

Trabajos Originales

Espectro Autista (EA): Aspectos clínicos y terapéuticos

Perla David*, Nelly Chiofalo**, Cecilia Breinhauer**, Carmen Quijada*, Leonor Avendaño*, Francisca Ugarte*

* Unidad de Neurología - Endocrinología, Hospital Dr. Exequiel González Cortés

** Cexce

dradavid@ctcreuna.cl

ABSTRACT

This Protocolized study illustrates clinical and Electroencephalographic (EEG) findings 45 patient's results with the diagnosis of ASD and the result that they are in the course.

These conditions are associated with a cognitive disorders and important behaviors disorders as the hyperkinesias, aggressiveness, stereotipias and poor the social communication and language with the fickle quality of severity. The diagnosis of this regression is based in clinical and the results of the Polysomnography and the progression of the syndromes. Also, that appears it is not a real correlation with the severity of the syndromes, as well as continuation to the improvement or worsening of the language, knowledge and behavior.

The Landau-Kleffner Syndrome(SLK) and the Continuous Spikes and Waves during the Slow Dream (CSWS) it seems to represent the points in a spectrum of age functional related epilepsies that the syndromes of the localization-related childhood go of the benign idiopathic, as the Epilepsy of Benign Childhood with Central and the temporal Spikes (BECTS) associated with the behavioral. interferences.

The Words of the key: Autistic Spectrum Disorders, Clinical Protocolized Study and results of EEG, LKS, CSWS, BECTS, Polysomnography findings.

RESUMEN

Se protocolizó un estudio clínico con de 45 pacientes con el diagnóstico de EA (EEG-PSM) y se presentan los resultados.

Esta condición está asociada con trastornos cognoscitivos y de conductas importantes como hiperactividad, agresividad, estereotipias y trastornos de la comunicación social y lenguaje de severidad variable. El diagnóstico de esta regresión está basado en los resultados clínicos del polisomnograma PSM.

El Síndrome Landau-Kleffner (SLK) y las espiga-ondas continuas del Sueño Lento (CSWS) parecen representar puntos de un espectro de epilepsias funcionales de la niñez localización-relacionada desde Epilepsia de Niñez Benigna con Centro- temporales (BECTS).

Palabras clave: Espectro autista, Estudio Protocolizado Multicéntrico.

INTRODUCCION

El Espectro Autista está asociado con trastornos cognoscitivos y conductuales importantes como la hiperactividad, agresividad, estereotipias y trastornos la comunicación e inserción social. Recientemente, con el avance tecnológico se ha detectado la alta incidencia de electroencefalogramas anormales descrita por diversos autores dentro de la población autista (Deykin & Allen, 1987), (Small, 1975). La evidencia para la base neurológica del trastorno va en aumento (1, 2). Los informes de casos dan énfasis a la relación entre el lenguaje perdido, el previamente adquirido y la epilepsia, o las alteraciones epilepti-formes encontradas con el aumento de registros prolongados. Las anomalías del EEG se presentan en 70% de los casos inicialmente.

Los Trastornos Autistas se englobaron dentro del mismo origen por muchos años ya que se creyó que los factores parentales y los medio ambientales eran el origen del alejamiento social, los trastornos

obsesivo-compulsivos, las conductas perseverativas estereotipadas y el deterioro del lenguaje que caracterizan a todos estos trastornos del desarrollo. Sin embargo, con el advenimiento de tecnología neurobiológica mejorada y con el aumento de detección, la incidencia de alteraciones electrofisiológicas es cada vez más alta dentro de la población autista y la evidencia para la base neurobiológica aumenta (1, 2). El Síndrome de Landau-Kleffner (LKS) y el del Espiga Ondas Continuas del Sueño Lento (CSWS) parecen representar dos puntos en un espectro de epilepsias funcionales edad dependiente que van desde la Epilepsia Rolándica Benigna con Espigas Centro Temporales (BECT). Todos los síndromes van asociados a variada magnitud de trastornos conductuales.

