



## Trastornos generalizados del desarrollo

Los trastornos generalizados del desarrollo se caracterizan por una perturbación grave y generalizada de varias áreas del desarrollo: habilidades para la interacción social, habilidades para la comunicación o la presencia de compartimientos, intereses y actividades estereotipados. Las alteraciones cualitativas que definen estos trastornos son claramente impropias del nivel de desarrollo o edad mental del sujeto. Esta sección incluye el trastorno autista, el trastorno de Rett, el trastorno desintegrativo infantil, el trastorno de Asperger y el trastorno generalizado del desarrollo no especificado. Estos trastornos suelen ponerse de manifiesto durante los primeros años de la vida y acostumbran a asociarse a algún grado de retraso mental, el cual, si está presente, debe codificarse en el Eje II. A veces, los trastornos generalizados del desarrollo se observan en otras enfermedades médicas (p. ej., anomalías cromosómicas, infecciones congénitas, anomalías estructurales del sistema nervioso central). Si existen estos trastornos, pueden anotarse en el Eje III. Aunque en algún momento se utilizaron términos como “psicosis” y “esquizofrenia infantil” para hacer referencia a estos trastornos, son numerosos los datos a favor de que los trastornos generalizados del desarrollo son distintos de la esquizofrenia (sin embargo, un sujeto con un trastorno generalizado del desarrollo puede desarrollar ocasionalmente una esquizofrenia posterior).

### F84.0 Trastorno autista [299.00]

#### Características diagnósticas

Las características esenciales del trastorno autista son la presencia de un desarrollo marcadamente anormal o deficiente de la interacción y comunicación sociales y un repertorio sumamente restringido de actividades e intereses. Las manifestaciones del trastorno varían mucho en función del nivel de desarrollo y de la edad cronológica del sujeto. A veces el trastorno autista es denominado autismo infantil temprano, autismo infantil o autismo de Kanner.

Las deficiencias de la interacción social son importantes y duraderas. Puede darse una notable afectación de la práctica de comportamientos no verbales múltiples (p. ej., contacto ocular, expresión facial, posturas y gestos corporales) en orden a regular la interacción y comunicación sociales (Criterio A1a). Puede existir una incapacidad para desarrollar relaciones con coetáneos apropiados al nivel de desarrollo (Criterio A1b), incapacidad que puede adoptar diferentes formas a diferentes edades. Los sujetos de menor edad pueden tener muy poco o ningún interés en establecer lazos de amistad. Los sujetos de más edad pueden estar interesados por unas relaciones amistosas, pero carecen de la comprensión de las convenciones de la interacción social. Puede faltar la búsqueda espontánea de disfrutes, intereses u objetivos compartidos con otras personas (p. ej., no mostrando, llevando o señalando objetos que consideran interesantes) (Criterio A1c). Puede estar presente una falta de reciprocidad social o emocional (p. ej., no participando activamente en juegos sociales simples, prefiriendo actividades solitarias o implicando a otros en actividades sólo como herramientas o accesorios “mecánicos”) (Criterio A1d). Con frecuencia el sujeto tiene sumamente afectada la conciencia de los otros. Los sujetos que sufren este trastorno pueden prescindir de otros niños (incluyendo sus hermanos), carecer de todo concepto relativo a las necesidades de los demás o no percibir el malestar de otra persona. También es muy notable y persistente la alteración de la comunicación, que afecta tanto las



habilidades verbales como las no verbales. Puede producirse un retraso del desarrollo del lenguaje hablado o incluso su ausencia total (Criterio A2a). En los sujetos que hablan cabe observar una notable alteración de la habilidad para iniciar o sostener una conversación con otros (Criterio A2b), o una utilización estereotipada y repetitiva del lenguaje o un lenguaje idiosincrásico (Criterio A2c). También se observa una falta de juego usual espontáneo y variado o de juego imitativo social propio del nivel de desarrollo del sujeto (Criterio A2d). Cuando se desarrolla el habla, el volumen, la entonación, la velocidad, el ritmo o la acentuación pueden ser anormales (p. ej., el tono de voz puede ser monótono o inapropiado para el contexto, o se formulan finales de frase con entonación interrogativa). Las estructuras gramaticales suelen ser inmaduras e incluyen un uso estereotipado y repetitivo del lenguaje (p. ej., repetición de palabras o frases prescindiendo de su significado; repetición de rimas o de lemas comerciales) o un lenguaje idiosincrásico (esto es, un lenguaje que sólo puede ser comprendido claramente por quienes están familiarizados con el estilo comunicativo del incapaz de comprender preguntas u órdenes sencillas. Acostumbra a evidenciarse un trastorno de la pragmática (uso social) del lenguaje, consistente en incapacidad para integrar palabras y gestos o para comprender aspectos humorísticos o no literales del lenguaje, como la ironía o los significados implícitos. El juego imaginativo suele estar ausente o notablemente alterado. Estos sujetos también tienden a no implicarse en las rutinas o juegos imitativos simples propios de la infancia o la primera niñez, o lo hacen sólo fuera de contexto o de una manera mecánica.

Los sujetos con trastorno autista cuentan con unos patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos, repetitivos y estereotipados. Pueden demostrar una preocupación absorbente por una o más pautas de interés restrictivas y estereotipadas que resultan anormales, sea en su intensidad sea en sus objetivos (criterio A3a); una adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales (Criterio A3b); manierismos motores repetitivos y estereotipados (Criterio A3c); o una preocupación persistente por partes de objetos (Criterio A3d). Los sujetos con trastorno autista despliegan una gama de intereses marcadamente restringida y suelen preocuparse por alguno muy limitado (p. ej., recopilando datos sobre meteorología o estadísticas de fútbol). Pueden alinear un número exacto de juguetes del mismo modo una y otra vez, o reproducir repetitivamente los comportamientos de un actor de televisión. Pueden insistir en la identidad o uniformidad de las cosas y resistirse o alterarse ante cambios triviales (p. ej., un niño de corta edad puede experimentar una reacción catastrófica ante un cambio menor en su ambiente, como una reordenación de los muebles o el uso de nuevos utensilios en la mesa). A menudo se observa un notable interés por rutinas o rituales no funcionales o una insistencia irracional en seguir determinadas rutinas (p. ej., seguir exactamente la misma ruta para ir a la escuela). Los movimientos corporales estereotipados incluyen las manos (aletear, dar golpecitos con un dedo) o todo el cuerpo (balancearse, inclinarse y mecerse). Pueden estar presentes anomalías posturales (p. ej., caminar de puntillas, movimientos manuales y posturas corporales extravagantes). Estos sujetos experimentan una preocupación persistente por ciertas partes de los objetos (botones, partes del cuerpo), También pueden resultar fascinados por un movimiento (p. ej., el girar de las ruedas de un coche, el abrir y cerrar de una puerta, un ventilador eléctrico u otro objeto que dé vueltas rápidamente). La persona puede estar intensamente vinculada a algún objeto inanimado (p. ej., un trozo de cordel o una pieza de goma).

