

DSM-IV[®]

Manual
diagnóstico
y estadístico
de los
trastornos
mentales

MASSON

MASSON S. A. Barcelona - 1ª edición 1995

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 comportamientos, 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 en 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 se formulan finales de frase con entonación interrogativa). Las estructuras gramaticales suelen ser inmaduras e incluir 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 metafórico (esto es, un lenguaje que sólo puede ser comprendido claramente por quienes están familiarizados con el estilo comunicativo del sujeto). Puede ponerse de manifiesto una alteración de la comprensión del lenguaje merced a la incapacidad para comprender preguntas, instrucciones o bromas simples. 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 pequeño puede experimentar una reacción catastrófica ante un pequeño cambio en el ambiente, como son unas cortinas nuevas o un cambio en la colocación de la mesa del comedor). 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 3 años de edad por retraso o funcionamiento anormal en por lo menos una de las siguientes áreas: interacción social, lenguaje tal como se utiliza en la comunicación social o juego simbólico o imaginativo (Criterio B). Aunque en algunas ocasiones se haya descrito un desarrollo relativamente normal durante 1 o 2 años, no existe típicamente período alguno de desarrollo inequívocamente normal. En una minoría de casos, los padres dan cuenta de una regresión del desarrollo del lenguaje, generalmente manifestada por el cese del habla después de que el niño ha adquirido 5 a 10 palabras. 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 moderado (CI 35-50).

Aproximadamente el 75 % de los niños con trastorno autista sufre retraso. Pueden existir alteraciones del desarrollo de las habilidades cognitivas. El perfil de las habilidades cognitivas suele ser irregular, cualquiera que sea el nivel general de inteligencia (p. ej., una niña de 4 años de edad con un trastorno autista puede ser capaz de leer, esto es, presentar una hiperlexia). En muchos niños con un trastorno autista funcionalmente superior, el nivel de lenguaje receptivo (o sea, la comprensión del lenguaje) es inferior al del lenguaje expresivo (p. ej., vocabulario). Los sujetos con trastorno autista pueden presentar una amplia gama de síntomas comportamentales, 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 ciertos 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 aparente de reacciones emocionales). Cabe observar una ausencia de miedo en respuesta a 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. Se han hallado diferencias de grupo en medidas de la actividad serotoninérgica, pero carecen de valor diagnóstico en el 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., encefalitis, fenilcetonuria, esclerosis tuberosa, síndrome del X frágil, anoxia connatal, rubéola materna). Alrededor del 25 % de los casos experimenta crisis convulsivas (particularmente en la adolescencia). 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 autistas pueden tratar a los adultos como seres intercambiables o aferrarse mecánicamente a una persona específica. 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 tareas 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 varones 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

Los estudios epidemiológicos sugieren unas tasas de trastorno autista de 2-5 casos por cada 10.000 individuos.

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 2 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

Existe un riesgo significativo de trastorno autista en los hermanos de los sujetos afectados de dicho trastorno.

Diagnóstico diferencial

En el desarrollo normal pueden observarse períodos de regresión evolutiva, pero no son tan graves ni tan prolongados como en 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 el perfil de sus déficits. El trastorno de Rett sólo ha sido diagnosticado en mujeres, mientras que el trastorno autista se observa mucho más frecuentemente en varones. 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 que aparece por lo menos tras 2 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 del desarrollo del lenguaje. El trastorno de Asperger no se diagnostica si se cumplen criterios de 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. 280), 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 del 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 comportamentales 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.

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

El DSM-IV y la CIE-IO proponen criterios y códigos diagnósticos prácticamente iguales. En la CIE-IO, este

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 en su intensidad, sea en 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 dedos, o 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.

trastorno viene recogido con el nombre de autismo 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 de los 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 n. 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.

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 vida. El trastorno persiste a lo largo de toda la vida, y la pérdida de habilidades se 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 comportamentales 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 73. 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 varones. 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 el 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 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). Los sujetos con este trastorno manifiestan los déficits sociales y comunicativos y las características comportamentales generalmente observados en el trastorno autista (v. pág. 69). 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 Heller*, *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. Aunque ciertos estudios iniciales sugirieron una proporción sexual equivalente, datos más recientes indican que el trastorno es más común entre varones.