La Pre-evaluación del TA sólo es aproximadamente 1 por 2000, junto con el síndrome de Asperger que es 1 por 1.000. Aproximadamente una quinta parte de los niños autistas desarrollan un lenguaje apropiado a su desarrollo y algunos pueden parecer ser precoces y asociados con un vocabulario excepcional. Las habilidades, sin embargo, sufren regresión, normalmente entre los 12 y 18 meses de edad, por lo cual el primer punto importante en nuestra experiencia es identificar a estos niños lo más pronto posible, antes de que ellos tengan importante daño, siguiendo un protocolo clínico y una evaluación de laboratorio orientada de acuerdo a los hallazgos clínicos y de laboratorio, que sean de mayor rendimiento diagnóstico en estos pacientes, seguidos de un tratamiento médico precoz, que mejora el pronóstico junto a una rehabilitación dirigida en forma especial a cada niño. La rehabilitación debe ser integrada a la vida de la familia y a las actividades en la escuela. Debe existir un intercambio permanente del equipo rehabilitador y supervisión médica del avance y los problemas que se presentan a través del tiempo en el manejo conductual y también estos aspectos son muy importantes ya que inciden en la evolución del niño y mejoran el pronóstico individual, familiar y su inserción social para llevarla a cabo en forma óptima.

PACIENTES Y METODO

De los 50 pacientes ingresados entre Diciembre de 1997 y Noviembre de 2003, con el diagnóstico de EA (Criterio

DCMIV), 45 pacientes siguen y cumplen el protocolo en la consulta de una Neuróloga Pediatra. Los pacientes se estudian y se efectúa un seguimiento con un protocolo clínico y Electroencefalográfico (EEG) durante vigilia, sueño y polisomnograma nocturno prolongado. En el período se estudió y trató 45 niños con EA, 37 de sexo masculino y 8 femenino de edad mayor de 3 años todos al ingreso y se efectúa seguimiento clínico de 3 años (con el protocolo Pág. 10).

RESULTADOS

En el período desde Diciembre 1997 a Noviembre 2002, se ingresa y estudia de acuerdo al protocolo a 45 pacientes, 37 de sexo masculino y 8 femenino (Tabla 1), con 3 o más años de edad todos, en el momento de consulta. La edad de inicio de los síntomas es de 1 a 1.6 años, todos con regresión de lenguaje y/o comunicación, hiperactividad y regresión de lenguaje, 10 antes de los 2 a 2.6 años, y 19 después de los 2.6 años (Tabla 2). Con antecedentes de crisis 23 pacientes, con clasificación de crisis (Tabla 3).

Las crisis eran focales motoras en 17 pacientes, generalizadas en 3 pacientes con antecedentes de síndrome convulsivo febril y 3 con una crisis generalizada única febril antigua no convulsiva y 22 pacientes sin antecedentes de crisis (Tabla 4).

Los resultados de los EEG en estos 22 pacientes 20 con EEG normales y 2 con Polisomnografía (PSM) anormal. En todos el EEG de sueño de corta duración (de base) fue normal y en 3 EEG de vigilia y sueño normal (con síndrome convulsivo febril) y también en todos los pacientes con historia de una crisis generalizada no convulsiva. El EEG fue lento focal en 3 pacientes con atrofia de Hipocampo (Tabla 5).

Las anomalías epileptiformes en el EEG estaban presentes en 13 pacientes con crisis focales en la PSM (28.8%) y el EEG también fue anormal en los pacientes (Tabla 6) (44.0%) PSM.

El hallazgo anormal en la PSM fue encontrado en 72.8%. La localización topográfica (Tabla 7) en

pacientes con y sin crisis estaba localizada predominantemente en el Area Rolándica Izquierda y en exámenes sucesivos cambiaban de hemisferio, de izquierda a derecha, y con difusión a la región frontal y temporal.

