

T. 18 EL AUTISMO INFANTIL

I. INTRODUCCION

Trastorno grave del desarrollo, de origen prenatal, que afecta a la persona durante toda su vida.

El término fue utilizado por primera vez por Bleuler: T del pensamiento (*continua autorreferencia*) que aparece en algunos pacientes esquizofrénicos.

Tal cual lo entendió Breuler no es posible aplicarlo al autismo infantil actual.

Leo Kanner (1943) es el pionero en la literatura sobre dicho trastorno.

- Lo describe como un síndrome comportamental que se manifiesta por una alteración del lenguaje, de las relaciones sociales y los procesos cognitivos en las primeras etapas de la vida.
- Lo entendió como una alteración del contacto socioafectivo.

➔ Hasta los años 60 la mayor parte de las investigaciones identificaron el autismo con los T. emocionales.

A partir de los años 60: diversificación de las líneas de investigación.

Una de las más notables postula la existencia de una alteración del desarrollo del lenguaje. Pero esta no puede dar cuenta de las alteraciones sociales ni los déficits cognitivos específicos de los niños autistas → desacuerdos y controversias, ¿cuáles son los síntomas primarios?:

- o Tinberger: ausencia de contacto ocular.
- o Lovaas: déficits intelectuales.
- o Rutter: tres grandes áreas alteradas:
 - Relaciones sociales
 - Adquisición y desarrollo del lenguaje
 - Conductas rituales y compulsivas

Desde 1970, y gracias al avance de nuevas técnicas de investigación, se produce:

- Espectacular avance en el conocimiento de este trastorno.
- Uso de técnicas neurofisiológicas en el diagnóstico.
- Tb técnicas de MC en el tratamiento → importante salto cualitativo en la eficacia terapéutica.
- Tb nuevas elucubraciones teóricas.

Pero sigue sin conocerse la etiología.

II. EL CONCEPTO DE AUTISMO

Antes eran diagnosticados como demencia precoz, esquizofrenia infantil y demencia infantil.

Eran extrapolaciones de las psicosis adultas, pero de comienzo más temprano.

De aquí la importancia de Kanner. (¡¡el síndrome de Kanner)

Kanner:

- Como una *innata alteración autista del contacto afectivo*.
- Lo patognomónico: la incapacidad para relacionarse normalmente con la gente.
- Especial importancia a los déficits interpersonales.
Pasó a 2º lugar los problemas lingüísticos y cognitivos

Rutter (supuso un salto cualitativo)

- Discrepancia con Kanner: lo patognomónico no está en el contacto afectivo.
 - ii Hincapié en las alteraciones lingüísticas como síntoma primario.
- Plantea un origen orgánico cerebral.
- Concibe el autismo como **un síndrome conductual**.

Poco a poco se va quedando en un 2º plano la concepción kanneriana del síndrome. Además se va planteando el autismo desde el déficit: el síndrome se va considerando en la categoría de “la deficiencia” más que en la de “los trastornos mentales”, cobrando mayor peso etiopatogénico los problemas o déficits cognitivos por encima de los socioafectivos.

En un intento por llegar a un consenso, la National Society for Autistic Children (**NSAC**) de EEUU define el autismo como un **síndrome conductual** (como Rutter) cuyos rasgos esenciales implican alteraciones en el desarrollo, en las respuestas a estímulo sensoriales, el habla, el lenguaje, las capacidades cognitivas y las capacidades de relacionarse con personas, sucesos y objetos.

Aún hoy sigue vigente la controversia sobre si los rasgos esenciales para el diagnóstico del autismo son los factores cognitivos o los socioafectivos.

Esto ha evidenciado la amplitud de áreas afectadas, lo que ha desembocado en un amplio consenso (plasmado en el DSM-III) a la hora de considerar el autismo como un **trastorno generalizado del desarrollo**: estableciendo como rasgos primarios, tanto los afectivos, como los cognitivos y conductuales.

