones clínicas que difieren ampliamente también desde el punto de vista del comportamiento, precisamente porque las características cualitativas de la deficiencia están poco definidas. Las diferencias de comportamiento se confirman por una posterior investigación de los aspectos cognitivos, afectivos y relacionales. La deficiencia psicótica descrita por Misès y cols. y las psicosis desintegrativas de Manzano y Palacio-Espasa (forma típica) entran dentro de esta categoría.

Deben realizarse parecidas consideraciones respecto al DSM-IV, puesto que los parámetros para la inclusión de trastorno autista y

Griffiths (Griffiths, 1986). También llevamos a cabo una observación psicodinámica estándar, siguiendo este sistema:

- observación grabada en vídeo de una entrevista semiestructurada con la madre (o ambos padres) y el niño;
- observación grabada en vídeo de una serie de sesiones del niño con el neuropsiquiatra;
- el equipo veía las cintas e interpretaba la conducta conforme a parámetros establecidos.

Con esta base elaboramos una matriz diagnóstica estructural conforme a Palacio-Espasa, en función de la observación psicodinámica estándar y en relación con los resultados de cada uno de los parámetros.

Con este trabajo realizado verificamos primero los diagnósticos que se habían emitido previamente conforme al DSM-III-R, y entonces aplicamos cuatro clasificaciones diagnósticas diferentes: el nuevo DSM-IV, CIE-10, CFTMEA, y la clasificación propuesta por Manzano y Palacio-Espasa.

RESULTADOS

Conforme al DSM-III-R, 12 de los pacientes examinados recibieron el diagnóstico de trastorno autista y los otros 8 trastorno generalizado del desarrollo. Conforme al DSM-IV sólo 7 mostraban trastorno autista y 13 trastorno generalizado del desarrollo, de los cuales 5 recibieron el diagnóstico de autismo atípico; DSM-III-R había clasificado esos cinco casos como trastorno autista. CIE-10 reveló 8 casos de trastorno autista, 4 de autismo atípico y 8 síndromes distintos de alteración general del desarrollo psicológico. CFTMEA reveló sólo 2 casos de autismo infantil precoz de Kanner, 6 formas distintas de autismo infantil, 6 psicosis con deficiencias precoces y 6 trastornos psicóticos. Conforme a la clasificación de Manzano y Palacio-Espasa había 2 casos de autismo primario, 2 de autismo secundario, 5 de psicosis desintegrativa (forma típica) y 6 de psicosis con deficiencias precoces, mientras que no se pudo emitir diagnóstico en 5 casos puesto que según los criterios se presentaban como formas transitorias, y carecían por tanto de las suficientes características necesarias para incluirlos en una categoría diagnóstica específica.

DISCUSION

El criterio para la inclusión de pacientes en nuestro grupo de muestra era un diagnóstico de trastorno generalizado del desarrollo

trastorno generalizado del desarrollo no específico no parecen haber cambiado formalmente. Sin embargo el autismo atípico se incluye dentro de esta última categoría, que abarca los casos que no cumplen los criterios de trastorno autista a cause de una edad más tardía de aparición de la sintomatología, una sintomatología atípica o menos graves, o todos estos motivos a la vez. En este estudio empleamos, por tanto, esta categoría diagnóstica para diferenciar los casos en que la deficiencia cuantitativa y cualitativa de la interacción social se presentaban de un modo menos grave comparadas con las clasificadas como trastorno autista o en las cuales la edad de aparición era superior a los tres años. Por esta razón, para dar más objetividad a nuestros criterios de observación, así como para utilizar una evaluación clínica nos basamos también en las puntuaciones de la escala BSE, especialmente en relación a los elementos que Barthèlèmy y cols. (1990) consideraban indicadores específicos de la sintomatología autista. Siguiendo estos criterios sólo 7 de los 12 niños que habían recibido diagnóstico de trastorno autista conforme al DSM-III-R fueron diagnosticados del mismo modo según el DSM-IV, mientras que los otros 5 se definieron como autismo atípico e incluidos por lo tanto dentro de los trastornos generalizados del desarrollo no específico. El empleo del DSM-IV provoca una subestimación del trastorno autista comparado con los DSM-III-R y CIE-10. Creemos por tanto que es necesario que la definición y la manera de utilizar esta categoría deberían especificarse mejor, como en el caso del CIE-10, que distingue el trastorno autista cualitativamente del autismo atípico (en el que prevalecen los aspectos deficitarios) y no deja la clasificación diagnóstica como algo arbitrario (sintomatología atípica, sintomatología fuera de los límites). En otras palabras, creemos que sería más útil si se considerara el autismo atípico como otro subgrupo de los trastornos generalizados del desarrollo en lugar de ampliar aún más la heterogeneidad de los cuadros clasificables como trastornos generalizados del desarrollo no específicos.

En los casos que estudiamos los trastornos generalizados del desarrollo no específicos y el autismo atípico siempre correspondían a autismo infantil según el CIE-10, parece ser similar a las formas clasificadas como «otras» en el sistema CFTMEA y abarca la mayoría de los casos que no pueden definirse con el sistema de Manzano y Palacio-Espasa dentro de los que ellos presentaban como formas transitorias. Los trastornos generalizados del desarrollo no específicos constituyen una categoría que se define por exclusión, que comprenden situaciones que son muy diferentes también en las formas de conducta. El sistema DSM-IV asignó el mismo diagnóstico a los casos diagnosticados como trastornos generalizados del desarrollo no específicos.

