



ISSN 1988-6047 DEP. LEGAL: GR 2922/2007 N° – MES DE 2010

“ETIOLOGÍA DEL AUTISMO”

AUTORÍA VIRGINIA ARAGÓN JIMÉNEZ
TEMÁTICA AUDICIÓN Y LENGUAJE
ETAPA EI, EP,ES

Resumen

Existe en la actualidad mucha confusión acerca del origen del autismo, qué es lo que ha provocado la sintomatología de estos sujetos. Las siguientes páginas ofrecen una visión amplia acerca de la etiología del autismo a partir de las múltiples investigaciones realizadas a lo largo de las décadas, aunque hoy en día todavía no existe una causa única que evidencie la existencia de autismo.

Palabras clave

Autismo, investigación, teoría, genética

1- CONSIDERACIONES INICIALES

Hasta la década de los sesenta se culpabilizó a los padres como factores causantes de la existencia de problemas de autismo en su hijo, pero a partir de 1964, el Dr. Bernard Rimland acaba con el mito del origen emocional del trastorno y plantea en su libro “Infantile Autism” (1964) la posibilidad del origen orgánico del autismo y además funda la National Society for Autistic Children. A partir de aquí, se comienza a investigar acerca de los aspectos orgánicos del síndrome, y al mismo tiempo se inicia el tratamiento psicoeducativo con estrategias específicas para enseñar a los niños con autismo.

Actualmente no se puede aceptar sólo la base psicológica del autismo ante la evidencia de su base orgánica, proporcionada por estudios genéticos, neurofisiológicos, neuropatológicos, neuroradiológicos y bioquímicos. La investigación actual ha demostrado que el origen del autismo se vincula con un desajuste orgánico en el cual intervienen distintos factores que provocan un defecto en la funcionalidad del Sistema Nervioso Central (SNC).

Por todo ello, se recurre a las teorías más diversas para aportar soluciones causales al problema del autismo.



ISSN 1988-6047 DEP. LEGAL: GR 2922/2007 N° – MES DE 2010

Una de las primeras pruebas de que existe una implicación orgánica en el autismo fue el descubrimiento de que la epilepsia aparece en más de una cuarta parte de los adolescentes autistas. Investigaciones sugieren que se puede presentar por problemas físicos en partes del cerebro que son responsables de la interpretación de estímulos sensoriales y del procesamiento del lenguaje. Pueden jugar un rol importante los desequilibrios químicos en el cerebro, especialmente relacionados con la Serotonina y los problemas genéticos.

El autismo también ha sido relacionado con la Fenilketonuria no tratada, con la Rubéola y con la Enfermedad Celiaca. Lo más probable sea que un conjunto de factores causen el desorden.

Respecto al ambiente, no hay evidencias científicas sólidas que afirmen que los aspectos psicológicos ambientales sean causales del autismo.

Es cierto que hay análisis y teorías que todavía no nos permiten conocer el origen del trastorno autista, pero debemos albergar cierta esperanza en el avance de la neurociencia para el esclarecimiento de las disfunciones cerebrales que subyacen en el autismo.

2- HIPÓTESIS Y TEORÍAS GENERALES

3.1- Teoría de los factores psicogenéticos

Esta teoría considera el autismo como una forma de esquizofrenia cuyo origen debe buscarse en la influencia de unos padres poco comunicativos, distantes e incapaces de proporcionar cariño necesario.

Entre los años 50 y 70 se pensaba que los hábitos de los padres eran los responsables del autismo. Los precursores de esta teoría sugieren que la falta de comunicación, la carencia de afecto y constancia de algunos conflictos emocionales, puede generar trastornos en la personalidad.

Durante años, se llevaron a cabo múltiples investigaciones en las cuales se estudiaron dichos factores, encontrando que los padres de niños autistas, no poseían características de personalidad que influyera directamente en el trastorno, y que el ambiente no producía ni presión ni stress emocional. La evolución de muchos niños sanos que fueron rechazados o maltratados mostró que si se cambia el ambiente, suelen adaptarse perfectamente. En cambio, los niños autistas no demuestran cambios positivos si se les modifica el entorno. Esto lleva a pensar que el ambiente tiene una escasa significación para el desarrollo del problema.

