

## 4. Definición, manifestaciones clínicas y clasificaciones

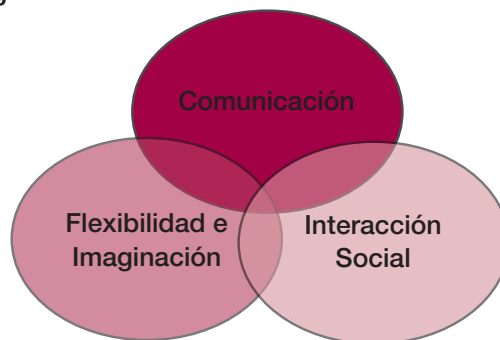
### Preguntas para responder:

- ¿Cuál es la definición de los TEA ?
- ¿Cuál es la etiología de los TEA?
- ¿Cuál es la co-morbilidad de los TEA?
- ¿Cuales son las manifestaciones clínicas de los TEA?
- ¿Cuál es la clasificación de los TEA?

### 4.1. Definición

Los TEA se definen como una disfunción neurológica crónica con fuerte base genética que desde edades tempranas se manifiesta en una serie de síntomas basados en una tríada de trastornos (tríada de Wing<sup>49</sup>) (ver figura 2) en la interacción social, comunicación y falta de flexibilidad en el razonamiento y comportamientos (descritas en el DSM-IV-TR)<sup>6</sup>. El grado de gravedad, forma y edad de aparición de cada uno de los criterios va a variar de un individuo a otro, definiendo cada una de las categorías diagnósticas. A pesar de las clasificaciones, ninguna persona que presenta un TEA es igual a otro en cuanto a características observables.

**Figura 1. Tríada de Wing<sup>49</sup>**



### 4.2. Etiología

El autismo es un trastorno cerebral complejo que afecta a la coordinación, sincronización e integración entre las diferentes áreas cerebrales. Las alteraciones esenciales de estos

trastornos (interacciones sociales, comunicación y conductas repetitivas e intereses restrictivos) se justifican por múltiples anomalías cerebrales, funcionales y/o estructurales, que no siempre son las mismas<sup>50</sup>. Este planteamiento proporciona el creciente interés por el concepto del autismo como un espectro de trastornos, que puede abarcar distintos fenotipos conductuales, con diferentes grados de intensidad entre las personas que los presentan, así como durante la evolución, que dependen de las diversas áreas cerebrales involucradas, con la posibilidad de ser etiológicamente distintas.

Esta complejidad de manifestaciones clínicas sugiere la existencia de una multicausalidad. Los avances más recientes indican la importancia de los factores genéticos y de algunos posibles factores ambientales que dan lugar a alteraciones cerebrales muy tempranas.

La hipótesis más aceptada es que los trastornos esenciales de los TEA se originan durante el embarazo (se sugiere antes del 6º mes), por lo que suelen estar ya presentes en el nacimiento, y se manifiestan cuando interfieren con el curso normal del desarrollo.

Los TEA, por tanto, tienen una heterogeneidad etiológica primaria, no siempre la misma en todas las familias y personas afectadas, en la que pueden influir factores ambientales, sobre todo en los primeros meses del embarazo, dando lugar al trastorno nuclear con distinta amplitud y gravedad, dependiendo de los factores (genéticos y ambientales) que participan<sup>51-54</sup>.

## Factores genéticos

Se acepta que “el autismo es el trastorno más genético de los síndromes neuropsiquiátricos” y que es, primordialmente, la consecuencia de la alteración de un conjunto de genes interdependientes, distribuidos en distintos puntos del genoma, siendo necesaria la participación de un número mínimo de genes, aunque no siempre coincidentes, para su desarrollo y aparición<sup>55</sup>.