En estos momentos, existe cierta tendencia entre algunos a volver al término original del autismo y abandonar el término de trastorno generalizado del desarrollo y considerarlo como un trastorno específico del desarrollo.

III. CARACTERÍSTICAS DEL AUTISMO INFANTIL

1. Alteraciones de la conducta social

- Es el rasgo más conocido.
- El desarrollo de la conducta social del niño autista va produciéndose en ausencia casi absoluta de reciprocidad social y respuesta emocional.
- **Wing y Gould** establecieron tres patrones distintos de relación social:
 1. **Aislado**: evita la interacción de forma activa.
 2. **Pasivo**: soporta pasivamente la relación social, pero no la busca.
 3. **Activo pero extravagante**: interactúa de un modo extraño o excéntrico.
- No todos los autistas muestran el mismo tipo de interacción social, pero existen conductas específicas de los niños autistas: ausencia de contacto con lo demás, carencia de vínculo con los padres (como si no los necesitasen): no gritan para llamar la atención, no buscan contacto afectivo, nunca manifiestan conductas anticipatorias de ser cogidos en brazos, si se hacen daño no acuden a ellos, los usan como objeto.
- Otra característica esencial es la preocupación del niño autista por preservar la invariabilidad el medio.
 - o Muestran una gran hipersensibilidad al cambio, respondiendo con fuertes berrinches e incluso, autolesionándose.

- A veces, invierten una gran cantidad de tiempo en preocupaciones ritualistas: llevar siempre los mismos zapatos, comer la misma comida...

2. Alteraciones del lenguaje

- La primera sospecha: el niño no muestra un adecuado desarrollo del lenguaje.
- La comunicación intencional, activa y espontánea que suele desarrollar el niño a los 8-9 meses se ve muy perturbada o limitada en los niños autistas: falta de sonrisa social, de miradas a las personas, y de gesto y vocalizaciones comunicativas.
Estas dificultades se hacen aún más patentes al 1 ½ - 2 años.
- Los niños autistas que llegan a hablar lo hacen de forma característica: con patrones lingüísticos cualitativamente diferentes de los niños normales y de los niños con otros T. del lenguaje.
Entre un 28% y un 61% no adquiere el lenguaje expresivo nunca.
- Los autistas hablantes, además de adquirir el lenguaje de forma tardía, hacen un uso muy peculiar de él:
 - Inversión pronominal: tú o él (vs yo)
 - Ecolalia: incluye la ecolalia retardada.
 - no es específica de los niños autistas.
 - el desarrollo normal incluye conductas de ecolalia alrededor de los 30 meses.
 - más allá de los 3-4 años se considera patológica.
 - Otras alteraciones: alteraciones fonológicas, semánticas, defectos de la articulación, monotonía y labilidad en el timbre y en el tono de voz y reiteración obsesiva de preguntas.
 - Además, cuando hablan no lo suelen hacer con propósitos comunicativos.
 - Casi imposible que hablen (si lo hacen) de algo que no sea lo inmediato.
 - Incluso el habla de los que han alcanzado un lenguaje relativamente sofisticado, muestra carencia de emoción, imaginación, abstracción y literalidad muy concreta.
- El lenguaje receptivo también se encuentra alterado.
 - Dificultades para atender y/o percibir la información.
 - Bajo nivel de comprensión gestual.
 - También está alterada la capacidad para discriminar estímulos parecidos.
- El lenguaje expresivo no verbal (gestual) también se encuentra alterado.
 - Discrepancias entre el lenguaje verbal y no verbal, muecas, tics y estereotipias.

3. Alteraciones motoras:

1. Patrones de conductas repetitivos o estereotipados:
 - Emplean la mayor parte de su tiempo en estos comportamientos y se resisten obstinadamente si...
 - Parecen reflejar un déficit creativo.
 - No es específica del autismo.
 - Conducta estereotipada o autoestimuladora: comportamiento repetitivo, persistente y reiterado, cuya función aparente es la de proveer al niño de retroalimentación sensorial o cinestésica.
 - Conductas:
 - Balanceo rítmico del cuerpo, saltos, carreras cortas, giros de cabeza, aleteos de brazos y manos o posturas extravagantes.