Esta teoría en la actualidad ha sido desacreditada y no existe evidencia que la compruebe.



ISSN 1988-6047 DEP. LEGAL: GR 2922/2007 N° – MES DE 2010

3.2- Teoría de los Factores Heredables y Cromosómicos

➤ ***El autismo como trastorno heredable.***

Muchos expertos indican que el autismo es un desorden heredable. Los estudios de gemelos idénticos han encontrado que si uno de los gemelos es autista, la probabilidad de que el otro también lo sea es de un 60%, pero de alrededor de un 92% si se considera un espectro más amplio.

Los estudios de personas autistas han encontrado diferencias en algunas regiones del cerebro, incluyendo el cerebelo, la amígdala, el hipocampo, el septo y los cuerpos mamilares. Las neuronas en estas regiones parecen ser más pequeñas de lo normal y tienen fibras nerviosas subdesarrolladas, las cuales pueden interferir con las señales nerviosas. También se ha encontrado que el cerebro de un autista es más grande y pesado que el cerebro del promedio. Estas diferencias pueden indicar que el autismo resulta de un desarrollo atípico del cerebro durante el desarrollo fetal.

➤ ***Anormalidad cromosómica en el desarrollo del autismo.***

Si se explora detenidamente la relación existente entre el autismo y los genes, la enfermedad podría deberse a un trastorno genéticamente adquirido en la forma de un gen dominante, autosómico recesivo o una transmisión ligada al sexo, pero no se demuestra esto en la descendencia de los padres.

Por lo tanto, es poco probable que el autismo sea la consecuencia de una adquisición heredada, aunque existe una leve tendencia familiar. Existe, aproximadamente un 2% de probabilidad de que una familia con un hijo autista pueda tener otro hijo autista.

En los últimos años se ha llegado a la conclusión de que el autismo puede ser la conjunción de factores múltiples, en combinación con una alteración genética.

3.3- Teoría de los factores bioquímicos

Las investigaciones enfocadas a encontrar alguna anomalía bioquímica en el origen del autismo, se centran en el papel que cumplen determinados neurotransmisores, entendiéndolos como sustancias que el propio organismo produce y que funcionan como mediadores químicos relacionados con determinadas funciones orgánicas. Un exceso o deficiencia de alguna de estas sustancias, o desequilibrio entre dos neurotransmisores, pueden ocasionar trastornos de conducta.

En este caso nos estamos refiriendo a un neurotransmisor denominado *Serotonina*, que es una sustancia que deriva del metabolismo de un aminoácido esencial, el Triptófano,



ISSN 1988-6047 DEP. LEGAL: GR 2922/2007 N° – MES DE 2010

indispensable para el mantenimiento del estado de salud. Se ha demostrado la importancia de este neurotransmisor en ciertos trastornos de conducta. En los niños autistas se afirma que existen altos niveles de serotonina. Dichas altas concentraciones podrían disminuirse restringiendo el contenido de las dietas que contengan Tryptófano, al igual que el empleo de medicación específica.

La *enfermedad celíaca*, que se caracteriza por intolerancia a las grasas y al gluten, produce daños en el epitelio intestinal, provocando heces voluminosas por las grasas y otras sustancias no absorbidas (esteatorrea), a la vez que se aprecia un trastorno en el crecimiento. Se han podido identificar a muchos niños autistas que padecen la enfermedad celíaca.

3.4- Teoría de los factores ambientales

Algunos autores indican que el funcionamiento de las personas autistas es determinado por algún factor ambiental. Una posibilidad es que muchas personas diagnosticadas con autismo en realidad padecen de una condición desconocida causada por factores ambientales que se parecen al autismo (una fenocopia). Algunos investigadores han postulado que no existe el "autismo" en sí, sino una gran cantidad de condiciones desconocidas que se manifiestan de una manera similar.

➤ **Origen Contacto Viral.**

Es muy conocido el efecto que tienen algunas infecciones virales durante el embarazo, la rubéola durante el embarazo suele provocar numerosas anomalías congénitas.

➤ **Intoxicación por metales pesados.**

La intoxicación por mercurio presenta síntomas similares a los del autismo.