Los resultados sobre exploraciones de genoma completo apoyan la hipótesis de que la persona debe de heredar, al menos, de 15 a 20 genes (heterogeneidad genética), que interactúan de manera sinérgica para expresar el fenotipo completo del autismo<sup>56</sup>. De esos genes, unos actuarían en todos los casos y otros en distintas combinaciones que influirían en las variaciones familiares y en la gravedad o la expresión del fenotipo. La hipótesis propuesta es que cada uno de los genes que intervienen aporta una pequeña cantidad de riesgo para el trastorno y que, sólo cuando esa cantidad supera un umbral determinado, la persona presenta el fenotipo completo<sup>57</sup>. Otros aspectos genéticos que concurren en el autismo son: carácter cuantitativo, poligenicidad y pleiotropismo<sup>58,59</sup>. El conjunto de estas características genéticas, además de favorecer la comorbilidad, explica el extenso espectro fenotípico que suelen mostrar estos trastornos. Además, el balance entre rasgos cuantitativos desfavorables y rasgos cuantitativos protectores contribuye a comprender la gran variabilidad entre miembros de una misma familia para cualquiera de los rasgos propios del autismo. La situación se complica más todavía, si se tiene en cuenta que la expresividad de los rasgos cuantitativos, tanto positivos como negativos, tiene una fuerte influencia ambiental.

La tasa de recurrencia en hermanos de personas con autismo es del 2,2%, que puede llegar hasta el 8% cuando se incluyen todos los TEA<sup>17,60-64</sup>, lo que significa unas 50-75 veces el riesgo de la población general<sup>65,66</sup>. Los estudios sistemáticos realizados en gemelos concluyen que los gemelos monocigóticos (MC) tienen una tasa de concordancia (probabilidad de que ambos hermanos tengan autismo) superior al 60% para el síndrome completo<sup>67-71</sup>. Además, se

ha comprobado que los MC que no son concordantes con el autismo, tienen trastornos cognitivos, alteraciones del lenguaje y /o anomalías sociales en un grado muy elevado, pudiendo llegar hasta el 76% respecto del 10% en los dicigóticos<sup>70,72</sup>. Estas observaciones permiten concluir que el autismo es un trastorno poligénico en el que las interacciones entre varios genes pueden dar lugar al fenotipo característico de los TEA en grados de intensidad variable<sup>65,73</sup>.

Los estudios del cariotipo han permitido observar que la práctica totalidad de los cromosomas se encuentra implicada en un 5-9% de las personas con autismo<sup>60,74-78</sup>. En toda persona con autismo se está explorando específicamente la presencia de “cromosoma X-frágil”.

Además del cariotipo, existen nuevas tecnologías genéticas (genética molecular, estudios de ligamento, polimorfismos, hibridación fluorescente in situ (FISH), microarrays de hibridación genómica comparada del genoma completo (CGH-arrays) y, más recientemente, técnicas de ampliación múltiple dependiente de ligamento (MLPA)), usadas como pruebas complementarias en el proceso diagnóstico para detectar los síndromes/trastornos asociados.

Se han realizado numerosos estudios en grupos de familias múltiples y de exploraciones del genoma completo<sup>56,79-89</sup> que han sugerido diferentes regiones, de casi todos los cromosomas, en las que pueden encontrarse loci y genes implicados en la etiología del autismo.

En un 5-8% de las personas con autismo, se documentan trastornos monogénicos con características geno y fenotípicas específicas, asociadas a un trastorno biológico que permiten su individualización<sup>51,52,54,90,91</sup>. Entre ellos, se incluyen (Tabla 2)<sup>92-114</sup>:

