

## Neurodesarrollo y autismo

El conjunto de trastornos del neurodesarrollo comparten características comunes incluyendo alteraciones en las funciones sensorio-motoras, del lenguaje y cognitivas sociales y no sociales. La forma en que clasificamos y definimos los trastornos del desarrollo neurológico depende en gran medida de como se agrupan los síntomas en estas amplias áreas de desarrollo. Si el grado de deterioro en cualquiera de estas áreas afecta a la trayectoria de desarrollo normal de un niño, lo diagnosticamos con un trastorno. En muchos casos, estos trastornos del neurodesarrollo se conceptualizan como enfermedades. Los sistemas de clasificación de los trastornos del neurodesarrollo en el Manual diagnóstico y estadístico (DSM)<sup>1</sup> y la clasificación internacional de las enfermedades (ICD)<sup>2</sup>, utilizan criterios conductuales para definir grupos heterogéneos de niños en categorías específicas. Estos sistemas de clasificación han sido tradicionalmente categóricos en la naturaleza, pero más recientemente están tratando de capturar el componente dimensional de los trastornos del desarrollo neurológico. Esto es difícil de lograr debido a la naturaleza heterogénea de los trastornos del neurodesarrollo y a las diferentes trayectorias de desarrollo dentro de cada individuo independientemente del desorden.

La heterogeneidad y las relaciones dinámicas y superpuestas entre los trastornos del neurodesarrollo, como el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH), los trastornos del espectro autista (TEA), la discapacidad intelectual (DI), las deficiencias lingüísticas específicas, trastornos del aprendizaje y síndrome de Tourette, desafían la utilidad práctica de estas etiquetas diagnósticas. El nivel de función cognoscitiva no-social determina la variación del fenotipo clínico y además impacta directamente la trayectoria de desarrollo. Además, existe una compleja relación entre los trastornos del desarrollo neurológico y la epilepsia, los trastornos del sueño, la ansiedad, los comportamientos obsesivos compulsivos y los trastornos del estado de ánimo, con fenotipos genéticos específicos del desarrollo neurológico.

En la práctica clínica, la comprensión del problema primario que afecta al curso normal del neurodesarrollo de un niño es tan importante, o más, que las etiquetas diagnósticas comúnmente utilizadas para categorizar los trastornos del neurodesarrollo. Desde una perspectiva de investigación, las etiquetas diagnósticas utilizadas para clasificar los trastornos del neurodesarrollo han tenido un impacto limitado en la capacidad de los médicos para informar a los padres sobre el mejor tratamiento, las intervenciones y el pronóstico de su hijo.

La investigación de la ciencia clínica y básica ha dado lugar a nuestra comprensión actual de los desórdenes del neurodesarrollo. Se está intentando identificar el papel complejo de los genes, la expresión génica y los circuitos cerebrales para determinar la diversidad de la función motora, la comunicación, la atención y la función cognitiva social y no social. La consecuencia de nuestro actual entendimiento sobre las relaciones cerebro-comportamiento es que en la práctica clínica debe hacerse más hincapié en el fondo del problema que en la superficie a la hora de evaluar a niños con trastornos del neurodesarrollo.

El TEA fue considerado una vez raro y ahora se encuentra entre los trastornos del neurodesarrollo más comúnmente diagnosticados, con una prevalencia del 1% de la población. TEA se ha convertido en un modelo de cómo conceptualizamos los trastornos del desarrollo neurológico. Aunque los criterios diagnósticos utilizados para etiquetar y diagnosticar los TEA han cambiado, a medida que los sistemas de clasificación cambiaron con el tiempo, lo que ha permanecido constante es el desarrollo social y

cognitivo atípico que ha caracterizado al TEA desde sus descripciones clínicas iniciales. Los estudios clínicos sobre TEA han descrito los pilares básicos de la comunicación social y la trayectoria y diversidad del desarrollo cognitivo social. Los estudios en animales han identificado macro y microcircuitos que son responsables de la competencia cognitiva social. Son estos aspectos específicos del TEA, no el síndrome en sí, los que sirven como objetivos para las intervenciones conductuales y farmacológicas.

Hay muchas preguntas sin respuesta en cómo conceptualizamos los trastornos del neurodesarrollo y cómo abordamos las intervenciones para este grupo diverso de niños. Lo que es fundamental es entender cómo la definición de estos trastornos afecta a las tasas de prevalencia, así como las intervenciones conductuales y farmacológicas. Nuestro concepto de trastornos del neurodesarrollo refleja nuestras percepciones como individuos y esto influye en cómo funcionamos como sociedad.

*Roberto Tuchman*

Department of Neurology, Nicklaus Children's Hospital.  
Miami Children's Health System, Florida, USA  
e-mail: roberto.tuchman@gmail.com

1. American Psychiatric Association. DSM-5. Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana, 2014.
2. Clasificación Internacional de las Enfermedades, ICD-10. En: [www.iqb.es/patologia/toc01.htm](http://www.iqb.es/patologia/toc01.htm).