➤ **Factores obstétricos.**

Existe una correlación importante entre las complicaciones obstétricas y el autismo. Algunos investigadores opinan que esto podría ser indicativo de una predisposición genética nada más. Otra posibilidad es que las complicaciones obstétricas simplemente amplifiquen los síntomas del autismo.

➤ **Estrés.**

Las reacciones al estrés en las personas autistas son más pronunciadas en ciertos casos.

➤ **Ácido Fólico.**

El ácido fólico afecta la producción de células, incluidas las neuronas. Pero la comunidad científica no ha tratado todavía profundamente este tema de forma exhaustiva.



ISSN 1988-6047 DEP. LEGAL: GR 2922/2007 N° – MES DE 2010

3- ANÁLISIS DE LOS ESTUDIOS DE BASE NEUROCIENTÍFICO Y BIOQUÍMICO

4.1- Teoría de Exceso de Opiáceos

La teoría de exceso de opiáceos postula que los síntomas en los niños autistas se deben al exceso de sustancias similares a los opiáceos, cuyos efectos en el cerebro producen estos síntomas autistas. Tienen muchos efectos sobre las hormonas y la regulación hormonal.

➤ ***Sustancias similares a los opiáceos.***

El Dr. Friedman en sus estudios, comprueba que la *dermorfina* solamente se encuentra en niños autistas y en la parte dorsal de las ranas lanzadoras de veneno que se encuentren en cautiverio. Se piensa que estas moléculas similares a los opiáceos son la causa de los síntomas del autismo.

➤ ***Deficiencia de Dipeptidil Peptidasa.***

Alan Friedman y sus colegas han demostrado el papel potencial que juega la deficiencia de Dipeptidil- Peptidasa IV (DPP-IV) en el autismo. Algunos han llegado a sugerir que la deficiencia de DPP-IV puede ser la explicación de todas las anomalías que se observan en el autismo.

La única enzima conocida que divide la casomorfina es la DPP-IV, y aparentemente está ausente o reducida en los niños autistas. El gen responsable de esta enzima se encuentra distal de otros genes sospechosos en el autismo, expresados en el riñón, intestino delgado, hígado, la barrera hemato- encefálica y está involucrado en la activación de las Células T. También se encuentra en la orina con partículas de alimento no digerido, sugiriendo el síndrome de intestino permeable.

Así, la deficiencia de DPP puede ser importante en la explicación del exceso de opiáceos.

Uno de los compuestos es la dermorfina, un antagonista opiáceo que actúa como alucinógeno. Otra es la deltofina II. Algunos investigadores tienen la teoría de que estos compuestos aparecen porque la enzima que realiza ciertas uniones péptidas (DPP-IV) está ausente o desactivada. El gluten y la caseína entre muchas otras, son dos de las proteínas a partir de las cuales estos opiáceos pueden ser producidos.

➤ ***Demorfina y Sauvagina.***

Los péptidos opiáceos anormales que son encontrados en la orina de los niños autistas, son conocidos por tener varios efectos importantes, muchos de los cuales pueden estar relacionados con síntomas del autismo. Algunos de estos efectos pueden relacionarse con otros trastornos intestinales, especialmente con el síndrome de dismotilidad de vísceras huecas (miopatía intestinal).



ISSN 1988-6047 DEP. LEGAL: GR 2922/2007 N° – MES DE 2010

La dermorfina y otros péptidos similares a los opiáceos pueden afectar la liberación de ácidos gástricos y por tanto, la digestión.

En los niños autistas se encuentran grandes concentraciones de Sauvagina, otro péptido similar a los opiáceos. Este último, al igual que la dermorfina, afecta la liberación tanto de la hormona adenocorticotrópica (ACTH) como de la Endorfina- beta e inhiben la liberación de prolactina y de la hormona de crecimiento.

La dermorfina y la deltorfina son sustancias similares a los opiáceos que permiten una activación crónica y aguda de los receptores-mu y delta-opiáceos, teniendo como respuesta la activación del eje hipotálamo-hipófisis-adenocortical (HPA), tanto en condiciones basales, como en la respuesta aguda al estrés.