**Tabla 2: Trastornos genéticos y autismo**

<ul style="list-style-type: none"> <li>• síndrome de Aarskog</li> <li>• síndrome de Angelman</li> <li>• síndrome de Apert</li> <li>• síndrome de Cohen</li> <li>• síndrome de Cowden</li> <li>• esclerosis tuberosa</li> <li>• síndrome de Cornelia de Lange</li> <li>• síndrome velocardio facial</li> <li>• fenilcetonuria</li> <li>• enfermedad de Steinert</li> <li>• distrofia muscular progresiva</li> <li>• enfermedad de Duchenne</li> <li>• síndrome de Headd</li> <li>• hipomelanosis de Ito</li> <li>• síndrome de Joubert</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• síndrome de Lange</li> <li>• síndrome de Lesch-Nyhan</li> <li>• síndrome de Lujan-Fryns</li> <li>• síndrome de Moebius</li> <li>• neurofibromatosis tipo 1</li> <li>• síndrome Noonan</li> <li>• síndrome de Prader-Willi</li> <li>• síndrome de Rett</li> <li>• síndrome de Rubinstein-Taybi</li> <li>• síndrome de Smith-Lemli-Opitz</li> <li>• síndrome Smith-Magenis</li> <li>• síndrome de Timothy</li> <li>• síndrome de Sotos</li> <li>• síndrome de Williams</li> <li>• síndrome de X-frágil</li> </ul>
--	--

## Epilepsia y autismo

La epilepsia es un trastorno asociado en un alto porcentaje de personas con autismo, con dos picos importantes de incidencia, antes de los cinco años y a partir de la pubertad-adolescencia, dependiendo de diversos factores (alteración orgánica cerebral, regresiones evolutivas, asociación de discapacidad intelectual grave, determinadas anomalías genéticas...) que puede causar una neuropatología más amplia con autismo asociado a epilepsia y, en la mayoría de las ocasiones, también asociado a discapacidad intelectual.

El EEG no es una prueba indicada como examen de rutina en niños con autismo primario sin historia ni sospecha clínica de crisis epilépticas, porque no aporta datos diagnósticos, pronósticos ni terapéuticos. Sin embargo, puede ser útil, cuando exista historia clínica o sospecha de crisis epilépticas, y/o necesidad de descartar o filiar la sospecha de síndromes específicos.

De entre todos los cuadros de epilepsia y síndromes epilépticos<sup>115</sup>, el que adquiere mayor interés es el síndrome de West (SW). Un porcentaje importante de niños/as con SW (hasta el 16%)<sup>116</sup> desarrolla autismo y otro alto porcentaje de niños con autismo (12-15%)<sup>117</sup> presentan crisis epilépticas en la primera infancia, sobre todo SW, sin que esté aclarado si es el SW o la etiología de éste (complejo esclerosis tuberosa, neurofibromatosis, fenilcetonuria, entre otros) los causantes del autismo, siendo aún mayor el porcentaje de niños con SW y afectación bitemporal (71%) el que evoluciona a autismo<sup>53</sup>.

El síndrome de Landau-Kleffner, afasia adquirida con epilepsia, es un trastorno neurológico que debe diagnosticarse sólo cuando el niño presenta dos síntomas esenciales (100% de los casos): una afasia adquirida que, inicialmente, corresponde a una agnosia auditiva verbal y alteraciones específicas en el EEG. El 75% presenta crisis epilépticas entre los 5-7 años, que desaparecen alrededor de los 10-15 años, y una conducta excitada y desorganizada, pero sin las características patognomónicas del autismo. La OMS en la CIE-10 (1992) puntualiza que la afasia adquirida con epilepsia y el trastorno autista son dos trastornos clínicos con criterios diagnósticos excluyentes<sup>118,119</sup>.

## Alteraciones neuroquímicas

Dado que cada vez se acepta más que el TEA puede estar propiciado por anomalías neuroquímicas, que alteran o modifican la maduración del SNC en alguna etapa del desarrollo temprano, se plantean posibles correlatos neuroquímicos de la serotonina, la oxitocina, la dopamina, la noradrenalina y la acetilcolina<sup>120,121</sup>.