El tratamiento se efectuó con Acido de Valproico (AV) en monoterapia y fue efectivo en 22 pacientes. La Prednisona se utilizó en aquellos pacientes en los que las crisis y/o las conductas autísticas se mantenían o aumentaban y con respuesta positiva desde la tercera a la sexta semana. La risperidona fue el fármaco más útil en el manejo conductual de los pacientes y de gran ayuda en la rehabilitación en todos los pacientes, sin efectos adversos importantes, sólo el aumento de peso y la sedación leve y temporal.

El resultado fue variable (Tabla 9). La Afasia fue de muy lenta regresión y de difícil recuperación en 20 pacientes (66.6%), en 10 mediana (22.2%) y rápida en 5 pacientes (11.1%). Las crisis fueron de rápida respuesta al tratamiento con (AV) en 25 pacientes. En 10 pacientes fue necesaria la utilización de Prednisona para obtener regresión progresiva de la agnosia auditiva con la que se logró curso estacionario o progresivo con el AV.

Los pacientes tratados con prednisona presentaron una respuesta positiva rápida y fue necesario tratarlos 3 a 6 meses y en 1 paciente durante un año, sin complicación durante el tratamiento con la evaluación y seguimiento de la endocrinóloga del Hospital.

Los antecedentes familiares (Tabla 10), Trastornos del Desarrollo (TD) en 28 pacientes (62%), Trastorno Afectivo (TA) en 27(60%), Tics Cr 27 (60%), los Trastornos Obsesivos Compulsivos (TOC) en 12 (27%) y Epilepsia (E) en 8 pacientes (18%) y asociaciones de éstos con los antecedentes, con predominio de TOC en las madres.

La historia personal de Hipoxia Perinatal (HP) en 4 pacientes, Hipotonía en 2 lactantes (H), Apnea en 2 lactantes (A).En la evaluación clínica y de laboratorio

los diagnósticos encontrados fueron (Tabla 11): Esclerosis 1 Tuberosa, Atrofia Hipocampal (AH) 2, Fenilquetonuria (FQ) 1, Síndrome de Alcohol Fetal (SAF) 2, Síndrome del Frágil X (SFX)1.

Tabla 1

<i>Sexo</i>	<i>N</i>	<i>%</i>
Masculino	37	82.2
Femenino	8	17.8

Tabla 2

Edad de manifestación inicial

<i>Edad (años)</i>	<i>N</i>	<i>%</i>
1 - 1.6	16	35.5
2- 2.6	10	22.2
2.6 o mayor	19	42.3

Tabla 3

Clasificación de pacientes con crisis

<i>Crisis</i>	<i>N</i>	<i>%</i>
Focal motora	17	26.6
Generalizada	3	6.7 (febril)
	3	6.7 (afebril)
Total	23	66.0

Tabla 4

Clasificación de pacientes sin crisis

	<i>N</i>	<i>%</i>
EEG normal	22	49.0
EEG anormal (PSM)	20	44.0

Tabla 5

Los resultados del EEG

	N	% pacientes
EEG de vigilia y sueño normal	3	con SCF
SCA	3	con
EEG era anormal en	2	44 pacientes
Lento focal	3	con AH
Anormalidades epileptiformes	13	28.8 pacientes PSM

Tabla 6

Anormalidades Topográficas Epileptiformes EEG en los pacientes con crisis

	N	%
Espigas frecuentes LKS en región temporal T5	5	11.1
Espigas onda frecuentes CT	7	15.5
SLK con regresión autística en CSWS		12.2
Total	13	28.8

Tabla 7

Anormalidades topográficas en pacientes sin crisis

	N	%
Puntas en región CT Derecha	22	44.0
Izquierda	6	27.3
Con la variabilidad en EEG sucesivos	16	72.3
	9	40.9

