

REGRESIÓN AUTISTA (ASPECTOS CLÍNICOS Y ETIOLÓGICOS)

Víctor Ruggieri (1), Claudia Arberas (2)

(1) Servicio de Neurología. Hospital de Pediatría "J.P.Garrahan". Combate de los Pozos 1881. Buenos Aires. Argentina

(2) Sección Genética Médica. Hospital de Niños "Ricardo Gutiérrez". Buenos Aires. Argentina

E-mail: victorruggieri@gmail.com

RESUMEN

Los Trastornos del Espectro del Autismo (TEA) son disfunciones del neurodesarrollo que se caracterizan por compromiso en la integración social y comunicación asociado a intereses restringidos y conductas estereotipadas.

Un alto porcentaje se asocia a trastorno del lenguaje, disfunciones sensoriales, trastorno por déficit de atención, bipolaridad, discapacidad intelectual, epilepsia, entre otras comorbilidades.

Debido a la denominada inestabilidad de los síntomas, el diagnóstico de certeza se realiza a los 36 meses, aunque a los 12 meses, frente a un niño que no señala, no mira lo señalado, no responde a su nombre y/o no tiene atención compartida debe sospecharse el diagnóstico y actuar en consecuencia, intentando identificar una entidad médica asociada y comenzar una intervención terapéutica adecuada con orientación a la familia.

Si bien el autismo es un trastorno del neurodesarrollo de expresión temprana, se estima que aproximadamente el 30 % de niños con un desarrollo típico inicial, pueden presentar regresión en los primeros años de vida, con pérdida del lenguaje, deterioro de la intención comunicativa y desarrollo de conductas estereotipadas.

Es esencial estar atentos ante cualquier cuadro de regresión autista (RA) , ya que si bien un porcentaje significativo la presentan, la misma es poco comprendida que puede responder a diversas etiologías, instalándose en forma brusca o progresiva.

Este concepto es esencial, en especial teniendo en cuenta que el DSM 5, incluye lo que llamamos síndrome desintegrativo (SD), como una forma evolutiva de los TEA.

Es posible, a nuestro entender, que muchas de las personas con SD padecieran entidades médicas de diversa etiología que hoy somos capaces de identificar y es por ello que queremos jerarquizar la búsqueda de enfermedades o síndromes específicos frente a un cuadro de RA.

Frente a estos cuadros es esencial identificar la posible etiología, dado que en algunos casos un tratamiento adecuado puede modificar la evolución e incluso permitir la recuperación total del niño.

A continuación analizaremos algunas entidades médicas que deben incluirse entre los diversos diagnósticos diferenciales, en niños que presentan una RA para de esa manera orientar los estudios complementarios e incluso definir abordajes terapéuticos específicos.

A modo organizativo dividiremos las entidades asociadas a la RA en dos grandes grupos: 1. RA relacionada a epilepsia y 2. RA no relacionada a fenómeno epiléptico

1. -Regresión autista relacionada a epilepsia. Relacionado a fenómeno epiléptico (debut o previa a la regresión)

- Síndrome de West
- Síndrome de DRASET
- EESES- Síndrome de Landau Kleffner

2. -Regresión autista no relacionada a fenómeno epiléptico

- Autoinmune - Encefalitis antirreceptor NMDA
- Tóxica- Intoxicación aguda con Mercurio
- Regresión autista por deficiencia de vitamina B12 - Lactante de madre vegetariana estricta.
- Regresión autista y recuperación espontánea - Síndrome de Zappella
- Regresión autista progresiva relacionada a encefalopatía metabólica evolutiva - Lipofuccinosis Neuronal Ceroida tipo 2.

En esta presentación analizaremos cada una de estas entidades jerarquizando sus aspectos clínicos y etiológicos.