## Alteración de la función inmune

El papel potencial de los autoanticuerpos maternos en la etiología de algunos casos de autismo ya ha sido propuesto. Trabajos recientes, indican que la presencia de autoanticuerpos IgG en el plasma materno durante el embarazo contra proteínas del cerebro fetal, junto con la labilidad genética, puede dar lugar a una regresión global del neurodesarrollo que conduce al desarrollo de autismo de inicio temprano<sup>122-124</sup>.

## Factores ambientales

Como se ha descrito, aunque los factores genéticos son prioritarios en la etiología de los TEA, no deben ser los únicos factores causales, sugiriendo que deben existir factores ambientales, que actuando sobre el genotipo, dan lugar al fenotipo característico de los TEA. La respuesta específica de una persona frente a su ambiente depende de su genoma y la expresión del genoma de una persona está condicionada por el ambiente; es decir, los factores genéticos y los ambientales están en una situación de reciprocidad, no de oposición.

*Complicaciones obstétricas.* La mayoría de las complicaciones obstétricas suelen ser una consecuencia de anomalías propias del feto adquiridas en las primeras etapas

del desarrollo embrionario, más que la causa del autismo, como sucede en un elevado porcentaje de partos distócicos de niños sin autismo<sup>125</sup>. No obstante, este factor ambiental, sin ser la causa básica del autismo, puede ser un agravante global por los posibles trastornos asociados (discapacidad intelectual, crisis epilépticas, trastornos de conducta, y otros) debido a la interacción genética.

*Enfermedades infecciosas.* En general, no hay evidencia de inflamación o respuestas histológicas a infecciones, o de desmielinización en el SNC de las personas con TEA, consecutivas a infecciones.

*Vacuna triple-vírica (sarampión, parotiditis, rubéola).* Los numerosos estudios epidemiológicos realizados no han probado una relación causal entre la vacuna triple-vírica, la “colitis autista” y los TEA, y no apoyan la hipótesis propuesta de una asociación entre la vacuna y TEA. Los investigadores del Cochrane Vaccines Field, tras la revisión de 139 estudios realizados sobre la vacuna trivalente, concluyen que no se hallaron pruebas creíbles acerca de una relación entre la vacuna triple con el autismo<sup>126</sup>.

*Opiáceos cerebrales exógenos (gluten y caseína).* Se ha demostrado la inconsistencia de las teorías que afirman que los niños con autismo metabolizan de manera incompleta los productos metabólicos del gluten y la leche, por lo que no se justifica el uso de las dietas libres de gluten y caseína<sup>127</sup>.

*Exposición al mercurio (Hg).* Relacionada con la teoría de la vacuna triple-vírica surgió la hipótesis de que el Hg, que llevaba como preservante, era un factor causal del autismo. Numerosos estudios no han podido confirmar esta conclusión. Es importante destacar que la eliminación del tiomersal (etilmercurio) de las vacunas no ha proporcionado una disminución de la prevalencia de autismo.

*Enfermedades tóxicas.* Se ha estudiado la exposición intra-útero a diversos agentes tóxicos que pueden alterar el neurodesarrollo y generar fetopatías de tipo autista. Entre ellas, el ácido valproico y otros antiepilépticos, la cocaína, el alcohol, la talidomida (aunque es un fármaco contraindicado en las embarazadas, desde hace décadas), el plomo, la exposición crónica de la madre y el feto a niveles bajos de monóxido de carbono y otros, con conclusiones no siempre coincidentes.

*Miscelánea.* También se han planteado teorías sin ninguna base científica como: sustancias químicas e industriales presentes en el medio ambiente, que han entrado en la cadena alimentaria, uso de champús para animales domésticos utilizado por madres embarazadas, efectos químicos de la lluvia, exposición a la TV, sustancias químicas de la casa, la falta de vitamina D por escasa exposición al sol, nacimiento en primavera, riesgo en padres mayores de 40 años, padres científicos, ingenieros, físicos y matemáticos, candidiasis, enfermedad de Borna, clostridia en heces, disfunción de la metalotioneína, la incapacidad para metabolizar aminas fenólicas, factores endocrinos (aumento de estrógeno, progesterona, testosterona en líquido amniótico).