Tabla 8
Tratamiento

	N	%
Acido Valproico	25	55.5
Prednisona	10	22.2
Risperidona	40	44.4

Tabla 9
Resultado: Afasia y Crisis

Recuperación de Afasia	N	%
Lenta y regresión incompleta (años)	30	66.6
Mediana (meses a años)	10	22.2
Rápida (semanas a meses)	5	11.1
Crisis	N	%
Regresión rápida (semanas a meses)	17	26.6

Tabla 10

Antecedentes familiares	N	%
Trastornos del desarrollo (TD)	28	62
Trastornos Afectivos (TA)	27	60
Tics Cr Síndrome de Tourette (TS)	27	60
Trastorno Obsesivo Compulsivo (TOC)	12	27
Epilepsia (E)	8	18

Tabla 11

Historia personal	N	%
Hipoxia Perinatal	4	8.8
Hipotónica	2	4.4
Apnea	2	4.4

Tabla 12

Resultados Exámenes de laboratorio	N	%
Atrofia de hipocampo	3	6.6
Fenilquetonuria	1	2.2
Síndrome Alcohólico fetal	3	6.6
Esclerosis tuberosa	2	4.4
Hipoxia perinatal	3	6.6
Sordera asociación	2	4.4
TOTAL	14	36.0

EL PROTOCOLO DE ESTUDIO Y REHABILITACION DE PACIENTES CON ESPECTRO AUTISTA

Generalidades

El nombre:
Sexo: Teléfono:
Fecha de nacimiento: Edad Inicio:
Edad de Consulta:

Antecedentes Perinatales

Embarazo: Múltiple:
Enfermedades antes de y durante:
Drogas de embarazo: Alcohol
Sufrimiento fetal: Prematurez:
P. Neonatal: Ictericia:
Parto Cesárea: Hipotonía:
Temblor:

Hipoglicemia:
Retardo crecimiento intrauterino:
Crisis Febriles: Hiperlaxitud:

Antecedentes familiares

Consanguinidad:
Enfermedad Neurológica:
Epilepsia:
Enfermedad Metabólica:
Otras enfermedades:
Autismo:
T. del desarrollo:
T. Lenguaje en la familia:
Hermano autista:
Edad materna al parto:
Pariente autista:
Nº de hermanos:
El lugar en su familia:
Familia trastorno psiquiátrico: Padre, madre, hermanos, otros:
Síndrome Déficit Atencional o Hiperactividad:
Retraso mental:
Grupo étnico familiar:
La actividad y salud mental: Padre, madre, origen familiar:

Las Alteraciones Neurológicas

El déficit auditivo:
Motricidad: Fina, Gruesa, Visoespacial:
El déficit visual:
Nivel del idioma:
Síndrome semántico pragmático:
Síndrome fonológico sintáctico:
Síndrome léxico sintáctico:

Estudio Electroencefalográfico (Tipo/Duración)

Sueño: Vigilia:
Polisomnograma digital extendido:
Actividad epileptiforme: Localización focal: Difuso, Lentitud focal, Difuso, Normal.

Estudio Audiológico: Audiometría / Impedanciometría

Estudio metabólico

Gastroenterológico, Inmunológico:
Otros:

Psicológico (Bayley, Weschler)

Diagnóstico psicológico:
Inteligencia normal: Normal lento: Retardo mental: moderado: severo:

Neuroimágen

TAC:
Resonancia magnética: Protocolo estudio epilepsias temporales (4 fases):
SPECT:

Evaluación Multidisciplinaria, Capacidad Funcional, Puntaje.

Evolución

Escuela especial para autismo
Escuela especial para retraso mental
Escuela especial laboral
Educación normal: Integral: Personalizada: Grupo pequeño:

Hipótesis Diagnóstica

Plan de Tratamiento

FAE:
Respuesta:
Asociaciones:

Rehabilitación

Terapia Cognitivo- Conductual:
Tipos de Terapeutas
Fonoaudiólogo:
Terapeuta Ocupacional:
Psicopedagogo:
Duración:
Seguimiento: Fechas de tiempo de edad
Capacidad funcional:
Evolución de las Crisis:
Neuropsicológica:

DISCUSION

Nuestros resultados en 45 pacientes revelan que los

niños durante vigilia o sueño de corta duración muestran actividad normal o casi normal, mientras que durante el polisomnograma nocturno incluyen espigas focales frecuentes y CSWS.