- Dentro de la motricidad más fina: miradas a ciertas luces, observar la mano en cierta postura, mirar de reojo, girar los ojos o tensar los músculos del cuerpo.
 - También se observan estereotipias motoras con materiales: dar vueltas a una cuerda, observar insistentemente un objeto giratorio.
- Algunos autores piensan que estas conductas interfieren en la responsividad del niño y en la adquisición de conductas normales.

2. Conductas autolesivas:

- También se dan en niños con retraso mental o en adultos con esquizofrenia.
- Ejemplos: Golpearse en la cabeza, morderse las manos, golpearse los codos, arrancarse el pelo, arañarse la cara o autobofetarse.
- Estas conductas conllevan otros perjuicios indirectos:
 - Si hay constricción física prolongada puede provocar otras alteraciones estructurales en el cuerpo del niño.
 - Condiciona y restringe el desarrollo psicológico y educativo del niño.

4. Alteraciones cognitivas

Existe un déficit generalizado en las diferentes áreas del desarrollo cognitivo. Los procesos atencionales, sensoriales, perceptivos... se hallan alterados en estos niños.

- **Capacidad intelectual:**
 - **Ritvo y Freeman:** aproximadamente un 60% de los niños autistas presentan un CI por debajo de 50, un 20% entre 50-70, y un 20% por encima de 70.
 - Tienen **mejores resultados** en los tests que miden habilidades manipulativas o visoespaciales y memoria automática.
 - Rendimiento **inferior** en las tareas que requieren procesamiento secuencial.
 - Los autistas procesan la información de forma diferente a los sujetos no autistas.
 - Esto se evidencia en el análisis de sus habilidades especiales o islotes de habilidad (memorizar listados).
 - **Ceguera mental:** incapacidad para atribuir estados mentales a los demás.
- **Atención y senso percepción:**
 - Respuesta anormal ante la estimulación (visual, auditiva, olfativa y táctil).
 - No se trata de un problema perceptivo sino de atención: sus procesos atencionales son cualitativamente diferentes.
 - Responden solo a un componente de la información sensorial disponible (hipersensibilidad estimular)
 - Presunta rigidez atencional

IV. CRITERIOS DIAGNOSTICOS

Los criterios diagnósticos se han ido modificando con los cambios conceptuales. P.ej:

- Autismo como psicosis infantil: conductas bizarras.
- Como uno de los T. generalizado de desarrollo: sobre todo, los déficits cognitivos.
- Criterio diferencial respecto a otros T.G.D: la desviación (vs el retraso)

Los principales sistemas de clasificación nosológica, DSM-IV-Tr y CIE-10, han reagrupado los criterios diagnósticos en 3 comportamentales y 1 cronológico (antes de los 36 meses, al menos, en un área).

- Las 3 áreas comportamentales en el DSM-IV-Tr son:
 - Las relaciones sociales: más el “cómo” que el “cuánto”
 - La comunicación: retraso y desviación.
 - Conductas y intereses restringidos, repetitivos y estereotipados: déficits cuantitativos y cualitativos.
- Respecto a la edad :
 - DSM-IV-Tr: Debe manifestarse retraso o desviación al menos una las áreas siguientes: conducta social, comunicación o juego simbólico antes de los 36 meses.
 - En el DSM-III-R: antes (autismo de inicio en la infancia) o después (de inicio en la niñez) de los 36 meses.

