

Desarrollo temprano: algunos datos procedentes del autismo y los trastornos del lenguaje

J. Martos, R. Ayuda

EARLY DEVELOPMENT: SOME DATA ABOUT AUTISM AND LANGUAGE DISORDERS

Summary. Introduction. *The early development of children who have been diagnosed as suffering from autism and children with specific language disorder (SLD) is still an area of research that receives little attention. There is a need for descriptive patterns of the early stages in the development of the two groups that foster the formation of reliable early diagnoses. Aims. In this study we attempt to determine the incidence of different symptoms in the first two years in the life of children who were later diagnosed as suffering from autism or SLD and to confirm or refute the data that suggests a pattern of onset of the disorder that differs from one group to the other. Patients and methods. We compare the data concerning the development of a sample made up of 42 children with autism and 41 children with SLD, which was carried out by means of a retrospective analysis of the information obtained from the families in the evaluation and diagnosis processes that were conducted in our centre. More specifically, we compare information about the following variables: family history, parents' age at the time of pregnancy, parents' profession, position at birth and incidence by sex, information about prenatal, perinatal and postnatal aspects, eating and sleeping problems, the presence or absence of signs of passivity, traces of alarm during the first year, age of the child when the first suspicions appeared, symptoms or difficulties that are described, data linked to medical-neurological explorations carried out and data related to motor development. Results. Although there are numerous similarities in many of the variables studied in both groups, it seems that the earlier onset of symptoms, passivity and the absence of pointing behaviour are more frequent in the group with autism than in children with SLD. The latter present a specific difficulty in language, tantrums and poorer motor competencies. Conclusions. At present there is no single symptom in early development that is exclusive to any of the disorders described above, although it is possible to determine some significant differences between the two groups. There is also a need to conduct more studies in the same line as this one that take into account the patterns of early development of other the autistic spectrum disorders. [REV NEUROL 2004; 38 (Supl 1): S39-46]*

Key words. Autism. Early development. Early symptoms. Retrospective information. Specific language disorder.

INTRODUCCIÓN

La identificación de los síntomas tempranos en los trastornos generalizados del desarrollo y, especialmente, en el autismo, así como en los trastornos específicos del desarrollo y, en concreto, en los trastornos del lenguaje (TL) constituyen todavía un reto en la actualidad. Es obvia la importancia de la detección temprana no sólo por las implicaciones diagnósticas y por la intervención terapéutica, sino por la posible vinculación con la investigación neurobiológica, lo que puede proporcionar mejores y cualificadas vías para el establecimiento de relaciones etiopatogénicas.

Por otro lado, todavía es bastante frecuente que en los primeros años de vida la diferenciación diagnóstica en los trastornos a los que hacemos referencia sea complicada y difícil; por ello, puede ser habitual y necesario valorar la evolución experimentada como consecuencia del tratamiento y la influencia en dicha evolución de las habilidades mostradas en ámbitos como la interacción social, el desarrollo de la comunicación y el lenguaje, y la actividad imaginativa y simbólica.

En un intento de contribuir a clarificar en parte este panorama, tratamos de aportar nuestro grano de arena. En primer lugar, revisaremos brevemente los datos existentes en relación con el desarrollo temprano (DT) en autismo y en los TL para, posteriormente, presentar el estudio que hemos realizado.

Recibido: 23.01.04. Aceptado: 09.02.04.

Equipo DELETREA (Diagnóstico, Evaluación del Lenguaje y Tratamiento de Espectro Autista). Madrid, España.

Correspondencia: Dr. Juan Martos. P.º Reina Cristina, 28, bajo-centro. E-28014 Madrid. Fax: +34 915 517 621. E-mail: deletrea@terra.es

© 2004, REVISTA DE NEUROLOGÍA

Por lo que respecta al autismo, es necesario decir que escasean mucho los datos sobre el DT, en especial, en los dos primeros años de vida; entre otras razones, porque todavía es muy infrecuente que los niños con posibles sospechas de autismo acudan antes de los 3 años a servicios especializados de diagnóstico. Las fuentes básicas para la obtención de datos son de dos tipos: la información retrospectiva que nos proporcionan los padres y el análisis de vídeos domésticos para identificar algunas señales tempranas de alerta. Martos y Riviére [1] compararon a 22 niños autistas, 22 niños con retraso del desarrollo y rasgos autistas y 22 niños normales mediante un cuestionario –desarrollado al respecto– para el análisis retrospectivo de la génesis y del desarrollo del autismo. Entre los datos que aportan, se informa de un período de desarrollo normal, que en el caso de los niños autistas se extiende hasta los 16 y los 17 meses como media –frente a una media que se extiende hasta 12 y los 13 meses en los niños con retraso del desarrollo y rasgos autistas–. La edad media de sospecha que se sitúa en los autistas a los 22 meses, y en los niños con rasgos autistas se sitúa a los 20 meses. Los primeros síntomas más frecuentes en los autistas son: el no hablar, la pasividad, la no relación con otros niños y la pérdida del lenguaje. Los niños con retraso y rasgos autistas mostraban como primeros síntomas más frecuentes: el retraso motor, el aislamiento, el no responder a su nombre y el no hablar. Riviére [2] analizó 100 informes retrospectivos de familias de niños con autismo e identificó un patrón prototípico del trastorno, que se caracteriza por:

- Una normalidad aparente hasta los 8 y los 9 primeros meses del desarrollo, acompañada muy frecuentemente de una característica ‘tranquilidad expresiva’ o ‘pasividad’ no bien definida.

- Una ausencia de comunicación intencionada, tanto para pedir como para declarar, entre los 9 y los 17 primeros meses.
- Una clara manifestación de alteración cualitativa del desarrollo, que suele coincidir precisamente con el comienzo de la llamada fase 'locutiva' del desarrollo del lenguaje.

Además, demostró que este patrón es específico del autismo –comparado con niños con retraso del desarrollo y rasgos autistas–, puesto que el autismo se asocia con menor retraso motor y menor grado de alteración médica y neurológica.

El análisis de vídeos domésticos [3,4] informa de señales de alerta que, en torno a los 12 meses, se relacionan con: el menor uso del contacto ocular, la no respuesta de orientación hacia el nombre, la ausencia de la conducta de señalar y la ausencia de las conductas para mostrar objetos.

Algunos instrumentos de detección temprana, entre ellos el CHAT [5], han señalado como indicadores de riesgo de autismo en torno a los 20 meses: la ausencia de gestos protodeclarativos, las dificultades en el seguimiento de la mirada y la ausencia del juego de ficción.