### 4.3. Comorbilidad y autismo sindrómico

En general, cuando se habla de autismo sin otra especificación, se hace referencia al autismo idiopático o primario, sin síndromes asociados. En todos los casos de TEA el diagnóstico se realiza a través de la observación directa de las alteraciones del compor-

tamiento ya que no existe ningún marcador biológico específico para el autismo. Las pruebas complementarias que se solicitan vienen determinadas por la búsqueda de una etiología específica o síndrome asociado, dando lugar a un portador de un “síndrome doble”, es decir, estos niños poseerían dos diagnósticos, el correspondiente al TEA y el de la patología asociada<sup>51</sup>. Hablamos por tanto de “autismo sindrómico” cuando la persona afectada de TEA posee además algún síndrome asociado. Cuando una enfermedad o síndrome se presenta asociado al autismo no significa necesariamente que exista una relación etiológica entre ambos problemas, por lo que sólo se puede considerar un caso de autismo secundario si se puede determinar un nexo causal entre ambos trastornos.

Los niños con TEA pueden presentar asociadas patologías como: diversas metabopatías, intoxicaciones, infecciones, epilepsia<sup>115,128,129</sup> (prevalencia más alta con respecto a la población general y mucho más elevada en los casos de TEA con discapacidad cognitiva<sup>130</sup>), problemas motores, alteraciones oculares y auditivas, hiperactividad, insomnio, y otras<sup>131,132</sup>. También se han observado la asociación de otros trastornos de salud mental como el trastorno obsesivo compulsivo, la ansiedad, la depresión y otros trastornos del estado del ánimo, sobre todo en pacientes con Trastorno de Asperger o autismo sin discapacidad intelectual asociada, que pueden empezar a manifestarse en la adolescencia<sup>131,133-135</sup>.

## 4.4. Manifestaciones clínicas

En todos los casos se presentan manifestaciones clínicas en varios aspectos de las siguientes áreas: interacción social, comunicación y repertorio restringido de intereses y comportamientos. Las manifestaciones del trastorno suelen ponerse de manifiesto en los primeros años de vida y variarán en función del desarrollo y la edad cronológica de los niños.

En la siguiente tabla se presentan las principales manifestaciones clínicas que definen el TEA, incluyendo los recogidos en los manuales diagnósticos<sup>6</sup>, así como otras no claramente expuestas en dichos manuales<sup>136</sup>:

**Tabla 3: Manifestaciones clínicas recogidas en los manuales diagnósticos<sup>6</sup>**

<p><b>Interacción social alterada</b></p>	<p>Bebés: contacto visual, expresiones y gestos limitados. Lo que se traduce a veces en una especie de sordera selectiva ya que no suelen reaccionar cuando se les llama por su nombre.</p> <p>Niños pequeños: falta de interés en ser ayudados, falta de habilidad para iniciar o participar en juegos con otros niños o adultos, juegos en solitario, respuesta inapropiada en las relaciones sociales formales.</p>
<p><b>Comunicación verbal y no-verbal alteradas</b></p>	<p>No usan el lenguaje verbal y/o corporal como comunicación funcional, incluso puede existir mutismo en los casos más graves. Algunos niños inician el desarrollo del lenguaje en el primer año de vida pero pueden sufrir una regresión a partir del segundo año y perderlo. Otros en cambio sufren retrasos generalizados en todos los aspectos del lenguaje y de la comunicación (no compensan con gestos o mímica).</p> <p>Cuando el lenguaje está presente existe alteración importante de la capacidad para iniciar o mantener una conversación: ecolalia, confusión de pronombres personales (se refieren a ellos mismos en segunda o tercera persona), repetición verbal de frases o alrededor de un tema particular y anomalías de la prosodia. Utilizan un lenguaje estereotipado y repetitivo.</p>