La administración aguda de la dermorfina incrementa los niveles basales y los niveles inducidos por estrés de los corticoesteroides y las beta- endorfinas. La administración prolongada de dermorfina reduce el incremento de estas hormonas inducido por estrés.

➤ ***Opiáceos y Secretenina.***

Los opiáceos disminuyen la secreción de ácido gástrico. Una teoría de la aparente deficiencia de secretina, que se ha observado en pacientes autistas, es que el ph del contenido del duodeno superior nunca disminuye lo suficiente para causar que las células mucosas liberen secretina.

➤ ***Opiáceos y Glutación.***

Los opiáceos han demostrado reducir el glutación hepático. Se han observado niveles bajos de glutación en el autismo.

➤ ***Opiáceos y la Inmunosupresión.***

Muchas personas autistas han demostrado una inmunosupresión moderada que puede llegar a deberse a las acciones de los opiáceos en las células T. Los opiáceos reducen la proliferación de las células T vía los receptores- mu.

4.2- Teoría de Gluten/ Caseína/ Sprue Celiaco

➤ ***Teorías de Gluten/Caseína y la relación con la Enfermedad Celiaca.***

El Dr. Paul Shattock en Inglaterra, está trabajando en una dieta libre de caseína y de gluten, y la conexión que existe con el autismo. En algunos individuos que no pueden metabolizar el gluten, se produce una Gladina-A. El cuerpo no puede metabolizar Gladina-A, la cual se une a los receptores opiáceos C y D. Estos receptores se asocian con alteraciones en el estado de ánimo y en la conducta. Aparentemente una dieta estricta libre de gluten y caseína, reduce los niveles de péptidos opiáceos y mejora el autismo en algunas personas.



ISSN 1988-6047 DEP. LEGAL: GR 2922/2007 N° – MES DE 2010

➤ **Receptores Opiáceos.**

Existen tres tipos de receptores opiáceos: mu, delta y kappa. Cuando una molécula opiácea se adhiere a un receptor, se desactiva la adenilato ciclasa, llevando a una disminución del AMP Cíclico (AMPC) intracelular. El AMPC es un sistema mensajero importante tanto en el cuerpo, como en el cerebro. Refiriéndose a la teoría de opiáceos en el autismo, algunos niños han recibido Naltrexona (un antagonista opiáceo) reportando beneficios.

➤ **Ácidos grasos.**

Otra anomalía observada en el autismo es la acumulación de ácidos grasos de cadena larga y de cadenas muy largas en las membranas celulares.

Existe evidencia de que los niveles de AMPC pueden estar reducidos en el autismo. Una teoría de la acción de la secretina es que eleva los niveles de AMPC. La carnitina también ha ayudado a algunos niños autistas y de hecho, existe un trastorno de almacenamiento de glucógeno que es un síndrome de deficiencia de carnitina, el cual se presenta en el autismo.

Los hallazgos más comunes de la deficiencia de carnitina son inhabilidad para caminar, la hipotonía muscular, la reducción de concentración de carnitina en el músculo y un mejoramiento en la locomoción mientras se administre la carnitina.

4.3- Teoría del Sulfato Libre

La Dra. Rosemary Waring ha demostrado niveles bajos de sulfato libre en el plasma de niños autistas. Demostró una deficiencia en la capacidad de la sulfur-transferasa de los sujetos con autismo. Esta alteración no es la consecuencia de la falta de una enzima (sulfur transferasa), sino de la insuficiencia de iones de sulfato para que se lleve a cabo la sulfuración.

La actividad de la sulfur-transferasa es importante para muchas de las reacciones biológicas en el cuerpo, alguna de las cuales pueden ser relevantes en el autismo.

El funcionamiento inadecuado del sistema de la sulfur transferasa también afecta el metabolismo de algunos neurotransmisores.

Los alimentos con alto contenido fenólico pueden exacerbar los síntomas, ya que aumentan las reservas de sulfuro disponible en el cuerpo. Por ejemplo se ha demostrado que el jugo de arándano reduce e incluso elimina estos efectos.

Los problemas de sulfuración en el autismo pueden llevar a la inhabilidad de combatir infecciones virales por una alteración en la inmunidad alterada por células, así como de la función de las células asesinas.