Cuando nos enfrentamos a una actividad de recopilación de datos sobre el DT en los niños con trastorno específico del lenguaje (TEL), al igual que en el autismo, escasean los estudios centrados en las primeras etapas del desarrollo. Bishop destaca la relación inversa que existe entre la alta prevalencia de TEL frente al autismo, y la baja proporción de estudios centrados en el primer grupo [6]. En parte, las propias dificultades de definición diagnóstica han actuado como freno al consenso teórico que permitiría aunar los criterios de comprensión y de definición y favorecer la proliferación de estudios a partir de una muestra definida [6-8].

A pesar de ello, expondremos algunos de los datos que se recogen en la bibliografía sobre el DT de los niños con TEL. Generalmente, son los progenitores y los centros escolares los que observan como primeras señales de alarma tanto la no aparición del lenguaje como el retraso en su adquisición, así como la falta de respuesta a las emisiones adultas. Las primeras sospechas suelen aparecer en torno a los 2 y los 3 años, según exista o no afectación en la comprensión y, en general, siempre antes de los 4 años [9]. Las dificultades que presentan los niños con TEL en el desarrollo del lenguaje se describen desde un prisma evolutivo atendiendo a la comprensión, a la forma y al uso del lenguaje. Resultan menos frecuentes los trabajos que analizan los aspectos perceptivos, motores y comportamentales del cuadro clínico en edades tempranas. En esta línea, se han encontrado correlaciones entre las alteraciones en el desarrollo del lenguaje y la impulsividad, entre la dificultad para inhibir respuestas y la falta de atención en casi un 50% de los casos. Mientras que, entre un 10 y un 20% de los niños tienen problemas de conducta que los padres perciben como 'no explicables' por las dificultades de comunicación y de lenguaje [10]. A partir de la diferenciación diagnóstica temprana entre los niños con autismo y los niños con TEL, se ha abordado el DT de ambos grupos [11]. Se encuentra una mayor complejidad de las funciones comunicativas, de la función simbólica y de la atención conjunta en los niños pequeños con TEL [12,13], así como una mejor evolución en sus conductas que en los niños con autismo [13], a pesar de que aproximadamente el 50% de los niños con TEL presentan un escaso uso o un uso inadecuado de los gestos comunicativos en la interacción [14].

Los planteamientos enfrentados sobre si las dificultades de relación social que aparecen en niños con TEL son secundarias

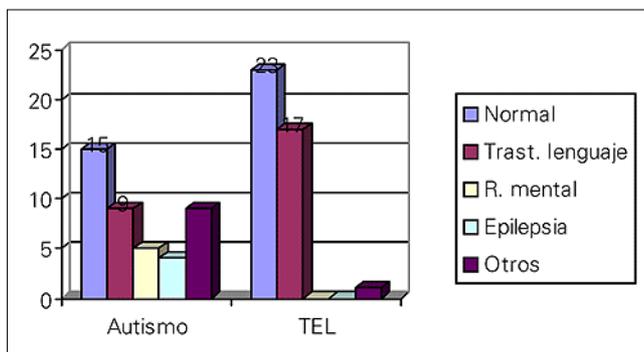


Figura 1. Historia y antecedentes familiares.

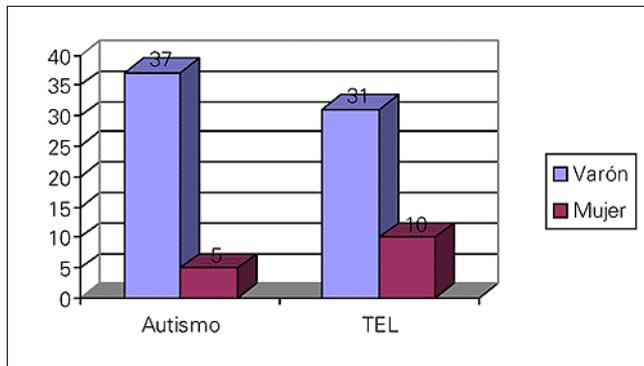


Figura 2. Distribución por sexo.

a las dificultades de lenguaje o si son definitorias del cuadro clínico, han supuesto un foco de interés creciente. En un estudio sobre las respuestas sociales en niños escolarizados de 2 y de 3 años, con afectación del lenguaje receptivo y expresivo, se encontraron limitaciones en la relación social semejantes a las de niños que tenían como segunda lengua el inglés, aunque estas dificultades no las percibían los padres en el contexto familiar [15,16].

Por último, la afectación en diferentes niveles de la motricidad en los niños con TEL se describe como un aspecto asociado al cuadro clínico en las categorías diagnósticas que plantea la Asociación de Psiquiatría Americana [9], otros autores han encontrado dificultades en la coordinación [17,18].

PACIENTES Y MÉTODOS

Se han realizado análisis, mediante información retrospectiva, de 42 niños con diagnóstico de autismo, todos ellos con edad cronológica inferior o igual a 4 años, y también análisis de 41 niños con diagnóstico de trastorno específico del lenguaje (TEL) (media de edad: 3 años y 9 meses; intervalo de edad: de 2 años a 6 años y 8 meses). La muestra de niños con autismo y TEL proviene de los diagnósticos realizados en Deletrea. Todos los niños se han diagnosticado por especialistas en la evaluación y en la detección precoz de los trastornos generales y específicos del desarrollo. Los sujetos con autismo presentan diferencias entre su funcionamiento cognitivo y su edad mental, frente al grupo de niños con TEL que presentaba un rendimiento normalizado en pruebas de desarrollo no verbal.

Para cada uno de los sujetos se ha recogido un formulario a partir de los datos retrospectivos de los padres sobre el DT de los niños. Las variables que se han recogido en forma de categorías abiertas son las siguientes:

- Historia y antecedentes familiares.
- Edad de los padres en el momento del embarazo.

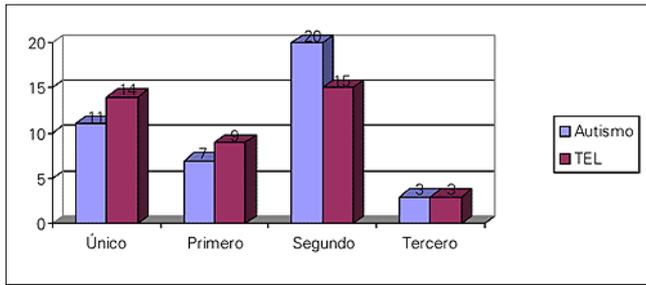


Figura 3. Posición en la familia.