<b>Restricción de intereses y comportamientos estereotipados y repetitivos</b>	Preocupaciones absorbentes por uno o más patrones estereotipados y restrictivos de interés que resultan anormales en su intensidad o en su contenido. Es común: la insistencia exagerada en una misma actividad, rutinas o rituales específicos. Tienen escasa tolerancia a los cambios de dichas rutinas. Suelen adquirir manierismos motores estereotipados y repetitivos como sacudir o girar las manos o dedos, o movimientos complejos de todo el cuerpo.
<b>Otras manifestaciones clínicas comunes y no claramente expuestas en los manuales diagnósticos son<sup>136</sup>:</b>	
<b>Respuesta inusual a los estímulos</b>	Percepción selectiva de determinados sonidos que se traduce en no responder a voces humanas o a su propio nombre y en cambio son extremadamente sensibles a ciertos sonidos, incluso considerados suaves para la mayoría. De igual forma ocurre con determinados estímulos visuales, táctiles, de olor o sabor. Esto se traduce a veces en trastornos de la alimentación por su preferencia o rechazo a determinados sabores o texturas, o rechazo a determinadas prendas de vestir por el color y tacto. A veces disfunción grave de la sensación del dolor que puede enmascarar problemas médicos como fracturas.
<b>Trastornos del comportamiento</b>	A veces muestran dificultad para centrar la atención en determinados temas o actividades que no han sido elegidos por ellos mismos. Algunos niños suelen ser considerados hiperactivos o con problemas de déficit de atención, llegando incluso a niveles significativos de ansiedad. Otros responden a los cambios o frustraciones con agresividad o auto-agresión.
<b>Habilidades especiales</b>	Algunos niños pueden mostrar habilidades especiales en áreas concretas sensoriales, de memoria, cálculo, y otras, que pueden hacer que destaquen en temas como por ejemplo, música, arte o matemáticas.

## 4.5. Clasificación de los trastornos del espectro autista

Actualmente la terminología de TEA, aunque no existe como término clasificatorio dentro de los manuales DSM-IV o CIE-10, hace referencia a los Trastornos Generalizados del Desarrollo (TGD), llegando el primero a utilizarse más ampliamente por la flexibilidad dimensional que el concepto TEA ofrece. El concepto de TEA puede entenderse como un abanico gradual de síntomas, un “continuo” donde en un extremo está el desarrollo totalmente normal y en otro aquellos trastornos generalizados del desarrollo más graves<sup>30</sup>. Este término fue acuñado por Lorna Wing y Judith Gould en 1979 y representa un avance pragmático más que teórico, en tanto en cuanto implica una valoración pormenorizada de todas las capacidades y déficits de los sujetos, con lo que ayuda a definir sus necesidades de apoyo y operativiza el plan de tratamiento individualizado.

Básicamente las dos clasificaciones (CIE-10 y DSM-IV) integran los mismos criterios diagnósticos, sin embargo, los argumentos a favor de usar el término TEA en lugar de TGD son varios. El término “generalizado” puede resultar confuso o ambiguo, pues implicaría una afectación en todos los aspectos del desarrollo, lo cual no es correcto, ya que algunas personas con autismo tienen un desarrollo ordinario en algunas áreas y afectado en otras.

Los criterios incluidos dentro de la clasificación del DSM-IV son menos específicos que en el CIE-10. Dentro de los desórdenes definidos por el DSM-IV, el autismo es el que

está más definido, mientras que el trastorno de Asperger o el trastorno generalizado del desarrollo no especificado son los menos. De ahí que se originen falsos positivos dentro de estas categorías, lo cual influye a nivel de investigación y de adquisición de servicios sociales y educativos<sup>137</sup>. Además, las categorías diagnósticas ofrecidas por dichos manuales continúan siendo insuficientes y poco operativas para el diagnóstico diferencial de muchos casos clínicamente “límitrofes”.