Criterios del DMS-IV-Tr para el autismo

- A.** Existe un total de 6 (o más) ítems de 1, 2 y 3, con por lo menos dos de 1, y uno de 2 y de 3:
- 1.** alteración cualitativa de la interacción social, manifestada al menos por dos de las siguientes características:
- (a)** importante alteración del uso de múltiples comportamientos no verbales, como son contacto ocular, expresión facial, posturas corporales y gestos reguladores de la interacción social.
 - (b)** incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros adecuadas al nivel de desarrollo.
 - (c)** ausencia de la tendencia espontánea para compartir con otras personas disfrutes, intereses y objetivos (p. ej., no mostrar, traer o señalar objetos de interés).
 - (d)** falta de reciprocidad social o emocional.
- 2.** alteración cualitativa de la comunicación manifestada al menos por dos de las siguientes características:
- (a)** retraso o ausencia total del desarrollo del lenguaje oral (no acompañado de intentos para compensarlo mediante modos alternativos de comunicación, tales como gestos o mímica).
 - (b)** en sujetos con un habla adecuada, alteración importante de la capacidad para iniciar o mantener una conversación con otros.
 - (c)** utilización estereotipada y repetitiva del lenguaje o lenguaje idiosincrásico.
 - (d)** ausencia de juego realista espontáneo, variado, o de juego imitativo social propio del nivel de desarrollo.
- 3.** patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos, repetitivos y estereotipados, manifestados por lo menos mediante una de las siguientes características:
- (a)** preocupación absorbente por uno o más patrones estereotipados y restrictivos de interés que resulta anormal, sea en su intensidad, sea en su objetivo
 - (b)** adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales
 - (c)** manierismos motores estereotipados y repetitivos (p. ej., sacudir o girar las manos o dedos, o movimientos complejos de todo el cuerpo)
 - (d)** preocupación persistente por partes de objetos
- B.** Retraso o funcionamiento anormal en por lo menos 1 de las siguientes áreas, que aparece antes de los 3 años de edad: 1 interacción social, 2 lenguaje utilizado en la comunicación social o 3 juego simbólico o imaginativo.
- C.** El trastorno no se explica mejor por la presencia de un T. de Rett o de un trastorno desintegrativo infantil.

Este último criterio (el C) aparece por 1^a vez en los sistemas de clasificación DSM- IV y CIE-10.

V. EPIDEMIOLOGIA

Hay diferentes estimaciones.

- La cifra estadística que más frecuentemente se ha hallado es de 4,5 por 10.000 niños.
- La mayor parte de los autores cifran la incidencia de 2-4 autistas por 10.000 niños en a población de 8 a 10 años.
- 4 niños : 1 niña

VI. DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

1. Esquizofrenia infantil

Es una categoría diagnóstica que aglutina una gran diversidad de T. mentales infantiles. Venía cumpliendo la función de “cajón de sastre”.

- **Kolvin:** los niños desarrollan la psicosis según 2 modalidades:
 - o Antes de los 3 años, con características autistas.
 - o Entre los 5-15 años, similar a la esquizofrenia adulta.
- Comparada con el autismo, la esquizofrenia infantil es:
 1. De inicio más tardío.
 2. Con presencia de historia familiar de psicosis.
 3. Alteraciones del pensamiento (delirios).
 4. Alteraciones de la percepción (alucinaciones).
 5. Déficits psicomotrices y pobre salud física.
 6. Responde mejor al tratamiento farmacológico. (El autismo responde mejor a las técnicas de modificación de la conducta).

2. Disfasia evolutiva

Consiste en un retraso en la adquisición del lenguaje y en la articulación.

- Comparten con los niños autistas:
 - o Diversa sintomatología relacionada con la adquisición del lenguaje:
 1. Ecolalia.
 2. Inversión pronominal.
 3. Déficit de secuenciación.
 4. Déficit en la comprensión del significado de las palabras.
 - o Problemas sociales.
- Se diferencian en:
 1. Los déficits de los autistas son más graves y complejos.
 2. Los niños disfásicos conservan su capacidad comunicativa. Mediante CNV manifiestan sus emociones y son capaces de llevar a cabo juegos simbólicos.

3. Retraso mental

La característica común entre autistas y niños mentalmente retrasados es una deficiencia en la capacidad intelectual.