La alteración debe manifestarse antes de los tres años de edad por retraso o funcionamiento anormal en por lo menos una (y a menudo varias) de las siguientes áreas: interacción social, lenguaje tal como se utiliza en la comunicación social o juego simbólico o imaginativo (Criterio B).



En la mayoría de los casos no se observa ningún período de desarrollo inequívocamente normal, aunque en un 20% de ellos los padres informan de un desarrollo relativamente normal durante 1 o 2 años. En estos casos, los padres pueden señalar que el niño adquirió unas cuantas palabras, perdiéndolas a continuación, o pareciendo estancarse evolutivamente. Por definición, si existe un período de desarrollo normal, éste no puede extenderse más allá de los 3 años. El trastorno no se explica mejor por la presencia de un trastorno de Rett o de un trastorno desintegrativo infantil (Criterio C).

### Síntomas y trastornos asociados

Características descriptivas y trastornos mentales asociados. En la mayor parte de los casos existe un diagnóstico asociado de retraso mental, habitualmente en un intervalo de moderado a profundo. Pueden observar anormalidades en el desarrollo de las habilidades cognitivas. El perfil de las habilidades cognitivas suele ser desigual, prescindiendo del nivel general de inteligencia, y las aptitudes verbales son típicamente inferiores a las no verbales. A veces se observan habilidades especiales (p. ej., una niña de 4 años y medio con trastorno autista puede ser capaz de “decodificar” materiales escritos con una comprensión mínima del significado de lo que lee [hiperlexia] o un niño de 10 años puede tener aptitudes prodigiosas para calcular fechas [cálculo del calendario]). La evaluación del vocabulario (receptivo o expresivo) mediante palabras únicas no siempre proporciona una buena estimación del nivel de lenguaje (las aptitudes verbales reales pueden estar situadas a niveles muy inferiores). Los sujetos con trastorno autista pueden presentar una amplia gama de síntomas de comportamientos, que incluyen hiperactividad, campo de atención reducido, impulsividad, agresividad, comportamientos autolesivos y, especialmente los niños pequeños, pataletas. Pueden observarse respuestas extravagantes a los estímulos sensoriales (p. ej., un elevado umbral para el dolor, hipersensibilidad ante los sonidos en los contactos físicos, reacciones exageradas ante la luz o los colores, fascinación por cierto estímulos). Pueden producirse irregularidades en la ingestión alimentaria (p. ej., dieta limitada a muy pocos alimentos, pica) o en el sueño (p. ej., despertar recurrente o balanceo nocturno). Pueden presentarse alteraciones del humor o la afectividad (p. ej., reír o llorar sin motivo observable, ausencia de peligros reales y un temor excesivo en respuesta a objetos no dañinos. Suelen presentarse distintos comportamientos autolesivos (p. ej., cabezazos o mordiscos en los dedos, las manos o muñecas). En la adolescencia o en los inicios de la vida adulta, los sujetos con trastorno autista y capacidad intelectual suficiente pueden deprimirse en respuesta a la toma de conciencia de sus graves déficit.

Hallazgos de laboratorio. Cuando un trastorno autista se asocia a una enfermedad médica, se obtienen datos de laboratorio coherentes con esa enfermedad. Existen diferencias de grupo en algunas medidas de la actividad serotoninérgica, pero no constituyen un criterio diagnóstico del trastorno autista. En algunos casos pueden resultar anormales los estudios por neuroimagen, pero no se ha identificado claramente un patrón específico. Son frecuentes las alteraciones del EEG, incluso en ausencia de trastornos convulsivos.

Hallazgos de la exploración física y enfermedades médicas asociadas. En el trastorno autista pueden observarse distintos síntomas o signos neurológicos no específicos (p. ej., reflejos primitivos, retraso del desarrollo de la dominancia manual). A veces el trastorno se presenta



asociado a una enfermedad neurológica o médica (p. ej., esclerosis tuberosa y síndrome del X frágil).

Alrededor del 25% de los casos experimenta crisis convulsivas (particularmente en la adolescencia). Puede existir tanto microcefalia como macrocefalia. Cuando existan otras enfermedades médicas se anotarán en el Eje III.

#### Síntomas dependientes de la edad y el sexo

En el trastorno autista, la naturaleza de la alteración de la interacción social puede modificarse con el paso del tiempo, pudiendo variar en función del nivel de desarrollo del individuo. En los niños pequeños cabe observar incapacidad para abrazar; indiferencia o aversión hacia las manifestaciones de afecto o de contacto físico; ausencia de contacto ocular, respuestas faciales o sonrisas dirigidas socialmente, e incapacidad para responder a la voz de sus padres. Como resultado de todo ello, los padres pueden estar inicialmente preocupados ante la posibilidad de que su hijo sea sordo. Los niños de corta edad con este trastorno pueden tratar a los adultos como objetos intercambiables, pueden aferrarse mecánicamente a una persona concreta o pueden utilizar la mano del padre o de la madre para obtener los objetos deseados sin llegar a establecer contacto ocular (como si lo relevante fuera la mano más que la persona). A lo largo del desarrollo, el niño puede hacerse más dispuesto a participar pasivamente en la interacción social e incluso puede interesarse más por dicha interacción. Sin embargo, incluso en tales circunstancias, el niño tiende a tratar a otras personas de modo desusado (p. ej., esperando que los demás respondan a preguntas ritualizadas de forma específica, teniendo un escaso sentido de los límites de los demás y actuando de manera inadecuada en la interacción social). En los sujetos de más edad cabe observar un excelente rendimiento en tarea que implican memoria a largo plazo (p. ej., horarios de trenes, fechas históricas, fórmulas químicas o recuerdo exacto de letras de canciones escuchadas años antes), pero la información en cuestión tiende a repetirse una y otra vez, sea o no sea propia en relación con el contexto social. El trastorno se presenta en los hombres con una frecuencia cuatro a cinco veces mayor que en las mujeres. Sin embargo, las mujeres autistas son más propensas a experimentar un retraso mental más grave.