El grupo elaborador recomienda fundamentalmente el uso de la clasificación CIE-10 (OMS) y/o DSM-IV-TR (American Psychiatric Association) para estos trastornos<sup>6,138,139</sup>. A continuación se presenta una tabla (Tabla 4) de comparación de estas clasificaciones diagnósticas:

**Tabla 4: Comparación de clasificaciones diagnósticas CIE-10 y DSM-IV-TR**

CIE-10	DSM-IV-TR / DSM-IV-AP-TR
Autismo infantil (F84.0)	Trastorno autista
Síndrome de Rett (F84.2)	Trastorno de Rett
Otros trastornos desintegrativos infantiles (F84.3)	Trastorno desintegrativo infantil
Síndrome de Asperger (F84.5)	Trastorno de Asperger
Autismo Atípico (F84.1)	Trastornos generalizados del desarrollo no especificado (incluido autismo atípico)
Otros trastornos generalizados del desarrollo (F84.8)	
Trastorno generalizado del desarrollo inespecífico (F84.9)	
Trastorno hiperactivo con discapacidad intelectual y movimientos estereotipados	--

Siguiendo la **clasificación diagnóstica del DSM-IV-TR** se identifican cinco tipos de trastornos en los TGD:

1. *Trastorno autista, autismo infantil o Síndrome de Kanner*. Cuya caracterización coincide con la descrita por Leo Kanner en 1943<sup>140</sup>, describiendo manifestaciones en mayor o menor grado de las tres áreas principales descritas anteriormente.

2. *Trastorno de Asperger o Síndrome de Asperger*. Se caracteriza por una incapacidad para establecer relaciones sociales adecuadas a su edad de desarrollo, junto con una rigidez mental y comportamental. Se diferencia del trastorno autista porque presenta un desarrollo lingüístico aparentemente normal y sin existencia de discapacidad intelectual.

3. *Trastorno de Rett o Síndrome de Rett*. Se diferencia de los anteriores en que sólo se da en niñas e implica una rápida regresión\* motora y de la conducta antes de los 4 años (con estereotipias características como la de “lavarse las manos”). Es un trastorno que aparece en baja frecuencia con respecto a los anteriores. Este trastorno está asociado a una discapacidad intelectual grave. Está causado por mutaciones en el gen MECP2<sup>141</sup>.

\*Nota sobre regresiones específicas: entre el 15 y el 30 % de los niños afectados de TEA hay un periodo de estasis del desarrollo e incluso de pérdida de las habilidades adquiridas. El momento común del cambio se empieza a notar entre los 15 y 19 meses. La regresión tras un desarrollo normal ocurre entre los 2 y 4 años de edad, siendo sumamente distintivo en el síndrome de Rett y en el trastorno desintegrativo infantil<sup>142</sup>.

4. *Trastorno desintegrativo infantil o Síndrome de Heller.* Es un trastorno muy poco frecuente en el que después de un desarrollo inicial normal se desencadena, tras los 2 años y antes de los 10 años, una pérdida de las habilidades adquiridas anteriormente. Lo más característico es que desaparezcan las habilidades adquiridas en casi todas las áreas. Suele ir asociado a discapacidad intelectual grave y a un incremento de alteraciones en el EEG y trastornos convulsivos. Se sospecha por tanto que es resultado de una lesión del sistema nervioso central no identificada.

5. *Trastorno generalizado del desarrollo no especificado.* Agrupa todos los casos en los que no coinciden claramente con los cuadros anteriores, o bien se presentan de forma incompleta o inapropiada los síntomas de autismo en cuanto a edad de inicio o existencia de sintomatología subliminal.