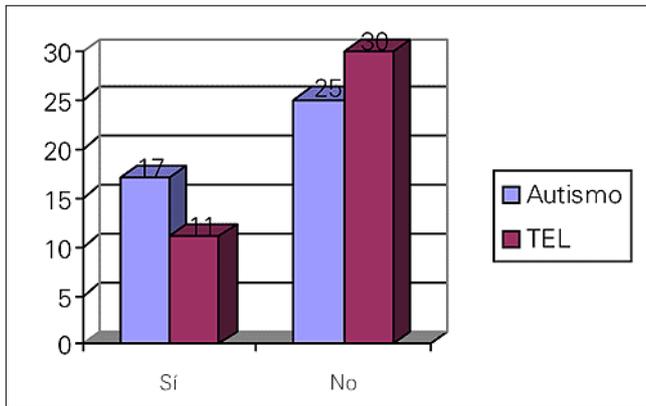


Figura 4. Selectividad alimenticia.

Tabla I. Edad de los padres en el momento del embarazo.

	Autismo	TEL
Padres	Media: 35,44 S.: 4,9	Media: 35,88 S.: 4,6
Madres	Media: 33,44 S.: 3,83	Media: 32,77 S.: 4,6

Tabla II. Profesiones más frecuentes de los padres.

	Autismo		TEL	
	Padre	Madre	Padre	Madre
Ingeniero	15%	Ama de casa 20%	Ingeniero 17%	Ama de casa 21%
Empresario	15%	Administrativa 15%	Empresario 10%	Profesora 9%
Profesor	9%	Profesora 7%	Conductor 10%	Ingeniera 9%
Comercio	9%	Abogada 7%	Farmacéutico 7%	Administrativa 9%

- Distribución por sexo.
- Posición en la familia.
- Profesión de los padres.
- Datos de incidencia prenatal y perinatal.
- Selectividad alimenticia.
- Problemas de sueño.
- Pasividad en el primer año.
- Signos de alarma en el primer año.
- Edad de sospecha de dificultades y síntomas más frecuentes.
- Evaluación médica.
- Desarrollo motor.

En cada una de estas variables se recopilaban los datos de los informes que

se realizaron en el diagnóstico inicial. Posteriormente, se han contabilizado y contrastado las variables en cada uno de los casos. Aunque todos los estudios retrospectivos basados en la información de los progenitores pueden estar sujetos a sesgos debidos al paso del tiempo y a las valoraciones cualitativas de los padres en el momento de informar a los profesionales, con frecuencia, es la forma más accesible y útil de recopilar la información temprana y la información que aportan puede resultar esclarecedora, ya que abre vías de investigación del DT de estos niños.

RESULTADOS

Los resultados obtenidos se presentan a continuación de acuerdo con el esquema de las variables que se han tenido en cuenta en el análisis.

Historia y antecedentes familiares

En las muestras utilizadas, los indicadores de patología en antecedentes familiares de niños con autismo son más frecuentes en comparación con los niños con TEL (Fig. 1).

Mientras que, en los primeros, se informa de un 36% de ausencia de antecedentes; en los segundos, el porcentaje de ausencia de antecedentes asciende a más de la mitad de la muestra, a un 56%. No obstante, es relevante que aunque en ambos grupos se informa de dificultades del lenguaje en familiares, éstas son mucho más frecuentes en los niños que tienen trastornos de lenguaje –un 41% frente a un 19% en los casos de autismo–. También conviene señalar que en el grupo de autismo se observan antecedentes de retraso mental y epilepsia.

Cuando se analizan los datos sólo referentes a los hermanos de los niños con TEL, el 57% presenta un desarrollo normal y destacan los casos de hermanos con afectación del lenguaje, ya sea porque también presentan TEL (un 12%) o porque han mostrado retraso del lenguaje (un 19%). En el caso de más de un hermano afectado de TEL, sólo se han incluido en la muestra los datos del hermano menor, para evitar duplicaciones en la información relativa a la familia.

Edad de los padres en el momento del embarazo

Como puede observarse en la tabla I, la edad media de los padres y madres es muy similar en ambas muestras.

Distribución por sexo

Los resultados a este respecto muestran datos similares a los que ya se han ofrecido en otras investigaciones, es decir, una mayor incidencia de los trastornos, tanto autistas como de lenguaje, en varones (Fig. 2).

En el caso del autismo, además, con la muestra utilizada se encuentra una *ratio* por sexo (mujer-varón 1:7) más alta de lo habitual, mientras que en los TL la *ratio* es similar a la que se describe en otros trabajos (mujer-varón 1:3).

Posición en la familia

Los resultados muestran una posición familiar muy similar de los niños con autismo y los niños con TL (Fig. 3).

El 36% de los niños con TEL son hijos únicos de la pareja frente al 27% de los niños con autismo. La presencia de TEL, en el segundo hijo de la pareja, es de un 37% y de autismo es del 49%. El 20% de niños con TEL y el 17% de niños con autismo son primogénitos; mientras que el 7%

son el tercer hijo de la pareja, tanto en el caso de autismo como de TEL.

Profesión de los padres

Las profesiones que desempeñan los padres de los niños con autismo y de los niños con TL también se distribuyen de forma más o menos similar en ambos grupos (Tabla II).

Llama la atención la cierta incidencia, en ambos grupos y, preferentemente entre los padres, de profesiones relacionadas, en especial, con la ingeniería y también con el mundo empresarial. Asimismo, al contrario que en otros estudios, destaca la alta formación de los progenitores de niños con TEL. De hecho, si se agrupan las profesiones según el grado formativo, el 27% de los padres y el 42% de las madres de niños con TEL tienen estudios universitarios medios o superiores, sin incluir a padres y madres ingenieros.

Datos de incidencia prenatal y perinatal

A pesar de que la historia de incidencias prenatales, perinatales y posnatales es muy amplia y diversa en esta población, se han seleccionado sólo los datos que suponían una proporción mayor de casos, ya que se observa una amplia variabilidad de dificultades, pero con una escasa incidencia. En este sentido, los datos más significativos en los niños con TEL refleja que sus madres durante el embarazo tomaron medicación (en un 10%), caracterizada por ansiolíticos, antibióticos y fármacos para evitar el vómito; mientras que, los casos de diabetes gestacional en los niños con autismo suponen un 14% de la muestra. Por lo que respecta a los riesgos perinatales, el desarrollo de un parto instrumental suele ser relativamente frecuente en ambos grupos (Tabla III).

Selectividad alimenticia

Aunque mayoritariamente no se describen dificultades de selectividad alimenticia, los problemas parecen acentuarse más en los niños con autismo (40%) que en los que padecen TL (27%) (Fig. 4).

Sin embargo, es importante destacar la variabilidad en la gravedad de los casos que presentan selectividad alimentaria y que abarcan desde rechazo a algunos productos que no limita la alimentación de los niños hasta el rechazo absoluto a la ingestión de sólidos en ambos grupos.