#### Prevalencia

La tasa media de trastorno autista en los estudios epidemiológicos es de 5 casos por cada 10.000 individuos, oscilando entre los 2 y los 20 casos por 10.000 individuos. Sigue sin quedar claro si las tasas más elevadas reflejan diferencias en metodología o un aumento de la frecuencia del trastorno.

#### Curso

Por definición, el inicio del trastorno autista es anterior a los 3 años de edad. En algunos casos los padres explican que se preocuparon por el niño desde el nacimiento o muy poco después, dada su falta de interés por la interacción social. Durante la primera infancia las manifestaciones del trastorno son más sutiles, resultando más difíciles de definir que las observadas tras los 2 años de edad. En una minoría de casos el niño puede haberse desarrollado normalmente durante el primer año de vida (o incluso durante sus primeros dos años). El trastorno autista tiene un curso continuo. En niños de edad escolar y en adolescentes son frecuentes los progresos evolutivos en algunas áreas (p. Ej.) interés creciente por la actividad social a medida que el niño alcanza la edad escolar). Algunos sujetos se deterioran comportamentalmente durante la adolescencia, mientras





que otros mejoran. Las habilidades lingüísticas (p. ej., presencia de lenguaje comunicativo) y el nivel intelectual general son los factores relacionados más significativamente con el pronóstico a largo plazo. Los estudios de seguimiento realizados hasta la fecha sugieren que sólo un pequeño porcentaje de sujetos autistas llegan a vivir y trabajar autónomamente en su vida adulta. Alrededor de un tercio de los casos alcanza algún grado de independencia parcial. Los adultos autistas que funcionan a un nivel superior continúan teniendo problemas en la interacción social y en la comunicación, junto con intereses y actividades claramente restringidos.

#### Patrón Familiar

Se observa un riesgo aumentado de trastorno autista entre los hermanos del sujeto que lo sufren, presentándolo aproximadamente en un 5% de éstos. También parece existir riesgo de distintas anomalías del desarrollo en los hermanos afectados.

#### Diagnóstico diferencial

En el desarrollo normal pueden observarse períodos de regresión evolutiva, pero no son tan graves ni tan prolongados como el trastorno autista. El trastorno autista debe ser diferenciado de otros trastornos generalizados del desarrollo. El trastorno de Rett difiere del trastorno autista en su proporción sexual característica y en perfil de sus déficit. El trastorno de Rett sólo ha sido diagnosticado en mujeres, mientras que el trastorno autista se observa mucho más frecuente en hombres. En el trastorno de Rett se produce un patrón característico de desaceleración del crecimiento craneal, pérdida de habilidades manuales intencionales previamente adquiridas y aparición de una marcha y unos movimientos del tronco pobremente coordinados. Los sujetos con trastorno de Rett pueden manifestar, especialmente durante los años preescolares, dificultades en la interacción social parecidas a las observadas en el trastorno autista, pero tienden a ser transitorias. El trastorno autista difiere del trastorno desintegrativo infantil, que cuenta con un patrón distintivo de regresión evolutiva en múltiples áreas del funcionamiento que aparece por lo menos tras dos años de desarrollo normal. En el trastorno autista, habitualmente, las anomalías del desarrollo se observan durante el primer año de vida. Cuando no se dispone de información sobre los primeros tiempos del desarrollo o cuando no es posible documentar el período requerido de desarrollo normal, debe formularse el diagnóstico de trastorno autista. El trastorno de Asperger puede distinguirse del trastorno autista por la ausencia de retraso o desviación en el desarrollo temprano del lenguaje. El trastorno de Asperger no se diagnostica si se cumplen criterios de trastorno autista. En el trastorno autista son frecuentes síntomas de exceso de actividad e inatención, pero no se acepta un diagnóstico de trastorno de déficit de atención con hiperactividad si hay un trastorno autista.

La esquizofrenia de inicio infantil suele desarrollarse tras unos años de desarrollo normal o casi normal. Puede establecerse un diagnóstico adicional de esquizofrenia si un sujeto con trastorno autista desarrolla los rasgos característicos de la esquizofrenia (v. Pág. 334), con una fase de actividad sintomática consistente en delirios o alucinaciones prominentes que dura por lo menos 1 mes. En el mutismo selectivo, el niño acostumbra a manifestar unas habilidades para la comunicación adecuadas, aunque sólo lo haga en ciertos contextos, y no experimenta la grave afectación de la interacción social ni los patrones restringidos de comportamiento asociados al trastorno autista. En el trastorno del lenguaje expresivo y en el trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo existe una afectación del lenguaje, pero no va asociada a la presencia de una alteración cualitativa de la interacción social ni a patrones de comportamiento restringido,



repetitivo y estereotipado. A veces es difícil determinar si es atribuible un diagnóstico adicional de trastorno autista a un sujeto con retraso mental, especialmente si el retraso mental es grave o profundo. El diagnóstico adicional de trastorno autista se reserva para aquellos casos en que existan déficit cualitativos de las habilidades sociales y comunicativas, así como las características de comportamiento específicas del trastorno autista. Las estereotipias motoras son típicas del trastorno autista. No se establece un diagnóstico adicional de trastorno de movimientos estereotipados cuando tales estereotipias se explican mejor formando parte de la presentación de un trastorno autista. En el trastorno autista son frecuentes síntomas de exceso de actividad e inatención, pero no se acepta un diagnóstico de trastorno de déficit de atención con hiperactividad si hay un trastorno autista.

Relación con los Criterios Diagnósticos de Investigación de la CIE-10

El DSM-IV y la CIE-10 proponen criterios y códigos diagnósticos prácticamente iguales. En la CIE-10, este trastorno viene recogido con el nombre de autismo infantil.