ISSN 1988-6047 DEP. LEGAL: GR 2922/2007 N° – MES DE 2010

4.4- Colecistocinina y Autismo

En pruebas con ratones, se observa que si nacen sin un receptor Colecistocinina (CCK)-A funcional, pueden desarrollar una enfermedad similar a la diabetes insulino resistente tipo II. La insulina y el factor de crecimiento parecido a la insulina, pueden unirse a los receptores de ambos factores indistintamente, por lo que si un proceso afecta a la función de uno, puede llegar a influenciar al otro. El factor de crecimiento similar a la insulina es importante para el crecimiento celular.

4.5- Oxitocina y Vasopresina en Autismo

La oxitocina es producida por la influencia del receptor de la CCK-A, el cual requiere que su sustrato, la colecistoquinina, esté sulfatada. Si la habilidad para sulfatar compuestos es insuficiente (en sujetos con autismo) el receptor no trabajará de manera correcta y muchas de las funciones mediadas por la CCK-A estarán afectadas.

Existe el argumento de que la pitocina (oxitocina) puede causar en algunas ocasiones autismo debido a que muchas madres de niños autistas han recibido pitocina para la inducción del parto. Otros han sugerido que esta asociación es más bien causada porque la unidad madre e hijo tiene problemas para la sulfuración, lo que causa una dificultad en la producción de oxitocina por parte de la madre, siendo esta insuficiente para avanzar en el trabajo de parto, por lo que se necesita oxitocina exógena (pitocina) para iniciar el trabajo de parto.

4.6- Autismo y Aminoácidos

Muchos autistas tienen niveles bajos de ciertos aminoácidos. La DPP-IV se encuentra en las células epiteliales del riñón y es responsable de la desintegración de los péptidos en aminoácidos que después son reabsorbidos. La disminución de los niveles de aminoácidos puede explicarse por la ausencia de la enzima o por un mal funcionamiento de ésta.

4.7- Teoría de la Metilación

La metilación es un procedimiento metabólico importante, que posiblemente se encuentre defectuoso en el autismo, y que participa en el control del exceso de histamina, la protección del ADN, la promoción de la producción de la serotonina, y en otras funciones cerebrales.



ISSN 1988-6047

DEP. LEGAL: GR 2922/2007 N° – MES DE 2010

4- CONCLUSIÓN

Aunque las investigaciones neurobiológicas han encontrado diversas anomalías en el autismo infantil, aún no se ha conseguido determinar una causalidad etiológica única.

El avance de las neurociencias constituye hoy una esperanza para el esclarecimiento de las graves disfunciones cerebrales que subyacen en el autismo y otros trastornos.

Sea cual sea el trastorno biológico, genético, bioquímico, infeccioso o psicogénico, lo cierto es que existe un desajuste dentro del Sistema Nervioso Central que motoriza la aparición del síndrome autista.

5- BIBLIOGRAFÍA

- Cuxart, F. (2000): *El autismo: aspectos descriptivos y terapéuticos*. Ed. Aljibe. Málaga.
- Fejerman, N. (1994): *Autismo infantil y otros trastornos del desarrollo*. Ed. Paidós. Buenos Aires.
- Frith, U. (1989): *El autismo: hacia una explicación del enigma*. Alianza Editorial. Madrid.
- Hobson, P. (1993): *El autismo y el desarrollo de la mente*. Alianza Editorial. Madrid.
- Loovas, I. (1989): *El niño autista: el desarrollo del lenguaje mediante la modificación de la conducta*. Ed. Debate. Madrid.
- Metzler, D. (1979): *Exploración del autismo: un estudio psicoanalítico*. Ed. Paidós. Buenos Aires.
- Polaino Lorente, A. (1982): *Introducción al estudio científico del autismo infantil*. Alhambra Universidad. Madrid.
- Wing, L. (1982): *Autismo infantil: aspectos médicos y educativos*. Ed. Santillana. Madrid.

Autoría

- VIRGINIA ARAGÓN JIMÉNEZ
- Algeciras, Cádiz.
- E-mail: lapeke_virgy@hotmail.com