Problemas de sueño

En la mayor parte de los casos, no se describen dificultades con el sueño en ninguno de los dos grupos (Fig. 5).

Pasividad en el primer año

Son más frecuentes los signos de pasividad en el primer año en los niños con autismo, que suponen un 1/3 de la muestra o un 33%, que en los niños con TL, que resulta un 1/8 de la muestra o un 12% (Fig. 6).

Signos de alarma en el primer año

El signo más frecuente de alarma al final del primer año es la ausencia de la conducta de señalar, en especial, en el grupo de niños con autismo, que ocurre prácticamente en dos de cada tres niños, este dato coincide con los datos mostrados por otros investigadores; ello se convierte, junto con otros indicadores tempranos, en un signo a tener muy en cuenta en la detección precoz de esta enfermedad. En los trastornos del lenguaje, aunque también se describe ausencia de la conducta de señalar, ocurre en menor medida (17%) y, además, retrospectivamente, los padres informan de su aparición de forma tardía y con matiz no sólo imperativo, sino también ostensivo. De hecho, el 83% de los padres y madres de niños con TEL no detectaron señales de alarma durante el primer año (Tabla IV).

Edad de sospecha de dificultades y síntomas más frecuentes

Los progenitores de niños con TEL, por término medio, empezaron a sentirse alarmados cuando sus hijos tenían 23 meses (s.: 7 meses). En la muestra se observa tres momentos críticos para las familias; así, el 19% se alarmaron cuando el bebé tenía 18 meses, el 34% cuando éste tenía 24 meses y el 17% cuando tenía 30 meses. En el caso de los niños con autismo, el momento de alarma es por término medio a los 19 meses. Sin embargo, datos de otros estudios indican que la edad de alarma en los niños con retraso mental y rasgos de espectro autista es más temprana y se acerca a los 12 meses (Tabla V).

En ambos grupos, los síntomas que los padres perciben más frecuentemente se centran en las dificultades del lenguaje, aunque de forma más clara en el grupo de niños con TEL al hablar de retraso en la adquisición del lenguaje (Tabla VI). En ambos grupos, se describe un ‘parón’ en el desarrollo del lenguaje caracterizado por la aparición de las primeras palabras, con cierta normalidad, en torno a los 12 meses; sin embargo, después se estancan. Durante meses dejan de evolucionar hacia un lenguaje más complejo, incluso pasado un año. El caso de los niños con TEL tiene una mejor evolución. La sordera aparente constituye una señal de alarma más frecuente en el grupo de niños con autismo, pero es igualmente importante para el grupo de niños con TEL. En este grupo aparecen rabietas en un 34%, que los padres describen como un rasgo de ‘terquedad’ ante la negación de un objeto o de la actividad preferida para los niños. Estas rabietas no son tan claras en edades tempranas en los niños con autismo. En estos últimos, los padres informan con más frecuencia de conductas estereotipadas: escaso uso del

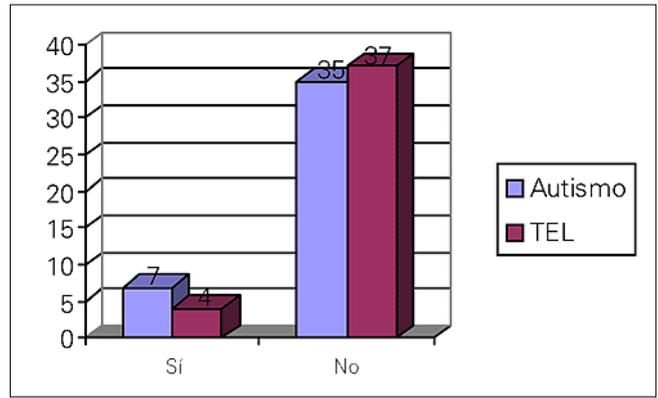


Figura 5. Problemas con el sueño.

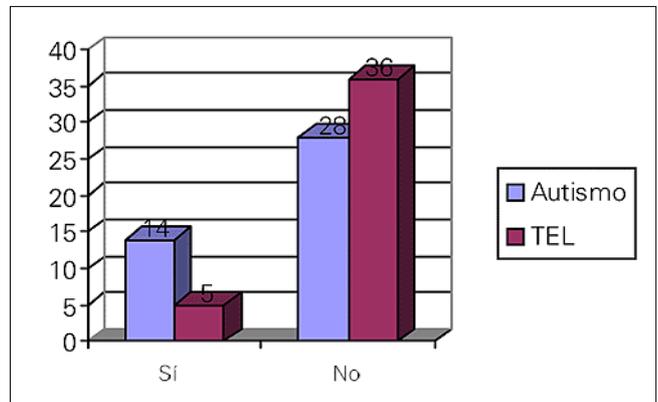


Figura 6. Pasividad en el primer año.

Tabla III. Riesgo prenatal y perinatal más frecuente.

Riesgo prenatal		Autismo	TEL
Diabetes gestacional	14%	Medicación en gestación	10%
		Amenaza de parto prematuro	10%
Riesgo perinatal			
Cesárea	26%	Cesárea	19%
Ventosa	14%	Vuelta de cordón	10%

Tabla IV. Signos de alarma más frecuentes al final del primer año.

	Autismo	TEL
No conducta de señalar	62%	17%
Pocas respuestas sociales	14%	-

Tabla V. Edad (en meses) de sospecha de los padres.

	Autismo	TEL
Media de edad	19,66	23
S.	4,5	7

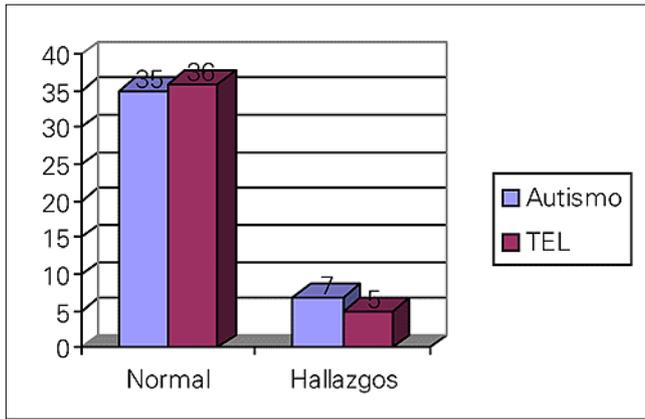


Figura 7. Exploración médica.