? Criterios para el diagnóstico de F84.0 Trastorno autista [299.00]

A. Un total de 6 (o más) ítems de (1), (2) y (3), con por lo menos dos de (1). y uno de (2) y de (3):

(1) Alteración cualitativa de la interacción social, manifestada al menos por dos de las siguientes características:

- (a) Importante alteración del uso de múltiples comportamientos no verbales, como son contacto ocular, expresión facial, posturas corporales y gestos reguladores de la interacción social
- (b) Incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros adecuadas al nivel de desarrollo
- (c) ausencia de la tendencia espontánea para compartir con otras personas disfrutes, intereses y objetivos (p. ej., no mostrar, traer o señalar objetos de interés)
- (d) Falta de reciprocidad social o emocional

(2) alteración cualitativa de la comunicación manifestada al menos por dos de las siguientes características:

- (a) retraso o ausencia total del desarrollo del lenguaje oral (no acompañado de intentos para compensarlo mediante modos alternativos de comunicación, tales como gestos o mímica)
- (b) En sujetos con un habla adecuada, alteración importante de la capacidad para iniciar o mantener una conversación con otros
- (c) utilización estereotipada y repetitiva del lenguaje o lenguaje idiosincrásico
- (d) ausencia de juego realista espontáneo, variado, o de juego imitativo social propio del nivel de desarrollo

(3) patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos, repetitivos y estereotipados, manifestados por lo menos mediante una de las siguientes características:

- (a) preocupación absorbente por uno o más patrones estereotipados y restrictivos de interés que resulta anormal, sea su intensidad, sea su objetivo
- (b) adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales
- (c) manierismos motores estereotipados y repetitivos (p. ej., sacudir o girar las manos o los dedos, movimientos complejos de todo el cuerpo)
- (d) Preocupación persistente por partes de objetos

B. Retraso o funcionamiento anormal en por lo menos una de las siguientes áreas, que aparece antes de los 3 años de edad: (1) interacción social, (2) lenguaje utilizado en la comunicación social



o (3) juego simbólico o imaginativo

C. El trastorno no se explica mejor por la presencia de un trastorno de Rett o de un trastorno desintegrativo infantil.

#### F84.2 Trastorno de Rett [299.80]

##### Características diagnósticas

La característica esencial del trastorno de Rett es el desarrollo de múltiples déficit específicos tras un período de funcionamiento normal después del nacimiento. Los sujetos presentan un período prenatal y perinatal aparentemente normal (Criterio A1) con un desarrollo psicomotor normal durante los primeros 5 meses de vida (Criterio A2). En el nacimiento la circunferencia craneal también se sitúa dentro de los límites normales (Criterio A3). Entre los 5 y los 48 meses de edad el crecimiento craneal se desacelera (Criterio B1). Entre los 5 y 30 meses de edad se produce una pérdida de habilidades manuales intencionales previamente adquiridas, con el subsiguiente desarrollo de unos movimientos manuales estereotipados característicos, que semejan escribir o lavarse las manos (Criterio B2). El interés por el ambiente social disminuye en los primeros años posteriores al inicio del trastorno (Criterio B3), aunque la interacción social se desarrolla a menudo posteriormente. Se establecen alteraciones de la coordinación de la marcha y movimientos del tronco (Criterio B4). También existe una alteración grave del desarrollo del lenguaje expresivo y receptivo, con retraso psicomotor grave (Criterio B5).

##### Síntomas y trastornos asociados

El trastorno de Rett está asociado típicamente a retraso mental grave o profundo, que, si existe, debe codificarse en el Eje II. No existen datos específicos de laboratorio asociados a este trastorno. En los sujetos con trastorno de Rett puede observarse una gran frecuencia de alteraciones del EEG y trastornos convulsivos. Las técnicas por neuroimagen cerebral han demostrado la existencia de anomalías no específicas. Datos preliminares sugieren que una mutación genética es la causa de algunos de los trastornos de Rett.

##### Prevalencia

Los datos disponibles se limitan principalmente a series de casos. Al parecer, el trastorno de Rett es mucho menos frecuente que el trastorno autista. Este trastorno sólo ha sido diagnosticado en mujeres.

##### Curso

El patrón de regresión evolutiva es sumamente distintivo. El trastorno de Rett tiene su inicio antes de los 4 años de edad. Habitualmente durante el primero o segundo año de su vida. El trastorno persiste a lo largo de toda la vida, y la pérdida de habilidades suele mantener y progresar. En la mayor parte de los casos la recuperación es muy limitada, aunque pueden producirse progresos evolutivos muy modestos y observarse algún interés por la interacción social cuando los sujetos finalizan su infancia o entran en la adolescencia. Las deficiencias comunicativas y de comportamiento suelen permanecer relativamente constantes a lo largo de la vida.

##### Diagnóstico diferencial

En el desarrollo normal cabe observar períodos de regresión evolutiva, pero no son tan graves ni



tan prolongados como en el trastorno de Rett. Para el diagnóstico diferencial entre trastorno de Rett y trastorno autista, véase la página 84. El trastorno de Rett difiere del trastorno desintegrativo infantil y del trastorno de Asperger en su proporción sexual característica, su inicio y su patrón de déficit. El trastorno de Rett sólo ha sido diagnosticado en mujeres, mientras que el trastorno desintegrativo infantil y el trastorno de Asperger parecen ser más frecuentes en hombres. El inicio de los síntomas del trastorno de Rett puede establecerse hacia los 5 meses de edad, mientras que en el trastorno desintegrativo infantil el período de desarrollo normal es típicamente más prolongado (esto es, por lo menos hasta los 2 años de edad). En el trastorno de Rett hay un patrón característico de desaceleración del crecimiento craneal, pérdida de habilidades manuales intencionales previamente adquiridas y aparición de una marcha y unos movimientos del tronco mal coordinados. En contraste con trastorno de Asperger, el trastorno de Rett se caracteriza por una alteración grave del desarrollo del lenguaje expresivo y receptivo.