A pesar de que Kanner mantuviera que los autistas tenían una inteligencia normal, los datos han demostrado que tienen una capacidad deficitaria que persiste a lo largo de la vida.

Pero los niños con retraso mental:

1. Conservan su capacidad de comunicación y de interacción social (ej. síndrome Down).
2. Desarrollo físico afectado.
3. Pobre rendimiento en todas las áreas intelectuales.
ii Los niños autistas pueden tener conservadas y/o potenciadas habilidades no relacionadas con el lenguaje como la música, las matemáticas o las manualidades.

4. Privación ambiental

La privación ambiental (privación maternal, abandono, malos tratos, institucionalización) es un agente causante de problemas y déficit en el desarrollo infantil, pero cuando a estos niños se les sitúa en un ambiente estimulante recuperan las habilidades perdidas o inexistentes (vs autista)

5. Síndrome de Rett

Trastorno de deterioro progresivo asociado a una ausencia de expresión facial y de contacto interpersonal, con movimientos estereotipados, ataxia y pérdida del uso intencional de las manos.

- Es un trastorno exclusivo del sexo femenino.
- Rett lo describe por 1^a vez en 1966, pero no se reconoce en la literatura científica (gracias a B. Hagberg) hasta 1980.
- Aparece como categoría nosológica en la CIE-10 y el DSM-IV-Tr (*realmente aparece en el DSM-IV*)
- En el periodo inicial es fácilmente confundible con el autismo (dp difieren) → exhaustivo diagnóstico diferencial: aquí no aparecen el ensimismamiento característico del autista ni las conductas ritualistas o estereotipadas.

Crterios diagnósticos del trastorno de Rett según el DSM- IV-TR

A. Todas las características siguientes:

1. desarrollo prenatal y perinatal aparentemente normal.
2. desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los primeros 5 meses después del nacimiento.
3. circunferencia craneal normal en el nacimiento.

B. Aparición de todas las características siguientes después del período de desarrollo normal:

1. desaceleración del crecimiento craneal entre los 5 y 48 meses de edad.
2. pérdida de habilidades manuales intencionales previamente adquiridas entre los 5 y 30 meses de edad, con el subsiguiente desarrollo de movimientos manuales

Comparación entre el síndrome de Rett y autismo infantil

Rett	Autismo
<ol style="list-style-type: none"> 1. Desarrollo normal hasta 6-8 meses. 2. Pérdida progresiva del habla y de la función manual. 3. Profundo retraso mental en todas las áreas funcionales. 4. Microcefalia adquirida, retraso en el crecimiento, pérdida de peso. 5. Movimientos estereotipados siempre presentes 6. Dificultades progresivas de deambulación. Apraxia troncal y coordinación corporal 7. Ausencia de lenguaje. 8. Contacto ocular presente, a veces muy intenso. 9. Poco interés en la manipulación de objetos. 10. Crisis durante la infancia en el 70% de los casos. 11. Bruxismo, hiperventilación con retención/expulsión de aire. 12. Pueden presentarse movimientos coreiformes y distonias. 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Aparece en la 1^a infancia 2. Las habilidades previamente adquiridas se mantienen 3. Las habilidades viso espaciales y manipulativas parecen conservarse mejor que las verbales. 4. Desarrollo físico normal en la mayoría 5. Conductas estereotipada variadas con manifestaciones complejas 6. En autistas, funciones motoras gruesas normales en la primera década de la vida. 7. En algunas ocasiones ausencia de lenguaje. Si está presente, patrones peculiares. Trastornos comunicativos no verbales. 8. Contacto ocular inadecuado 9. Conductas ritualistas estereotipadas. Manipulación de objetos o autoestimulaciones sensoriales. 10. Crisis en el 25% de los casos durante la adolescencia y edad adulta 11. No es típico el bruxismo ni la hiperventilación 12. No existen movimientos coreiformes y distonias.