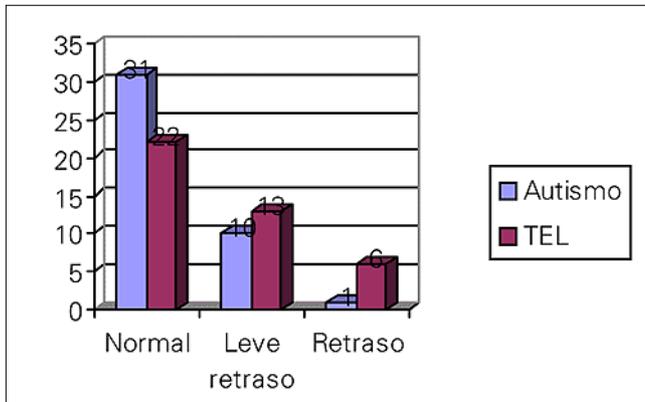


Figura 8. Desarrollo motor.

Tabla VI. Síntomas más frecuentes en el momento de la sospecha.

	Autismo	TEL
Retraso en el lenguaje	-	51%
No lenguaje	43%	22%
Sordera aparente	43%	36%
Conducta estereotipada	36%	-
Rabietas	-	34%
No relación social	31%	19%
Ausencia de contacto ocular	31%	-
Parón en el lenguaje	24%	24%

contacto ocular y el desinterés en la relación social; aunque en los niños pequeños con TEL también se describen dificultades importantes en la relación social (19%). El resto de los síntomas son menos frecuentes entre los niños con TEL, si bien algunos de éstos son característicos de espectro autista. De hecho, un 20% de los niños con TEL tuvo un diagnóstico inicial de trastorno grave del desarrollo no especificado (TGDNE)/autismo. Sin embargo, en todos los casos se describe una disminución de la sintomatología de espectro autista tras el inicio del tratamiento, y se tornan más relevantes y centrales las dificultades de lenguaje.

Evaluación médica

Los datos relativos a pruebas mediconeurológicas en el grupo con TEL y con autismo son semejantes e indican que, en general, no se obtienen indicadores

de patología a través de pruebas neurológicas (Fig. 7). Se observan hallazgos neurológicos relacionados, en ambos grupos, con un registro electroencefalográfico levemente hipoactivo con ausencia de señales paroxísticas. Por otro lado, aunque no se llegó a contrastar con los datos de niños con autismo ni con controles, algunos niños con TEL (12%) presentaron, igualmente, en edades tempranas, otitis a repetición y enfermedades diversas del aparato respiratorio, que no cursaron con pérdida auditiva evaluada a través de diferentes pruebas.

Desarrollo motor

En un primer momento, se tuvo en cuenta los datos relativos a la adquisición de los hitos motores básicos durante el primer año de vida (sujeción cefálica, sedestación y marcha liberada), teniendo como criterio de retraso motor leve la adquisición de la marcha a partir de los 15 meses y el retraso motor a partir de los 18 meses. En la muestra de niños con TEL, el 54% adquirió los hitos motores dentro de un marco normal frente al 74% de niños con autismo. El 33% tardó en adquirir la marcha liberada (el 24% en el grupo con autismo) y los padres los describen como un poco ‘torpes’ en la motricidad; el 13% de los niños con TEL mostró retraso motor en su desarrollo, frente al 2% de los niños con autismo (Fig. 8).

DISCUSIÓN

Los estudios sobre antecedentes familiares en los niños con TEL indican altas proporciones de dificultades del lenguaje en familiares, según sean estudios retrospectivos (60%) o prospectivos (40%) que confirman nuestros resultados [19]. Se ha encontrado una mayor proporción de familiares de primer grado afectados por dificultades del lenguaje o de lectura en niños con TEL cuando estos últimos presentan una afectación de la comprensión, frente a otros niños con TEL que presentan características diferentes [20]. Además, existen diferencias en el tipo de tareas que son más o menos dependientes de factores genéticos. En esta línea, estudios de Tallal et al encontraron que los niños con TEL que mostraban un rendimiento deficitario claro en tareas de procesamiento auditivo presentaban antecedentes familiares de trastorno del lenguaje [21]. Sin embargo, Bishop et al [22,23], en estudios con gemelos, encontraron la influencia de factores genéticos en la ejecución de tareas de repetición de pseudopalabras, pero observaron un bajo rendimiento ante tareas que resultaran independientes de factores genéticos (*Tallal’s Auditory Repetition Test*). Por otro lado, de los diferentes estudios sobre distribución de TEL en familias destacamos una, en la que 15 personas afectadas de alteraciones en el lenguaje mostraron una herencia dominante en el mismo área del cromosoma 7 (7q31), que se afecta en algunos estudios sobre autismo en hermanos [24-26] y que algunos autores sugieren que influiría en la relación de semejanza que se establece entre ambos cuadros [27]; ello podría explicar la presencia de antecedentes familiares de dificultades del lenguaje en niños con autismo. Los estudios genéticos sobre autismo indican afectación en los cromosomas 7, 15 e incluso el cromosoma X [27]; si bien, los avances en la investigación genética en autismo probablemente ofrezcan mayor información sobre la etiología genética de este trastorno.

La edad de los padres y madres en el momento del embarazo es semejante en ambas muestras y no se encuentra en la bibliografía datos que indiquen relación entre estos aspectos y la mayor incidencia de autismo o TEL.

Los datos obtenidos sobre la prevalencia según sexo de ambos trastorno se encuentra en la línea de otros estudios. La relación entre varones y mujeres con TEL se estima entre 2 y 3 varones por cada mujer [28]. Los datos que se han obtenido en la muestra con autismo, cuando se considera el trastorno nuclear y no el concepto de ‘trastorno de espectro autista’, son

más altos que los encontrados en otros estudios que indican una relación de entre 3 y 4 varones por cada mujer [29].

Dentro de la familia se ha planteado la mayor prevalencia de TEL y autismo en hijos posteriores de la pareja no primogénitos, como señalan los resultados. Esta relación entre primogenia y mejor competencia comunicativa frente a los hijos posteriores de la pareja que presentan peores competencias la describieron Tomblin et al [30,31], si bien, como señala Bishop, muchos niños y niñas con hermanos mayores no presentan cuadros de alteración en el lenguaje [32].