Relación con los Criterios Diagnósticos de Investigación de la CIE-10

El DSM-IV y la CIE-10 proponen criterios y códigos diagnósticos prácticamente iguales. En la CIE.10, este trastorno viene recogido con el nombre de síndrome de Rett.

? Criterios para el diagnóstico de F84.2 Trastorno de Rett [299.80]

A. Todas las características siguientes

- (1) desarrollo prenatal y perinatal aparentemente normal
- (2) desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los primeros 5 meses después del nacimiento
- (3) circunferencia craneal normal en el nacimiento

B. Aparición de todas las características siguientes después del período de desarrollo normal

- (1) desaceleración del crecimiento craneal entre los 5 y 48 meses de edad
- (2) pérdida de habilidades manuales intencionales previamente adquiridas entre los 5 y los 30 meses de edad, con el subsiguiente desarrollo de movimientos manuales estereotipados (p. ej., escribir o lavarse las manos)
- (3) pérdida de implicación social en el inicio del trastorno (aunque con frecuencia la interacción social se desarrolla posteriormente)
- (4) mala coordinación de la marcha o de los movimientos del tronco
- (5) desarrollo del lenguaje expresivo y receptivo gravemente afectado, con retraso psicomotor grave

F84.3 Trastorno desintegrativo infantil [299.10]

Características diagnósticas

La característica esencial del trastorno desintegrativo infantil es una marcada regresión en múltiples áreas de actividad tras un período de por lo menos 2 años de desarrollo aparentemente normal (Criterio A). El desarrollo aparentemente normal se manifiesta por una comunicación verbal y no verbal, unas relaciones sociales, un juego y un comportamiento adaptativo apropiados a la edad del sujeto. Tras los primeros 2 años de vida, pero antes de los 10 años de edad, el niño experimenta una pérdida clínicamente significativa de habilidades adquiridas anteriormente, por lo menos en dos de las siguientes áreas: lenguaje expresivo o receptivo, habilidades sociales o comportamiento adaptativo, control vesical o intestinal, juego o habilidades motoras (Criterio B).





Lo más característico es que desaparezcan las habilidades adquiridas en casi todas las áreas. Los sujetos con este trastorno manifiestan los déficit sociales y comunicativos y las características de comportamiento generalmente observados en el trastorno autista (v. Pág. 80). Existe una alteración cualitativa de la interacción social (Criterio C1) y de la comunicación (Criterio C2), y unos patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos, repetitivos y estereotipados (criterio C3). El trastorno no se explica mejor por la presencia de otro trastorno generalizado del desarrollo o de esquizofrenia (Criterio D). Este trastorno también ha sido denominado síndrome de Séllder, dementia infantilis o psicosis desintegrativa.

#### Síntomas y trastornos asociados

El trastorno desintegrativo infantil suele asociarse a retraso mental grave que, si existe, debe codificarse en el Eje II. Pueden observarse varios síntomas o signos neurológicos no específicos. Parece existir un incremento de la frecuencia de alteraciones del EEG y trastornos compulsivos. Aunque parece probable que el trastorno sea el resultado de alguna lesión del sistema nervioso central en desarrollo, no se han identificado sus mecanismos concretos. Ocasionalmente, el trastorno se observa asociado a otra enfermedad médica (p. ej., leucodistrofia metacromática, enfermedad de Schilder) que pudiera explicar la regresión evolutiva. Sin embargo, en la mayor parte de los casos ninguna investigación revela tal trastorno. Si existe una enfermedad neurológica o médica asociada al trastorno desintegrativo, se codificarán en el Eje III. Los datos de laboratorio reflejarán la enfermedad médica asociada.

#### Prevalencia

Los datos epidemiológicos son muy limitados, pero el trastorno desintegrativo infantil parece ser muy raro y mucho menos frecuente que el trastorno autista, si bien es probablemente infradiagnosticado. Aunque ciertos estudios iniciales sugirieron una proporción sexual equivalente, datos más recientes indican que el trastorno es más común entre hombres.

#### Curso

Por definición, el trastorno desintegrativo infantil sólo puede diagnosticarse si los síntomas van precedidos de por lo menos 2 años de desarrollo normal y su inicio es anterior a los 10 años de edad. Cuando el período de desarrollo normal ha sido bastante prolongado (5 o más años), es particularmente importante llevar a cabo una exploración física y neurológica completa con el fin de verificar la presencia de una enfermedad médica. En la mayoría de los casos el inicio se produce entre los 3 y los 4 años de edad, pudiendo ser insidioso o súbito. Hay signos premonitorios que pueden incluir niveles de actividad incrementados, irritabilidad y ansiedad seguidos de pérdida del habla y de otras habilidades. Durante este tiempo, el niño también puede perder interés por el entorno. Habitualmente, la pérdida de habilidades alcanza un cierto nivel tras el que puede producirse alguna mejoría limitada, aunque tal mejoría rara vez es importante. En otros casos, especialmente cuando el trastorno se asocia a una enfermedad neurológica progresiva, la pérdida de habilidades también es progresiva. Este trastorno experimenta un curso continuo, y en la mayoría de los casos su duración se extiende a lo largo de toda la vida. Las deficiencias sociales, comunicativas y de comportamiento permanecen relativamente constantes a lo largo de la vida.

#### Diagnóstico diferencial

En el desarrollo normal, pueden observarse ciertos períodos de regresión, pero en tal caso no son



tan graves ni tan prolongados como en el trastorno desintegrativo infantil. El trastorno desintegrativo infantil debe ser diferenciado de otros trastornos generalizados del desarrollo. Para el diagnóstico diferencial con el trastorno autista, véase la página 84. Para el diagnóstico diferencial con el trastorno de Rett, véase la página 87. En oposición al trastorno de Asperger, el trastorno desintegrativo infantil se caracteriza por una pérdida clínicamente significativa de habilidades previamente adquiridas y una mayor probabilidad de retraso mental. En el trastorno de Asperger no hay retraso del desarrollo del lenguaje ni una pérdida significativa de habilidades evolutivas.

El trastorno desintegrativo infantil debe ser diferenciado de la demencia de inicio durante la infancia o la niñez. La demencia sobreviene como consecuencia de los efectos fisiológicos directos de una enfermedad médica (p. ej., traumatismo craneal). Mientras el trastorno desintegrativo infantil ocurre típicamente en ausencia de una enfermedad médica asociada.