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. 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 comportamentales 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 73. Para el diagnóstico diferencial con el trastorno de Rett, véase la página 76. 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-IO

Los criterios y códigos diagnósticos del DSM-IV y la CJE-10 son idénticos, excepto en el Criterio C, donde la CJE-10 también incluye una «pérdida general del interés por los objetos y el entorno». En la CJE-10,

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 de 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.

este trastorno viene recogido con el nombre de otro trastorno desintegrativo infantil.

F84.5 Trastorno de Asperger [299.80]

Características diagnósticas

Las características esenciales del trastorno de Asperger son una alteración grave y persistente de la interacción social (Criterio A) y el desarrollo de patrones del comportamiento, intereses y actividades restrictivos y repetitivos (Criterio B) (v. pág. 71 en «Trastorno autista» para un análisis de los Criterios A y B). El trastorno puede dar lugar a un deterioro clínicamente significativo social, laboral o de otras áreas importantes de la actividad del individuo (Criterio C). En contraste con el trastorno autista, no existen retrasos del lenguaje clínicamente significativos (p. ej., se utilizan palabras simples a los 2 años de edad y frases comunicativas a los 3 años de edad) (Criterio D). Además, no se observan retrasos clínicamente significativos del desarrollo cognoscitivo ni en el desarrollo de habilidades de autoayuda propias de la

edad del sujeto, comportamiento adaptativo (distinto de la interacción social) y curiosidad acerca del ambiente durante la infancia (Criterio E). No se establece el diagnóstico si se cumplen criterios de cualquier otro trastorno generalizado del desarrollo específico o de esquizofrenia (Criterio F).

Síntomas y trastornos asociados

A veces el trastorno de Asperger se observa asociado a alguna enfermedad médica que debe codificarse en el Eje III. Pueden observarse distintos síntomas o signos neurológicos no específicos. Pueden retrasarse las etapas del desarrollo motor, observándose frecuentemente torpeza motora.

Prevalencia

Es limitada la información disponible acerca de la prevalencia del trastorno de Asperger, pero parece ser más frecuente en varones.

Curso

El trastorno de Asperger parece tener un inicio algo posterior al del trastorno autista, o por lo menos es reconocido algo después. El retraso motor o la torpeza motora pueden observarse durante el período preescolar. Las deficiencias en la interacción social pueden ponerse de manifiesto en el contexto de la vida escolar. Durante esta época es cuando pueden aparecer o reconocerse como tales los peculiares intereses circunscritos o idiosincrásicos (p. ej., fascinación por los horarios de trenes). En la vida adulta, los sujetos con este trastorno pueden experimentar problemas relacionados con la empatía y la modulación de la interacción social. Aparentemente, este trastorno sigue un curso continuo y, en la mayor parte de los casos, se prolonga durante toda la vida.

Patrón familiar

Aunque los datos disponibles son limitados, parece darse una mayor frecuencia de trastorno de Asperger entre los familiares de los sujetos afectados por el trastorno.

Diagnóstico diferencial

El trastorno de Asperger no se diagnostica si se cumplen criterios de otro trastorno generalizado del desarrollo o de esquizofrenia. Para el diagnóstico diferencial con el trastorno autista, véase la página 73. Para el diagnóstico diferencial con el trastorno de Rett, véase la página 76. Para el diagnóstico diferencial con el trastorno desintegrativo infantil, véase la página 78. El trastorno de Asperger también debe distinguirse del trastorno obsesivo-compulsivo y del trastorno esquizoide de la personalidad. El trastorno de Asperger y el trastorno obsesivo-compulsivo comparten unos patrones del comportamiento repetitivos y estereotipados. A diferencia del trastorno obsesivo-compulsivo, el trastorno de Asperger se caracteriza por una alteración cualitativa de la interacción social y un patrón de intereses y actividades más restrictivo. A diferencia del trastorno esquizoide de la personalidad, el trastorno de Asperger se caracteriza por comportamientos e intereses estereotipados y por una interacción social más gravemente afectada.

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

El DSM-IV y la CIE-IO proponen criterios y códigos diagnósticos prácticamente iguales. En la CIE-IO, 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 dos 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 una alteración grave y generalizada del desarrollo de la interacción social recíproca o de las habilidades de comunicación 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 una sintomatología subliminal, o por todos estos hechos a la vez.