En la discusión sobre la clasificación de los trastornos mentales en el futuro, el grupo de trabajo del DSM-V está contemplando, entre otros aspectos, la eliminación del síndrome de Rett del capítulo de Trastornos Generalizados del Desarrollo, y la introducción de un aspecto dimensional a la categorización de las enfermedades mentales. Este último aspecto será común a muchos otros trastornos mentales y no afectará solo a los trastornos del espectro autista.

A continuación se presenta una tabla de comparación de *otras clasificaciones diagnósticas médicas y de enfermería* que están siendo utilizadas para el TEA en nuestro ámbito.

**Tabla 5: Comparación de otras clasificaciones diagnósticas**

CIE-9-MC	CIAP-2 (WONCA)	NANDA	DC: 0-3R
(299.0) Autismo Infantil	OTROS PROBLEMAS PSICOLÓGICOS/MENTALES (P99) --	(111) Alteración del crecimiento y desarrollo (112) Riesgo de alteración del desarrollo --	(710) Trastorno del Desarrollo Multisistémico --
(299.8) Otras psicosis no especificadas de la 1ª infancia			
(299.1) Psicosis desintegrativa			
(299.8) Otras psicosis especificadas de la 1ª infancia			

- **CIE-9-MC (Clasificación Internacional de las Enfermedades):** En la actualidad existe una versión más actualizada CIE-10, pero en nuestro contexto, sobre todo en el ámbito de atención especializada se sigue utilizando la versión 9, incluida en el sistema informático de los mismos. Accesible en versión electrónica en el portal del Ministerio de Sanidad y Consumo en: <http://www.msc.es/ecie9mc-2008/html/index.htm>
- **CIAP-2 (WONCA)-** Clasificación Internacional de la Atención Primaria de la Organización Mundial de los Médicos Generales/de Familia, publicado en 1999 la versión española de la edición segunda (CIAP-2)<sup>143</sup>. Esta nueva versión permite clasificar por “episodios de atención”, concepto más amplio que el hospitalario de “episodio de enfermedad”, que permite incluir: razón de consulta expresada por el paciente, problemas de salud detectados por el profesional y las intervenciones o proceso de atención.

- **NANDA** - Clasificación internacional de la Asociación Norteamericana de Diagnósticos de Enfermería (North American Nursing Diagnosis Association)<sup>144,145</sup>. NANDA es una sociedad científica de enfermería cuyo objetivo es estandarizar el diagnóstico de enfermería, desarrollando la nomenclatura, criterios y taxonomía de dichos diagnósticos. En 2002, NANDA se convierte en NANDA International. En la tabla, se enumeran las características definitorias y los factores relacionados con los niños con TEA, según los criterios enfermeros. Sin embargo, actualmente se está trabajando con otros diagnósticos NANDA orientados a los padres de los niños con TEA, que pueden ser también de ayuda (ver Anexo 2).
- **MANUAL DC: 0-3R** - Clasificación diagnóstica sobre la salud mental y los trastornos del desarrollo en la primera infancia de 0 a 3 años de edad. No existe una versión española, pero en nuestro contexto se utiliza a nivel conceptual en algunos equipos de atención primaria. Su creación por: Zero to Three/Nacional Center for Clinical Infant Programs en Estados Unidos es relativamente nueva y está poco estandarizada, sobre todo en nuestro contexto. Estudios al respecto de su uso han concluido que presenta limitaciones a la hora de abordar criterios para diferentes tipos de trastornos y diagnósticos de comorbilidad, siendo en general poco precisos<sup>146</sup>.

Por último existe también, una clasificación diagnóstica, poco utilizada en nuestro contexto, y que fue desarrollada para la detección de trastornos mentales infantiles, por la Sociedad Americana de Pediatría: “The Classification of Child and Adolescent Mental Diagnoses in Primary Care: Diagnostic and Statistical Manual for Primary Care”<sup>147</sup>. Dicho manual está orientado para profesionales de la Atención Primaria, aunque existen pocos estudios que examinen su fiabilidad y utilidad frente a otros manuales.