Relación con los Criterios Diagnósticos de Investigación de la CIE.10

Los criterios y códigos diagnósticos del DSM-IV y la CIE-10 son idénticos, excepto por el Criterio C, donde la CIE-10 también incluye una “pérdida general del interés por los objetos y el entorno”. En la CIE-10, este trastorno viene recogido con el nombre de otro trastorno desintegrativo infantil

? Criterios para el diagnóstico de F84.3 Trastorno desintegrativo infantil [299.10]

A. Desarrollo aparentemente normal durante por lo menos los primeros 2 años posteriores al nacimiento, manifestado por la presencia de comunicación verbal y no verbal, relaciones sociales, juego y comportamiento adaptativo apropiados a la edad del sujeto.

B. Pérdida clínicamente significativa de habilidades previamente adquiridas (antes de los 10 años de edad) en por lo menos dos de las siguientes áreas:

- (1) Lenguaje expresivo o receptivo
- (2) habilidades sociales o comportamiento adaptativo
- (3) control intestinal o vesical
- (4) juego
- (5) habilidades motoras

C. Anormalidades en por lo menos dos de las siguientes áreas:

- (1) alteración cualitativa de la interacción social (p. ej., alteración de comportamientos no verbales, incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros, ausencia de reciprocidad social o emocional)
- (2) alteraciones cualitativas de la comunicación (p. ej., retraso o ausencia del lenguaje hablado, incapacidad para iniciar o sostener una conversación, utilización estereotipada y repetitiva del lenguaje, ausencia de juego realista variado)
- (3) patrones de comportamiento, intereses y actividades restrictivos, repetitivos y estereotipados, en los que se incluyen estereotipias motoras y manierismos.

D. El trastorno no se explica mejor por la presencia de otro trastorno generalizado del desarrollo o de esquizofrenia.

F84.5 Trastorno de Asperger [299.80]



### Características diagnósticas

Las características esenciales del trastorno de Asperger son la incapacidad grave y permanente para la interacción social (Criterio A) y la presencia de pautas de conducta, intereses y actividades repetitivos y restringidos (Criterio B). El trastorno puede causar insuficiencias clínicamente significativas en la vida social y laboral, así como en otras áreas importantes de la vida del individuo (Criterio C). En contraste con el trastorno autista, no hay retrasos clínicamente significativos ni alteraciones en la adquisición del lenguaje (p. ej., algunas palabras únicas no ecoicas se utilizan comunicativamente hacia los 2 años de edad y frases comunicativas espontáneas alrededor de los 3 años) (Criterio D), aunque pueden estar afectados algunos aspectos más sutiles de la comunicación social (p. ej., el intercambio típico de la conversación). Además, durante los primeros 3 años de vida, no existen retrasos clínicamente significativos en el desarrollo cognoscitivo, lo que se manifiesta mediante una expresión de curiosidad normal por el ambiente o la adquisición de habilidades de aprendizaje y conductas adaptativas (distintas de las de interacción social) apropiadas para la edad (Criterio E). Finalmente, los criterios no satisfacen los de otro trastorno generalizado del desarrollo específico o los de la esquizofrenia (Criterio F). Este trastorno también se denomina síndrome de Asperger.

La alteración de la interacción social recíproca es importante y persistente, pudiendo presentarse una deficiencia relevante en el uso de conductas no verbales múltiples (p. ej., contacto ocular, expresión facial, posturas y gestos corporales) para regular la interacción social y la comunicación (Criterio A1). Es posible que exista incapacidad para establecer relaciones con coetáneos apropiadas al nivel de desarrollo (Criterio A2), lo que puede adoptar diferentes formas según la edad. Los individuos de menor edad pueden tener poco o ningún interés en establecer relaciones de amistad. Los individuos mayores pueden experimentar algún interés por la amistad, pero no comprenden las convenciones de la interacción social. Es posible que no intenten compartir alegrías, intereses o realizaciones con otras personas (p. ej., no muestran, llevan o señalan objetos que consideran interesantes) (Criterio A3). Puede haber falta de reciprocidad social o emocional (p. ej., no participan activamente en juegos sociales simples, prefiriendo actividades solitarias, o sólo implican a otros en actividades como instrumentos o ayudas “mecánicas”) (Criterio A4). Aunque en el trastorno de Asperger el déficit social es grave y se define del mismo modo que en el trastorno autista, la ausencia de reciprocidad social se manifiesta típicamente por un abordaje social de los otros excéntrico y monocorde (p. ej., insistiendo en un tema de conversación sin tener en cuenta las reacciones de los demás) más que por indiferencia social y emocional. Al igual que en el trastorno autista, se observan patrones de conducta, intereses y actividades repetitivos y restringidos (Criterio B). Con frecuencia, esta característica se manifiesta primariamente a través de la aparición de preocupaciones absorbentes referidas a temas o intereses circunscritos, sobre los que el individuo puede acumular una gran cantidad de información (Criterio B1). Estos intereses y actividades son mantenidos con gran intensidad, frecuentemente con la exclusión de otras actividades.

El trastorno puede causar alteraciones clínicamente significativas en la adaptación social, que, a su vez, pueden ejercer un impacto significativo en la autosuficiencia, las actividades u otras áreas de importancia (Criterio C). Los déficit sociales y los patrones restringidos de intereses, actividades y conducta dan lugar a una notable discapacidad.

A diferencia de lo que ocurre en el trastorno autista, no hay retrasos clínicamente significativos en el lenguaje temprano (p. ej., a los 2 años utilizan palabras únicas y, a los 3 años, frases comunicativas) (Criterio D). El lenguaje subsiguiente puede resultar inusual debido a su locuacidad



y a la preocupación del individuo por ciertos temas. Las dificultades en la comunicación pueden deberse a la disfunción social y a la incapacidad para apreciar y utilizar normas convencionales de conversación, a la incapacidad para apreciar señales no verbales y a las limitadas aptitudes para el autocontrol.