6. Síndrome de Asperger

- Asperger lo describió en 1944, pero hasta los años 80 no ha habido interés por él.
- El es T. que más problemas acarrea en cuanto a su validez nosológica.
 - o No está demostrado hasta qué punto es una entidad diferente del autismo o un subtipo del trastorno autista.
 - o Parecen autistas de alto nivel, es decir, sin la afectación en el desarrollo del lenguaje.

- El diagnóstico de Asperger requiere:

- Falta de empatía.
 - Comunicación alterada.
 - Intereses intelectuales limitados.
 - Vinculación idiosincrásica con los objetos.
 - La CIE incluye la presencia de conductas estereotipadas, repetitivas y restricción de estas.
- Criterio diferenciador:
- La adquisición del lenguaje y el desarrollo cognitivo con frecuencia son normales en los niños con síndrome de Asperger.
 - Tampoco presentan los problemas de comunicación asociados al autismo.
- 8 niños : 1 niña

Criterios diagnósticos del síndrome de Asperger según el DSM- IV-TR

A. Alteración cualitativa de la interacción social, manifestada al menos por dos de las siguientes características:

1. importante alteración del uso de múltiples comportamientos no verbales como contacto ocular, expresión facial, posturas corporales y gestos reguladores de la interacción social
2. incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros apropiadas al nivel de desarrollo del sujeto
3. ausencia de la tendencia espontánea a compartir disfrutes, intereses y objetivos con otras personas (p. ej., no mostrar, traer o enseñar a otras personas objetos de interés)
4. ausencia de reciprocidad social o emocional

B. Patrones de comportamiento, intereses y actividades restrictivos, repetitivos y estereotipados, manifestados al menos por una de las siguientes características:

1. preocupación absorbente por uno o más patrones de interés estereotipados y restrictivos que son anormales, sea por su intensidad, sea por su objetivo
2. adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales
3. manierismos motores estereotipados y repetitivos (p. ej., sacudir o girar manos o dedos, o movimientos complejos de todo el cuerpo)
4. preocupación persistente por partes de objetos

C. El trastorno causa un deterioro clínicamente significativo de la actividad social, laboral y otras áreas importantes de la actividad del individuo.

D. No hay retraso general del lenguaje clínicamente significativo (p. ej., a los 2 años de edad utiliza palabras sencillas, a los 3 años de edad utiliza frases comunicativas).

E. No hay retraso clínicamente significativo del desarrollo cognoscitivo ni del desarrollo de habilidades de autoayuda propias de la edad, comportamiento adaptativo (distinto de la interacción social) y curiosidad acerca del ambiente durante la infancia.

F. No cumple los criterios de otro trastorno generalizado del desarrollo ni de esquizofrenia.

- El criterio esencial es una regresión profunda y una desintegración conductual tras 3 o 4 años (las clasificaciones nosológicas lo adelantan a 2 años) de un aparente desarrollo normal.
- Con frecuencia se observa un periodo prodrómico (irritabilidad, inquietud, ansiedad, cierta hiperactividad), al que le sigue:
 - la pérdida del habla y del lenguaje, y de las hhs,
 - alteración de las relaciones personales,
 - pérdida de interés por los objetos

- y estereotipias y manierismos.
- Se asocia a alteraciones neurológicas progresivas (congénitas o adquiridas) como la lipoidosis o la leucodistrofia.
- Diferencias:
 - Período de desarrollo normal es más largo que en el autismo.
 - Patrón de regresión es diferente, implica la pérdida de otras habilidades además de la comunicación y las relaciones sociales.
 - (Tb tiene un curso y una descripción distinta al Rett).

Criterios diagnósticos del Trastorno Desintegrativo infantil según la DSM- IV-TR

A. Desarrollo aparentemente normal durante por lo menos los primeros 2 años posteriores al nacimiento, manifestado por la presencia de comunicación verbal y no verbal, relaciones sociales, juego y comportamiento adaptativo apropiados a la edad del sujeto.