La profesión de los padres de niños con autismo es una línea de investigación novedosa en los últimos años, junto con los estudios de estilo cognitivo en los progenitores, a partir de los hallazgos en personas con síndrome de Asperger que muestran una mayor disposición hacia la comprensión y el manejo de las relaciones mecánicas que hacia la comprensión de las relaciones sociales [33], que también aparece en una proporción significativa de los progenitores, especialmente en los padres de ambas muestras. Sin embargo, el estudio realizado en la Comunidad de Madrid sobre los trastornos de espectro autista, no encuentra diferencias significativas en la profesión de los progenitores [34]. Entre los datos que se han recogido, se observa la mayor proporción de padres con una profesión relacionada con esquemas de carácter lógico-matemático (principalmente, ingenieros) frente a profesiones de carácter mentalista-social, que confirmarían la tendencia que se recoge en diferentes trabajos. En el caso de los padres de niños con TEL, los porcentajes de padres y madres con profesiones de alta cualificación resulta elevado, pero no se puede contrastar con la población normal y entendemos que la muestra proviene de familias que pueden acudir a un servicio de carácter privado y, por tanto, que se parte de un sesgo que deja fuera a familias con menores recursos económicos. Cuando se revisan otros estudios, en ocasiones se ha encontrado una leve asociación entre un menor nivel socioeconómico-profesional y una mayor proporción de niños con TEL; si bien, esta asociación es ligera y parece que los efectos de la clase social sobre los niños no influyen de forma directa sobre el hecho de presentar TEL [35].

Aunque existen diferentes hipótesis relacionadas con la posibilidad de que en estadios embrionarios se hayan podido producir daños en la formación de los ganglios basales y en la formación de los hemisferios en niños con TEL, todavía es difícil establecer aspectos prenatales y perinatales como causantes directos. Bishop encontró, en estudio con gemelos, una mayor proporción de problemas prenatales y perinatales en niños que presentaban TEL, frente a niños con niveles moderados de dificultades del lenguaje que presentaban mayor influencia de factores genéticos [36]. Se necesita la realización de más estudios para contrastar los datos que se obtienen. En el estudio sobre los trastornos de espectro autista en la Comunidad de Madrid, ya citado anteriormente [34], se han encontrado proporciones del 21 al 46% de dificultades prenatales y perinatales, respectivamente; porcentajes levemente más elevados de los que se han encontrado en la muestra de niños con autismo.

En el presente estudio se detectan algunos niños con dificultades de selectividad alimenticia, que en el día a día de la clínica se pueden observar con frecuencia y que supone en algunos casos extremos una de las conductas de mayor estrés para la familia. Algunos estudios indican que un 7% de los padres detectan señales de selectividad alimenticia en niños con autismo a la edad de un año [37], mientras que los datos del presente trabajo son más elevados.

Los rasgos de pasividad en edades tempranas son más frecuentes en autismo que en TEL, lo que confirma los datos de los que se disponía. En el caso de los niños con TEL predomina la edad de alarma a partir del segundo año y en el grupo de autismo, los datos concuerdan con la edad de primeras sospechas en torno a los 18 meses, que indican otros trabajos [37].

La sintomatología que describen los padres en el DT de los niños concuerda con la afectación en la relación social, ausencia de contacto ocular y conducta estereotipada. Otros estudios obtienen datos relativos a una mayor preocupación por el lenguaje de los niños con autismo que rondaría el 77% en el trabajo de Young et al [37], si bien estos autores proponían un cuestionario con categorías cerradas que los padres tenían que rellenar y no se describen tan pormenorizadamente aspectos de desarrollo del lenguaje, que en el presente estudio se han separado en las categorías de 'parón' de lenguaje, pérdida de lenguaje y retraso de lenguaje.

Los síntomas más relevantes que constituyeron señal de alarma, para los progenitores de niños con TEL, son los relativos al lenguaje, destacando un 'parón en su desarrollo'. Otro dato importante es que la 'sordera paradójica' constituye igualmente para los niños con TEL una de las señales de alarma que no es específica de autismo. Por último, las rabietas aparecen en otros estudios ya descritos, que en el caso de los niños con TEL pueden entenderse más fácilmente como dificultades de comunicación y expresión; mientras que, en el caso del autismo suelen aparecer más tardíamente y se relacionan más frecuentemente con dificultades de inflexibilidad. Se confirma la presencia de sintomatología no lingüística que supone un motivo de alarma para los padres. En este sentido, los datos sobre niños con TEL que presentan un CI normal y paralelamente presentan inhibición social, falta de atención e impulsividad, suponen un elemento de cuestionamiento sobre posiciones extremas que indican la especificidad total en los TL [38].

Por otro lado, se confirma la preponderancia de resultados neurológicos normales, si bien es muy llamativa la falta de unificación en el tipo de pruebas que se les ha pasado a los niños y que dificulta la posibilidad de extraer conclusiones relevantes en esta área, como señaló Ferrando en un estudio anterior [39].

Con relación al desarrollo motor, se encuentran en autismo proporciones similares de dificultades en el estudio ya descrito [37], que son menores a las encontradas en los TEL. Esto plantea preguntas diversas sobre la relación entre motricidad, lenguaje y desarrollo social en niños con autismo y TEL.

En conclusión, la relación entre ambos trastornos y el cuestionamiento sobre si son extremos de un mismo continuo o cuadros claramente separados en categorías excluyentes, es todavía una de las áreas de mayor discusión y confusión entre los profesionales. A partir de este estudio, se confirma la existencia de señales tempranas en el desarrollo diferentes entre ambos cuadros. La presencia de antecedentes familiares de dificultades son más frecuentes en los niños con autismo, mientras que en el grupo con TEL la mayoría de las dificultades en familiares están relacionadas con el lenguaje. Se constituye como señal a tener en cuenta los signos de pasividad y la ausencia de la conducta de señalar al final de primer año como primeras alarmas para los niños con autismo. Las estereotipias, el aislamiento y el escaso contacto ocular frente a las rabietas y el retraso en el lenguaje son los síntomas más diferenciales entre el grupo de autismo y el TEL. La adquisición en los primeros hitos motores en autismo, parece preservarse más que en TEL.

Asimismo, en la muestra se ha reflejado la existencia de un grupo de niños que, mostrando afectación del lenguaje, presentan igualmente conductas de espectro autista que no conforman un cuadro prototípico de autismo, y, a la vez, niños con autismo que presentan un lenguaje de tipo disfásico. En este sentido, las aportaciones de diferentes autores en la profundización descriptiva del concepto de trastorno semanticopragmático pueden ser de gran ayuda para comprender la relación entre espectro autista y los trastornos de lenguaje.

Bishop ha incidido más claramente en las características y en el diagnóstico diferencial de los niños con trastorno semanticopragmático, TEL, autismo y TGDNE e indica la debilidad entre las líneas divisorias de los grupos. Se plantea la necesidad de adoptar modelos bidimensionales en lugar de esquemas categoriales y excluyentes en la comprensión de estos trastornos [40].

Por otro lado, se han confirmado algunos de los datos que

con más frecuencia aparecen en los estudios sobre DT en ambos cuadros y, a la vez, se hace plausible la necesidad de realizar más estudios retrospectivos y prospectivos en el campo del TEL y el autismo, así como estudios longitudinales que valoren la evolución de ambos grupos tras el inicio del tratamiento, ya que constituye uno de los aspectos más relevantes en las diferencias entre ambos cuadros.