Los individuos con trastorno de Asperger no presentan retrasos clínicamente significativos en su desarrollo cognoscitivo o en las habilidades de autocuidados propias de su edad, conducta adaptativa (distinta de la implicada en la interacción social) y curiosidad acerca del ambiente en la infancia (Criterio E). Puesto que el lenguaje temprano y las habilidades cognoscitivas están situados dentro de los límites normales en los 3 primeros años de vida, los padres o cuidadores no suelen preocuparse por el desarrollo del niño durante dicho período, aunque entrevistados pueden recordar ciertas conductas inusuales. Pueden, por ejemplo, explicar que el niño hablaba antes de empezar a caminar y, de hecho, los padres pueden creer que el niño es precoz (p. ej., con un vocabulario rico o “adulto”). Aunque pueden existir problemas sociales sutiles, los padres o cuidadores no suelen preocuparse hasta que el niño inicia su preescolaridad o es comparado con niños de la misma edad; en ese momento, las dificultades sociales del niño con los individuos de su misma edad suelen hacerse evidentes.

Por definición, no se establece el diagnóstico si el trastorno cumple criterios de otro trastorno generalizado del desarrollo específico o de esquizofrenia (aunque los diagnósticos de trastorno de Asperger y de esquizofrenia pueden coexistir si el inicio del trastorno de Asperger precedió claramente al inicio de la esquizofrenia) (Criterio F).

#### Síntomas y trastornos asociados

En contraste con el trastorno autista, en el trastorno de Asperger no suele observarse retraso mental, aunque se han detectado algunos casos con retraso mental ligero (p. ej., cuando el retraso mental se hace evidente sólo en los años escolares, sin ningún retraso aparente cognoscitivo o verbal durante los primeros años de vida). Puede observarse alguna variabilidad en el funcionamiento cognoscitivo, siendo frecuente una buena dotación en habilidades verbales (p. ej., vocabulario, memoria auditiva) acompañada de insuficiencias en las áreas no verbales (p. ej., habilidades visuomotoras y visuoespaciales). Puede haber torpeza motora, si bien suele ser relativamente ligera; no obstante, las dificultades motoras pueden contribuir al rechazo por parte de compañeros y al aislamiento social (p. ej., incapacidad para participar en deportes de grupo). En el trastorno de Asperger son frecuentes los síntomas de hiperactividad e inatención y, de hecho, muchos menores con este trastorno reciben el diagnóstico de trastorno por déficit de atención con hiperactividad antes que el de trastorno de Asperger. Hay datos que señalan la posibilidad de que el trastorno de Asperger se asocie a numerosos trastornos mentales, incluyendo trastornos depresivos.

#### Síntomas dependientes de la cultura, la edad y el sexo

El cuadro clínico puede presentarse de modo diferente en distintas edades. Con frecuencia, la discapacidad social de los pacientes se hace más aparente a medida que pasa el tiempo. En la adolescencia, algunos individuos con el trastorno pueden aprender a utilizar las áreas en las que están mejor dotados (p. ej., aptitudes de memoria verbal) para compensar las áreas más deficientes. Los individuos con trastorno de Asperger pueden ser victimizados por parte de otras personas. Este hecho, junto con los sentimientos de aislamiento social y una creciente capacidad de autoconciencia, puede contribuir al desarrollo de depresión y ansiedad en la adolescencia y el



inicio de la vida adulta. El trastorno se diagnostica con mucha más frecuencia (por lo menos 5 veces más) en hombres.

#### Prevalencia

No se dispone de datos definitivos sobre la prevalencia del trastorno de Asperger.

#### Curso

El trastorno de Asperger es un trastorno continuo y persistente a lo largo de la vida. En niños de edad escolar, las buenas habilidades verbales pueden, en alguna medida, enmascarar la gravedad de la disfunción social del niño. Estas habilidades pueden también confundir a cuidadores y maestros, ya que pueden fijarse especialmente en las satisfactorias aptitudes verbales del pequeño, pero no ser suficientemente conscientes de los problemas que experimenta en otras áreas (especialmente en cuanto a adaptación social). Las aptitudes verbales relativamente buenas del niño también pueden hacer que profesores y cuidadores atribuyan erróneamente sus dificultades conductuales a falta de voluntad o testarudez. En la adolescencia, puede incrementarse su interés por establecer relaciones sociales en la medida en que los individuos aprenden a responder más adaptativamente a sus dificultades: el paciente puede aprender, por ejemplo, a aplicar normas verbales o rutinas explícitas en ciertas situaciones estresantes. Los individuos de más edad pueden estar interesados en establecer amistades, pero no comprenden las conversaciones de la interacción social y pueden establecer más fácilmente relaciones con individuos mucho mayores o menores que ellos. El pronóstico significativamente mejor que en el trastorno autista, pues los estudios de seguimiento sugieren que, al llegar a la edad adulta, muchos individuos son capaces de obtener un empleo y de ser autosuficientes.

#### Patrón familiar

Aunque los datos disponibles son limitados, parece existir una mayor frecuencia de presentación de trastorno de Asperger entre familiares de individuos con este trastorno. Éstos pueden también presentar un mayor riesgo de trastorno autista, así como de otras dificultades sociales generales.

#### Diagnóstico diferencial

El trastorno de Asperger debe distinguirse de otros trastornos generalizados del desarrollo que se caracterizan por problemas en la interacción social, lenguaje y juegos, mientras que en el trastorno de Asperger no hay retrasos significativos precoces ni en las actividades cognoscitivas ni en las verbales. Además, en el trastorno autista, los intereses y actividades estereotipados, repetitivos y restrictivos suelen caracterizarse por la presencia de manierismos motores, preocupación por partes de los objetos, rituales y un importante malestar frente a los cambios, mientras en el trastorno de Asperger se manifiestan primariamente por la absorbente persecución de un interés circunscripto a un tema concreto, a la recopilación de información sobre el cual el individuo dedica enormes cantidades de tiempo. En algunos casos, puede resultar problemática la diferenciación entre ambos trastornos. En el trastorno autista, los patrones típicos de interacción social se caracterizan por el autoaislamiento o por unas relaciones sociales marcadamente rígidas, mientras que en el trastorno de Asperger puede observarse motivación para acercarse a otros, aun cuando esto se lleve a cabo de manera excéntrica, monocorde, prolija e insensible.