B. Pérdida clínicamente significativa de habilidades previamente adquiridas (antes de los 10 años de edad) en por lo menos dos de las siguientes áreas:

1. lenguaje expresivo o receptivo
2. habilidades sociales o comportamiento adaptativo
3. control intestinal o vesical
4. juego
5. habilidades motoras

C. Anormalidades en por lo menos dos de las siguientes áreas:

1. alteración cualitativa de la interacción social (p. ej., alteración de comportamientos no verbales, incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros, ausencia de reciprocidad social o emocional)
2. alteraciones cualitativas de la comunicación (p. ej., retraso o ausencia de lenguaje hablado, incapacidad para iniciar o sostener una conversación, utilización estereotipada y repetitiva del lenguaje, ausencia de juego realista variado)
3. patrones de comportamiento, intereses y actividades restrictivos, repetitivos y estereotipados, en los que se incluyen estereotipias motoras y manierismos

D. El trastorno no se explica mejor por la presencia de otro trastorno generalizado del desarrollo o de esquizofrenia.

VII. ETIOLOGIA

Aunque no se han determinado aún las causas, existe un gran nº de teorías. Dejando a un lado las psicoanalíticas que responsabilizaban a los padres, las teorías se pueden agrupar en dos grandes áreas (compatibles):

1. Hace referencia a los aspectos genéticos y cromosómicos y a variables neurobiológicas
2. Enfatizan los aspectos psicológicos (afectivos, cognitivos y sociales) que subyacen en el comportamiento autistas

1. Hipótesis genéticas y neurobiológicas.

Dos enfoques:

1. Intentan identificar una alteración genética conocida y estudiar el patrón comportamental anormal relacionado con ella.

Hallazgos:

- Diversas anomalías en el cariotipo de algunos autistas, con alteraciones en la mayor parte de los pares cromosómicos excepto en 7, 14, 19 y 20.
- El síndrome del X frágil es la hipótesis que más interés ha suscitado (falta de sustancia en el extremo del brazo largo del cromosoma X), aunque los resultados no son concluyentes.

2. Analizan e identifican un determinado patrón comportamental anormal e investigan la frecuencia con que aparece en la familia (marcador genético)

Hallazgos: Los resultados demuestran responsabilidad de los genes: se ha visto una mayor frecuencia en caso de hermanos, y las cifras con gemelos monocigóticos son altamente significativas.

→ Se admite la presencia de una alteración genética en el 10-20% de los casos.

Actualmente: el autismo infantil es un síndrome conductual con un origen claramente biológico (¿factores genéticos, infecciosos, bioquímicos, inmunológicos, fisiológicos...?):

Sobre procesos infecciosos:

El virus de la rubéola es el que más se ha detectado en autistas, aunque también hay casos relacionados con infecciones intrauterinas y postnatales por diferentes virus (citomegalovirus, sífilis, herpes simples...)

Estos resultados sugieren que estos niños presentan un sistema inmunológico alterado, posiblemente por un defecto genético en sus linfocitos T.

- Mayor susceptibilidad del feto a la viriasis.
- Las infecciones víricas son las responsables del déficit autoinmune.

→ Para algunos, el autismo es un T. autoinmune.

Sobre alteraciones metabólicas:

- La más relacionada es la fenilcetonuria: 92% (Friedman)
- Actualmente se muestra un gran interés en el hallazgo de hiperserotoninemia detectada en el 25% de los casos, y su correlación con historia familiar de hiperserotoninemia.
 - ij Sin embargo, también se ha encontrado en otros trastornos sin sintomatología autista y, además, la disminución del nivel de 5-HT no mejora al autista.

Desde la neuropsicología:

- Unos abogan por la disfunción cortical primaria como factor causante
- Otros por la disfunción primaria del tronco cerebral.

Probablemente, la causa no sea única.

Puede haber distintas causas, y que estas originen diferentes subtipos de autismo.

2. Hipótesis psicológicas.

Dos cosas claras respecto al autismo:

- que el T. se encuentra en el SN de los niños y no en el ambiente o en sus padres.
- que o bien existe una amplia heterogeneidad biológica que causa diferentes subtipos de autismo o bien que las técnicas y la metodología actual no han logrado dar con la causa primaria.