Estos hallazgos son más frecuentes en el estudio de los cuadros iniciales. El último aparece durante el período de deterioro progresivo. El área temporal en los niños con SLK con deterioro del lenguaje en área de Rolando en niños con deterioro neuropsicológico ligero. Los resultados en la mayoría de los casos son muy variables. Como ha sido enfatizado por varios autores, no hay una correlación entre estos resultados de EEG y la progresión de los síndromes con o sin crisis. El diagnóstico de esta regresión compleja en los niños se basa principalmente en la manifestación clínica y los resultados polisomnográficos nocturnos. La historia personal y familiar es concordante con las publicaciones en los factores asociados prenatales y postnatales.

En la rehabilitación es necesario el manejo multidisciplinario. La rehabilitación conductual es muy importante en la adaptación a la vida familiar en la escuela e inserción social.

REFERENCIAS

1. Clinical Practice Guidelines. Overview and Recommendations. The interdisciplinary council on Developmental and Learning Disorders. Copyright 2000 by ICDL Press all rights reserved. Printed in USA.
2. Gerome Engel, JR. Timothy A. Pedley Epilepsy: A comprehensive textbook Lippicott-Raven Publishers. Chapter XXI 2367-78. 1998
3. Tanguay PE. Pervasive developmental disorders: a 10-years review. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry 39(9): 1079-95 2000.
4. Fuentes A, David P Síndrome de Landau-Kleffner Un caso evolutivo Revista Chilena de Pediatría, 1994; 65:328-330.
5. David P, Quijada C. Síndrome de Landau-Kleffner: Revisión de la literatura Boletín Sociedad Chilena de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia 1998 29-33.
6. Quijada C, David P Espectro Autista. Boletín Sociedad de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia 1998; 20-28.
7. Quijada C, David P. Agresividad Boletín Sociedad de psiquiatría y neurología de la infancia y adolescencia 1997; 23-30.
8. Huberty T J, Ph.D, Austin JK, DNS, RN, Harezlak JM Sc, Dunn DW, MD and Ambrosius WT, Ph.D. Informant Agreement in Behavior Ratings for Children with Epilepsy. Epilepsy & Behavior 2000, 1 427-435
9. David P. Quijada C. Epilepsia Rolándica Benigna: Revisión de la literatura. Boletín Sociedad de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia 1998
10. David P, Ubilla, A Abarzúa A, Salinas J: Epilepsia Rolándica Benigna y Alteraciones Neuropsiquiátricas (Escala de Averbach) Congreso Sociedad de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia.
11. David P, Quijada C. Epilepsia Rolándica Benigna: Alteraciones Electroencefalográficas y Aspectos Neuropsicológicos, I Congreso Latinoamericano de Epilepsia, Sep 2000.
12. Melanie B. Shulman, MD The Frontal Lobes, Epilepsy, and Behavior. Epilepsy & Behavior 2001, 384-395
13. David P, Breinwahuer C, Chiofalo N, Quijada C, Avendaño L. Espectro Autista: Manifestaciones Electroencefalográficas 51° Congreso Sociedad de Neurología Psiquiatría y Neurocirugía, Viña del Mar. Módulo de Sociedad Chilena de Neurofisiología Clínica.
14. David P, Quijada C Epilepsia Infantil: Aspectos Neuropsicológicos y Psiquiátricos. Revista Andares, Liga Chilena Epilepsia. 2000; 18:18-21.
15. Quijada C, García: Trastornos de Comunicación. Boletín SOPNIA, 2004; 23-30.