Los avances en las técnicas de neuroimagen y en los estudios genéticos supondrán en los próximos años una de las vías de mayor comprensión y definición de los trastornos del desarrollo, a pesar de que, en la actualidad, no se pueda realizar un diagnóstico diferencial basado exclusivamente en los datos genéticos o neurológicos de la mayoría de los trastornos.

Por último, existe todavía un vacío en los estudios que abordan el DT de las personas con síndrome de Asperger y las posibles diferencias en el DT frente a los niños con autismo de alto funcionamiento y trastorno semanticopragmático.

BIBLIOGRAFÍA

- Martos J, Rivière A. Relación entre indicadores pronósticos y desarrollo a largo plazo en sujetos autistas. In: Actas del V Congreso Internacional de Autismo-Europa. La esperanza no es un sueño. Barcelona: Escuela Libre; 1998. p. 247-55.
- Rivière A. ¿Cómo aparece el autismo? Diagnóstico temprano e indicadores precoces del trastorno autista. In Rivière A, Martos J, eds. El niño pequeño con autismo. Madrid: APNA; 2000. p. 13-32.
- Osterling J, Dawson G. Early recognition of children with autism: a study of first birthday homevideotapes. *J Autism Dev Disord* 1994; 24: 3.
- Baranek GT. Autism during infancy: a retrospective video analysis of sensory-motor and social behaviours at 9-12 months of age. *J Autism Dev Disord* 1999; 29: 3.
- Baron-Cohen S, Allen J, Gillberg C. Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack and the CHAT. *Br J Psychiatry* 1992; 161: 839-43.
- Bishop DVM, Leonard LB. Speech and language impairments in children. Causes, characteristics, intervention and outcome. Hove: Psychology Press; 2000.
- Belinchón M. Las disfasias como dificultades específicas de la adquisición del lenguaje: supuestos, usos y condiciones de un concepto equívoco. In García JN, ed. Introducción, aprendizaje y dificultades. Barcelona: LU; 1997. p. 231-91.
- Crespo-Eguílaz N, Narbona J. Perfiles clínicos evolutivos y transiciones en el espectro del trastorno específico del desarrollo del lenguaje. *Rev Neurol* 2003; 36 (Supl 1): S29-35.
- American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 4 ed. Washington: American Psychiatric Association; 1994.
- Burden V, Stott CM, Forge J, Goodyer I. The Cambridge language and speech project (CLASP). Detection of language difficulties at 36 to 39 months. *Dev Med Child Neurol* 1996; 38: 613-31.
- Martos J, Ayuda R. Comunicación y lenguaje en el espectro autista: el autismo y la disfasia. *Rev Neurol* 2002; 34 (Supl 1): S58-63.
- McArthur D, Adamson LB. Joint attention in preverbal children: autism and developmental language disorder. *J Autism Dev Disord* 1996; 26: 481-96.
- Wetherby AM, Prizant BM, Hutchinson T. Communicative, social-affective, and symbolic profiles of young children with autism and pervasive developmental disorder. *Am J Speech Lang Pathol* 1998; 7: 79-91.
- Bartak L, Rutter M, Cox A. A comparative study of infantile autism and specific developmental receptive language disorder: I. The Children. *Br J Psychiatry* 1975; 126: 127-45.
- Redmond SM, Rice ML. The socioemotional behaviors of children with SLI: social adaptation or social deviance? *J Speech Lang Hear Res* 1998; 41: 668-700.
- Rice ML, Sell MA, Hadley PA. Social interactions of speech and language impaired children. *J Speech Hear Res* 1991; 34: 1299-307.
- Vraga-Khadem F, Watkins K, Alcock K, Fletcher P, Passingham R. Praxis and nonverbal cognitive deficits in a large family with a genetically transmitted speech and language disorder. *Proc Natl Acad Sci USA* 1995; 92: 930-3.
- Bishop DVM, Edmundson A. Specific language impairment as a maturational lag: Evidence from longitudinal data on language and motor development. *Dev Med Child Neurol* 1987; 29: 442-59.
- Aguado G. Genes y Cerebro: buscando el origen del TEL. In Aguado G, ed. Trastorno específico del lenguaje. Retraso del lenguaje y disfasia. Málaga: Aljibe; 1999. p. 119-30.
- Bolton P, Merricks M, Stott C, Goodyer I. Language impairment: patterns of familial aggregation. *Am J Med Genet* 1997; 74: 656-7.
- Tallal P, Townsend J, Curtiss S, Wulfeck B. Phenotypic profiles of language-impaired children based on genetic/family history. *Brain Lang* 1991; 41: 81-95.
- Bishop DVM, Delaney T. Different origin of auditory and phonological processing problems in children with language impairment: evidence from a twin study. *J Speech Lang Hear Res* 1999; 42: 155-68.
- Bishop DVM, North T, Donlan C. Nonword repetition as a behavioural marker for inherited language impairment: evidence from a twin study. *J Child Psychol Psychiatry* 1996; 37: 391-403.
- Plomin R, Dale PS. Genetics and early language development: a UK study of twins. In Bishop DVM, Leonard LB, eds. Speech and language impairments in children. Causes, characteristics, intervention and outcome. Hove: Psychology Press; 2000. p. 35-51.
- Narbona J, Patiño A. Estudios genéticos de los trastornos de la comunicación. *Rev Neurol* 2002; 35: 1.
- Piven J, Palmer P, Landa R. Personality and language characteristics in parents from multiple-incidence autism families. *Am J Med Genet* 1997; 74: 398-411.
- Piven J. Revisión sobre la genética del autismo. In Martos J, Rivière A, eds. Autismo: comprensión y explicación actual. Madrid: IMSERSO-APNA; 2001. p. 287-300.
- Robinson RJ. Causes and associations of severe and persistent specific speech and language disorders in children. *Dev Med Child Neurol* 1991; 33: 943-62.
- Bryson SE, Smith IM. Epidemiology of autism: prevalence, associated characteristic. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 1997; 4: 97-103.
- Bishop DVM. Pre- and perinatal hazards and family background in children with specific language impairments: a study of twins. *Brain Lang* 1997; 56: 1-26.
- Tomblin JB, Hardy JC, Hein HA. Predicting poor communication status in preschool children using risk factors present at birth. *J Speech Hear Res* 1991; 34: 1096-105.
- Bishop DVM. Specific Language Impairment. In Bishop DVM, ed. Uncommon understanding. Development and disorders of language comprehension in children. Hove: Psychology Press; 1997. p. 19-50.
- Baron-Cohen S, Wheelwright S, Spong A, Scahill V, Lawson J. ¿Son independientes la física intuitiva y la psicología intuitiva? Un test con niños con síndrome de Asperger. In Martos J, Rivière A, eds. Autismo: comprensión y explicación actual. Madrid: IMSERSO-APNA; 2001; p. 121-54.
- Belinchón M. Situación y necesidades de las personas con trastornos del espectro autista en la Comunidad de Madrid. Madrid: M&M. Obra Social de Caja Madrid; 2001. p. 53-72.
- Puckering C, Rutter M. Environmental influences on language development. In Yule W, Rutter M, eds. Language development and disorders. London: Mackeith Press; 1987.
- Bishop DVM. The biological basis of developmental language disorder.