La contribución de los modelos psicológicos se ha centrado:

- en los problemas de comunicación
- en las relaciones sociales
- y en los déficits cognitivos.

Años 60 - 70: Intentos explicativos dispares.

- Hipótesis parental del enfoque psicoanalítico y Enfoque etológico de Tinbergen
Postulaban como variable etiopatogénica *un estado básico motivacional de activación.*

En los últimos años se han retomado dos viejos planteamientos:

- La teoría socioafectiva (Kanner, Hobson)
- La teoría cognitiva (Leslie, Friht y Baron-Cohen)
- Se ha sumado una tercera: cognitivo – afectiva (Mundy, Sigman, Ungerer y Sherman)

1. Teoría socioafectiva.

Inicialmente planteada por Kanner y replanteada por Hobson.

Hobson:

- Postula que la alteración en la comunicación es primariamente afectiva.
- El ser humano desde que nace está orientado hacia lo social y tienen capacidad para detectar las emociones de los demás a partir del lenguaje no verbal gestual (*empatía no inferencial*)
- Su teoría se puede sintetizar en cuatro axiomas:
 1. Los autistas carecen de los componentes constitucionales para interactuar emocionalmente con otras personas.
 2. Esas relaciones son necesarias para la configuración de un mundo propio y común con los demás.
 3. La carencia de participación social tiene en el autista 2 consecuencias importantes:
 - Fallo para reconocer que los demás tienen sus propios sentimientos, deseo e intenciones.
 - Alteración en la capacidad de abstraer, sentir y pensar simbólicamente.
 4. La mayor parte de los déficits cognitivos y del lenguaje de los autistas son secundarios y mantienen una estrecha relación con el desarrollo afectivo y social.

2. Hipótesis cognitiva de Leslie y Frith, y de Leslie y Happé:

- Los problemas sociales y de comunicación de los autistas se deben a un problema cognitivo específico: la alteración de la capacidad metarrepresentacional (entre otras cosas, responsable de que los niños desarrollen el juego simulado y de que puedan atribuir estados mentales a los demás)

- Sin embargo, la evidencia ha demostrado que existen otras habilidades que no implican metarrepresentaciones y que están alteradas en los autistas. Por ello, deben existir otros mecanismos distintos del metarrepresentacional que se alteren previamente.

3. Hipótesis Cognitivo - Afectiva:

Las dificultades comunicativas y sociales de los autistas están originadas en un déficit afectivo primario, estrechamente relacionado a un déficit cognitivo, también primario.

Son estos dos déficit los causantes de las dificultades en la apreciación de los estados mentales (T^a de la mente) y emocionales de los demás, dificultades que están en la base de las alteraciones en la interacción y que explican los fallos de los autistas en comunicación, conducta social y juego simbólico.

Esta hipótesis ha recibido críticas, especialmente por parte de los defensores de la hipótesis cognitiva, centradas en el déficit afectivo y en el déficit de percibir contingencias (ya que los autistas no son difíciles de condicionar).

En posteriores reformulaciones:

Descartan la hipótesis del procesamiento de contingencias y postulan, como responsable de la alteración en la atención gestual conjunta, la existencia de un déficit en la regulación de la activación, que alteraría la comprensión del valor del afecto como señal y, por tanto, alteraría la atención gestual conjunta, así como la comprensión de estados mentales y afectivos.

Resumiendo:

- La hipótesis afectiva considera primaria la alteración en el proceso de vinculación afectiva en las primeras fases del desarrollo.
- Para la hipótesis cognitiva es la capacidad metarrepresentacional la variable principal.
- Y la hipótesis cognitivo-afectiva conjuga las dos posturas anteriores: la alteración reside tanto en la capacidad cognitivo-social (T^a de la mente), como en la habilidad afectivo-empática (compartir un interés común por los objetos con otra persona)