El trastorno de Asperger también debe diferenciarse de otros trastornos generalizados del desarrollo distintos del trastorno autista. El trastorno de Rett difiere del trastorno de Asperger por





su característica distribución ligada al sexo y por el patrón de sus déficit. El trastorno de Rett sólo ha sido diagnosticado en mujeres, mientras que el trastorno de Asperger se da mucho más frecuentemente en hombres. En el trastorno de Rett, se observa un patrón característico de desaceleración del crecimiento cefálico, una pérdida de habilidades manuales intencionales previamente adquiridas y la aparición de movimientos deficientemente coordinados de la marcha o el tronco. Asimismo, el trastorno de Rett se asocia a importantes grado de retraso mental y a una grave afectación del lenguaje y la comunicación.

El trastorno de Asperger difiere también del trastorno desintegrativo infantil, ya que éste presenta un patrón distintivo de regresión evolutiva tras un período de, por lo menos, 2 años de desarrollo normal. Asimismo, los niños con trastorno desintegrativo infantil presentan importantes grados de retraso mental y de insuficiencia del lenguaje. Por el contrario, en el trastorno de Asperger no aparece ningún patrón de regresión evolutiva y, por definición, no hay retrasos significativos cognoscitivos o verbales.

Habitualmente, la esquizofrenia de inicio infantil se presenta tras algunos años de desarrollo normal, y en ella están presentes las características típicas del trastorno, incluyendo alucinaciones, delirio y lenguaje desorganizado. En el mutismo selectivo, el niño acostumbra a manifestar unas habilidades comunicativas apropiadas en determinados contextos y no sufre ninguna alteración grave de la interacción social, ni los patrones restringidos de comportamiento asociados al trastorno de Asperger. Por el contrario, los individuos con trastorno de Asperger son típicamente locuaces. En el trastorno expresivo del lenguaje y en el trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo, existe alteración del lenguaje pero, en estos casos, no se asocia a una afectación cualitativa de la interacción social ni a patrones de comportamiento restrictivo, repetitivo y estereotipado. Algunos individuos con trastorno de Asperger pueden presentar patrones de comportamiento que sugieren un trastorno obsesivo-compulsivo, aunque debe prestarse una especial atención clínica a la diferenciación entre las preocupaciones y actividades del trastorno de Asperger y las obsesiones y compulsiones del trastorno obsesivo-compulsivo. En el trastorno de Asperger, tales intereses dan lugar a un cierto placer o a una satisfacción aparente, mientras que en el trastorno obsesivo-compulsivo son causa de ansiedad. Además, el trastorno obsesivo-compulsivo no está asociado al grado de dificultad en la interacción social y en la comunicación social observado en el trastorno de Asperger.

No resulta suficientemente clara la relación entre el trastorno de Asperger y el trastorno esquizoide de la personalidad. En general, las dificultades sociales en el trastorno de Asperger son más graves y de presentación más temprana. Aunque algunos individuos con trastorno de Asperger pueden experimentar una ansiedad excesiva e incapacitante en situaciones sociales, al igual que en la fobia social y en otros trastornos de ansiedad, estos últimos no se caracterizan por alteraciones generalizadas en el desarrollo social o por los intereses circunscritos típicos del trastorno de Asperger. El trastorno de Asperger debe distinguirse de la torpeza social normal y de los entretenimientos e intereses normales propios de la edad. En el trastorno de Asperger, los déficit sociales son bastante graves y las preocupaciones son absorbentes y dificultan la adquisición de habilidades sociales básicas.

Relación con los Criterios Diagnósticos de Investigación de la CIE-10

El DSM-IV y la CIE-10 proponen criterios y códigos diagnósticos prácticamente iguales. En la CIE-10, este trastorno viene recogido con el nombre de síndrome de Asperger.



? Criterios para el diagnóstico de F84.5 Trastorno de Asperger [299.80]

A. Alteración cualitativa de la interacción social, manifestada al menos por 2 de las siguientes características:

- (1) importante alteración del uso de múltiples comportamientos no verbales como contacto ocular, expresión facial, posturas corporales y gestos reguladores de la interacción social.
- (2) incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros apropiadas al nivel de desarrollo del sujeto
- (3) ausencia de la tendencia espontánea a compartir disfrutes, intereses y objetivos con otras personas (p. ej., no mostrar, traer o enseñar a otras personas objetos de interés)
- (4) ausencia de reciprocidad social o emocional

B. Patrones de comportamiento, intereses y actividades restrictivos, repetitivos y estereotipados, manifestados al menos por una de las siguientes características:

- (1) preocupación absorbente por uno o más patrones de interés estereotipados y restrictivos que son anormales, sea por su intensidad, sea por su objetivo.
- (2) adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales
- (3) manierismos motores estereotipados y repetitivos (p. ej., sacudir o girar manos o dedos, o movimientos complejos de todo el cuerpo)
- (4) preocupación persistente por partes de objetos

C. El trastorno causa un deterioro clínicamente significativo de la actividad social, laboral y otras áreas importantes de la actividad del individuo.

D. No hay retraso general del lenguaje clínicamente significativo (p. ej., a los 2 años de edad utiliza palabras sencillas, a los 3 años de edad utiliza frases comunicativas).

E. No hay retraso clínicamente significativo del desarrollo cognoscitivo ni del desarrollo de habilidades de autoayuda propias de la edad, comportamiento adaptativo (distinto de la interacción social) y curiosidad acerca del ambiente durante la infancia.

F. No cumple los criterios de otro trastorno generalizado del desarrollo ni de esquizofrenia.

F84.9 Trastorno generalizado del desarrollo no especificado  
(Incluyendo autismo atípico) [299.80]

Esta categoría debe utilizarse cuando existe alguna alteración grave y generalizada del desarrollo de la interacción social recíproca o de las habilidades de comunicación verbal o no verbal, o cuando hay comportamientos, intereses y actividades estereotipadas, pero no se cumplen los criterios de un trastorno generalizado del desarrollo específico, esquizofrenia, trastorno esquizotípico de la personalidad o trastorno de la personalidad por evitación. Por ejemplo, esta categoría incluye el "autismo atípico": casos que no cumplen los criterios de trastorno autista por una edad de inicio posterior, una sintomatología atípica, o por todos estos hechos a la vez.