- ders. In Fletcher, Hall, ed. *Specific speech and language disorders in children*. London: Whurr Publ.; 1992.
37. Young RL, Brewer N, Pattison C. Parental identification of early behavioural abnormalities in children with autistic disorder. *J Autism Dev Disord* 2003; 7: 125-43.
38. Goodyer I. Language difficulties and psychopathology. In Bishop DVM, Leonard LB, eds. *Speech and language impairments in children*.

- Causes, characteristics, intervention and outcome. Hove: Psychology Press; 2000. p. 227-54.
39. Ferrando MT. Espectro autista. Estudio epidemiológico y análisis de posibles subgrupos. *Rev Neurol* 2002; 34 (Supl 1): 49-53.
40. Bishop DVM, Frazier C. Exploring the borderlands of autistic disorder and specific language impairment: a study using standardised diagnostic instruments. *J Child Psychol Psychiatry* 2002; 43: 917-29.

**DESARROLLO TEMPRANO:
ALGUNOS DATOS PROCEDENTES DEL
AUTISMO Y LOS TRASTORNOS DEL LENGUAJE**

Resumen. Introducción. *El desarrollo temprano de los niños que presentan un diagnóstico de autismo y los niños con trastorno específico del lenguaje (TEL) es todavía un área de escasa investigación. Es necesario contar con patrones descriptivos de las primeras etapas en el desarrollo de ambos grupos que promuevan la formación de diagnósticos precoces fiables. Objetivo. En el presente trabajo se intenta determinar la incidencia de diferente sintomatología en los dos primeros años de vida de niños que posteriormente se diagnosticaron de autismo o de TEL, y confirmar o no los datos que indican un patrón de inicio del trastorno diferente para ambos grupos. Pacientes y métodos. Se contrastan datos de desarrollo de una muestra de 42 niños con autismo y 41 niños con TEL, mediante el análisis retrospectivo de la información que nos han proporcionado las familias en los procesos de evaluación y diagnóstico que se han llevado a cabo en nuestro centro. En concreto, se compara información acerca de las variables siguientes: antecedentes familiares, edad de los padres en el momento del embarazo, profesión de los padres, posición en el nacimiento e incidencia por sexo, información de los aspectos prenatales, perinatales y posnatales, dificultades con la alimentación y el sueño, presencia o no de signos de pasividad, indicios de alarma en el primer año, edad del niño en el momento de las primeras sospechas, síntomas o dificultades que se describen, datos relacionados con las exploraciones mediconeurológicas y datos relacionados con el desarrollo motor. Resultados. Si bien existen semejanzas en muchas de las variables estudiadas en ambos grupos, parece que el inicio más temprano de la sintomatología, la pasividad y la ausencia de conducta de señalar son más frecuentes en el grupo con autismo que en los niños con TEL. Estos últimos presentan una dificultad específica en el lenguaje, rabietas y peores competencias motoras. Conclusiones. En la actualidad, no existe ningún síntoma en el desarrollo temprano que sea exclusivo de ninguno de los trastornos descritos, aunque sí se pueden determinar algunas diferencias relevantes entre ambos grupos. Por otro lado, resulta necesario que se realicen más estudios en esta misma línea que incluyan los patrones de desarrollo temprano de otros trastornos de espectro autista. [REV NEUROL 2004; 38 (Supl 1): S39-46]*

Palabras clave. Autismo. Desarrollo temprano. Información retrospectiva. Síntomas precoces. Trastorno específico del lenguaje.

**DESENVOLVIMENTO PRECOCE:
ALGUNS DADOS PROCEDENTES DO
AUTISMO E AS PERTURBAÇÕES DA LINGUAGEM**

Resumo. Introdução. *O desenvolvimento precoce das crianças que apresentam um diagnóstico de autismo e crianças com perturbação específica da linguagem (PEL) é ainda hoje uma área em que a investigação científica escasseia. É necessário contar com padrões descritivos das primeiras etapas no desenvolvimento de ambos os grupos que promovam a formação de diagnósticos precoces fiáveis. Objectivo. No presente trabalho pretende-se determinar a incidência de diferente sintomatologia nos dois primeiros anos de vida de crianças que posteriormente foram diagnosticadas com autismo ou PEL, e confirmar ou não os dados que indicam um padrão de início da perturbação diferente para ambos os grupos. Doentes e métodos. São comparados os dados de desenvolvimento de uma amostra de 42 crianças com autismo e 41 crianças com PEL, através da análise retrospectiva da informação que as famílias nos proporcionaram nos processos de avaliação e diagnóstico que se realizaram no nosso centro. Concretamente, compara-se informação acerca das seguintes variáveis: antecedentes familiares, idade dos pais no momento da gravidez, profissão dos pais, posição à nascença e incidência por sexo, informação de aspectos pré-natais, perinatais e pós-natais, dificuldades com a alimentação e o sono, presença, ou não, de sinais de passividade, indícios de alarme no primeiro ano, idade da criança no momento das primeiras suspeitas, sintomas ou dificuldades que se descrevem, dados relacionados com os exames médicos neurológicos e dados relacionados com o desenvolvimento motor. Resultados. Embora existam semelhanças em muitas das variáveis estudadas em ambos os grupos, parece que o início mais precoce da sintomatologia, a passividade e a ausência de comportamento a assinalar são mais frequentes no grupo com autismo do que nas crianças com PEL. Estas últimas apresentam uma dificuldade específica na linguagem, acessos de cólera e piores competências motoras. Conclusões. Presentemente, não existe qualquer sintoma no desenvolvimento precoce que seja exclusivo de alguma das perturbações descritas, embora seja sim possível determinar algumas diferenças relevantes entre ambos os grupos. Por outro lado, é necessário que se realizem mais estudos nesta mesma linha que incluam os padrões de desenvolvimento precoce de outras perturbações do espectro autista. [REV NEUROL 2004; 38 (Supl 1): S39-46]*

Palavras chave. Autismo. Desenvolvimento precoce. Informação retrospectiva. Perturbação específica da linguagem. Síntomas precoces.