En los que respecta al DSM-IV, nuestro trabajo cualitativo y cuantitativo reveló que el trastorno autista incluía casos que diferían en su funcionamiento mental y relacional. Esta diferencia era incluso más evidente cuando se consideraron los casos clasificados como trastornos generalizados del desarrollo no específicos.

En conjunto nuestra experiencia revela que el DSM-IV permite una definición médica más precisa comparado con el DSM-III-R, puesto que introduce nuevas categorías diagnósticas, merece la pena conocerlo mejor mediante un empleo más prolongado y una mayor experiencia.

Del mismo modo el CIE-10 establece una distinción entre el trastorno autista y los «Otros» síndromes de alteración general del desarrollo psicológico. Los criterios para la definición de autismo infantil son substancialmente similares a los que proponen las clasificaciones del APA, incluso si se es considera como puntos de referencia para un diagnóstico más general. Del mismo modo la definición de Otros síndromes de alteración general del desarrollo psicológico podrían compararse a los de trastorno generalizado no específico del desarrollo conforme al DSM-III-R y IV, puesto que sus criterios de inclusión no están especificados y se diferencian por exclusión de las otras formas descritas.

En los casos que estudiamos los trastornos generalizados del desarrollo no específicos siempre correspondían a esta categoría según el CIE-10. El trastorno autista corresponde al autismo infantil y el autismo atípico según los define el CIE-10, este último se caracteriza por una prevalencia de déficit cognitivos o por una deficiencia específica del lenguaje, de modo que es más parecido a la psicosis deficitaria precoz descrita por Misès y a la psicosis deficitaria precoz según el sistema de Manzano y Palacio-Espasa. Ninguno de los casos que consideramos podían clasificarse en las otras categorías descritas por el CIE-10. Nuestro trabajo, en lo que respecta al funcionamiento relacional afectivo y mental, confirma estas consideraciones, contribuyendo a diferenciar más a los niños.

El CFTMEA parece ser muy preciso al identificar los diferentes tipos de psicosis de la infancia, se centra en los aspectos conductuales y en determinados aspectos del funcionamiento mental del paciente, de modo que su definición de categoría va más allá de los meros aspectos sintomatológicos. Como hemos dicho anteriormente, en nuestros casos el autismo precoz de la infancia corresponde al trastorno autista, las «Otras» formas de autismo al autismo atípico en el DSM-IV, y el trastorno psicótico a los trastornos generalizados del desarrollo no específicos, mientras que nuestros casos de psicosis deficitaria precoz pueden considerarse trastornos autistas, excepto el caso 7 y el 17 que no presentaron síntomas autistas. Esta clasifica-

ción, a diferencia de las otras, incluye un segundo eje que abarca factores asociados o previos, y quizá etiológicos. Por lo tanto permite que se clasifiquen los casos según este esquema, que muestra también situaciones específicas familiares o del desarrollo, y la presencia de aspectos orgánicos, aspectos que consideramos cuando trabajamos con nuestros casos.

Utilizamos el método de Manzano y Palacio-Espasa para evaluar los aspectos intrafísicos: la clasificación que ellos proponen está específicamente diseñada para definir cada caso de un modo dinámico. Sin embargo, con frecuencia era difícil clasificar determinados pacientes conforme a sus categorías diagnósticas. Conforme al sistema de Manzano y Palacio-Espasa no pudo diagnosticarse a cinco pacientes puesto que presentaban situaciones que, según su enfoque, se caracterizaban y diferenciaban por la presencia de elementos que estaban en desarrollo, es decir, que estaban situados entre dos formas. Es difícil adaptar las definiciones altamente específicas a los cuadros clínicos que a menudo no son tan claros. En nuestros casos el autismo primario corresponde al autismo infantil precoz (CFTMEA) y al trastorno autista; el autismo secundario y las psicosis destructivas son definiciones muy específicas aunque en algunos aspectos pueden relacionarse con las «Otras» formas de autismo infantil y trastorno psicótico (CFTMEA), respectivamente.

CONCLUSIONES

Nuestros datos nos llevaron a realizar una variedad de consideraciones, que son principalmente metodológicas: es útil adoptar instrumentos que permitan diferentes niveles de evaluación, para poder obtener una visión general, que resulte diferente para cada paciente y que constituya no sólo una evaluación diagnóstica, sino que además proporcione indicaciones para el tratamiento y la prognosis. Hemos intentado mostrar la diferentes características de los sistemas de clasificación que hemos empleado, diferencias que también dependen de las distintas premisas teóricas en las que se basan. Nuestra experiencia médica muestra la utilidad del DSM-III-R, DSM-IV y CIE-10 para un examen inicial, debido a su alta sensibilidad. Es necesario realizar un estudio más extenso sobre el DSM-IV. Parece ser útil la posibilidad de una mayor diferenciación, no sólo entre las diferentes situaciones, sino en relación al grado de la discapacidad. Los otros dos sistemas eran necesarios para la clasificación específica de todas las formas del autismo que no describen las anteriores clasificaciones, y para entender el funcionamiento de cada paciente: el CFTMEA considera estas necesidades y permite también la ampliación de los

factores asociados o anamnésticos que están presentes, mientras que el empleo médico del sistema que proponen Manzano y Palacio-Espasa parece resultar complejo, puesto que presupone una formación psicodinámica larga y profunda.