

TRASTORN DE L'ESPECTRE AUTISTA

Berta Blanch Rubio R3 PSSJD
Elisa Olivari Bahamondes R3 PSSJD
Silvia Ramirez Perdomo R3 PSSJD
Raquel Puertas Pascual R3 PSSJD

CAS CLÍNIC



“mi mundo es tan abierto, tan sin tapujos ni mentiras, tan ingenuamente expuesto a los demás, que resulta difícil penetrar en él...”

MOTIU CONSULTA

- Noi de 16 anys que acut a UCIES del HSJD acompanyat de les FOP i via SEM per alteració conductual a domicili
- Mostra heteroagressivitat sobretot enfront objectes de la mare.

ANTECEDENTS

HISTÒRIA EVOLUTIVA

- ◉ Embaràs N. Part eutòcic, a terme. PN: 2950 gr.
- ◉ Sosteniment cefàlic N. Deambulació 14 m (gateig als 12m). Psicomotricitat N.
- ◉ LME fins als 4 m. **Dificultats introducció de sòlids. Selectiu.**
- ◉ Control d' esfínters: N.
- ◉ Primeres paraules: 12m, primeres frases: 18m. Articulació N. **Poc expressiu. Comunicació no verbal: no contacte ocular. No entén: dobles sentits.**
- ◉ Somriure social: N. Joc imitatiu i simbòlic N. **Dificultats de relació amb els iguals.** No interessos clarament restringits. No pors específics. **Introversió.**
- ◉ **Problemes del son** des de la 1ª infància.
- ◉ 10-12anys: rituals **de neteja, tics oculares i mov. Anormals, estereotípies.**

ANTECEDENTS

◎ PSICOBIOGRAFIA:

- > Natural de Quito (Equador).
- > 2004/05: Procés migratori/reagrupació familiar,
- > 2010: separació dels pares.
- > Viu amb la mare i la germana de 9 anys.

◎ ESCOLARIZACIÓ:

- > 5 a: jardí d' infància.
- > 6 a: primària: problemes de sociabilització (rigidesa cognitiva). Rendiment acadèmic OK.
- > Activitats extraescolars (esports individuals i col·lectiu, escacs). Abandona per problemes de relació
- > 2013: Escola d' oficis (administratiu amb 16 anys).

ANTECEDENTS

- **MÉDIC-QUIRÚRGICS:** Sense AMC. No hàbits tòxics. No antecedents d'interès.
- **PSIQUIÀTRICS:**

2007: 10 anys	2009: 12 anys	2011: 14 anys	2013: 16 anys
Psicologia	CCEE HSJD NRL+PSIQ	HD Hospitalet	Ingrés HSJD
<ul style="list-style-type: none"> - Alt conducta a l' escola - Baralles (interpretacions errònies i mala tolerància a les bromes) 	<ul style="list-style-type: none"> - Tics oculars i fonatoris - Simpt obsessiva-compulsiva 	<ul style="list-style-type: none"> - Dificultats de relació - Paranoidisme - Irritabilitat - Aïllament 	<ul style="list-style-type: none"> - Alt. Conducta - Agressivitat
	<ul style="list-style-type: none"> - RISP 0.5-2.5 mg/d - IMIPRAMINA: Irritabilitat 	<ul style="list-style-type: none"> - OLZ no tolera - Fluvox 100 mg/d no resposta 	-RISP 2, 5 mg/d
	- Sd. De Gilles de la Tourette	- WISC-R: QIM 72, QIV 96, QIT: 83	<ul style="list-style-type: none"> - TGD ne - Sd. Gilles de la Tourette

PROCÉS ACTUAL

- Episodis d' agressivitat contra objectes (especialment de la mare) i persones.
- Por a estar sol a casa, busca els espais on hi ha la mare.
- Atranca la porta de l' habitació.
- Passa llargues estones al bany, fent ganyotes davant del mirall.
- Desorganització conductual: escampa brutícia, escup per la casa.
- Dubtes sobre el correcte compliment farmacològic.
- Dificultat de la mare de contenir la situació.

EVOLUCIÓ (AGUTS)

◉ ENTREVISTES:

- > Actitud correcte i col.laboradora
- > Tendència a negació de malestar
- > Tics facials no egodistònics

◉ SALA:

- > Aïllament
- > Autorreferencialtat, actitud suspicax
- > Conductes estranyes (caminar amb un dit a l' orella, es tanca al lavabo)

◉ ACTIVITATS DE GRUPS:

- > Escassa iniciativa o interès social, interacció deficient.

◉ PERMISOS:

- > Irregulars

- 2/9/13 el Canvi de Nivel a SUBAGUTS.

EXPLORACIONS (AGUTS)

- FÍSICA: N:
- ANALÍTICA (29/7/13): Normal. Tòxics: negatius.
- ECG (4/8/13): RS 80x', QRS 60, PR 0.16, QT 0.32, QTc 0.35.
- PSICOLÒGICA (1/9/13):

- Inventari de Personalitat de Millon (adolescents): Elevació escales de validesa, conformista, egocèntric i groller.

Los jóvenes con un perfil de personalidad Conformista (TB: 85), Egocéntrico (TB: 73) y Rudo (71) aseguran comportarse en base a normas y convenciones. En lo emocional, externalizan poco sus sentimientos, procurando mantenerse “bajo control”. En la interacción con los demás se muestran seguros de sí mismos, y utilizan un trato directo para relacionarse, a menudo reconociendo su escaso interés en el bienestar de los otros o en construir vínculos cálidos con éstos. Considerando la puntuación en Y (deseabilidad), el perfil obtenido es compatible con una inclinación a experimentar problemas de comportamiento y de interacción.

- E-Q: elevació subescales: “Falta d’ amics” (Centil 80) i “Idees de referència” (Centil 75).

El adolescente que puntúa así, refiere escasez de relaciones sociales y de vínculos de confianza, y tiende a malinterpretar las incidencias casuales o los acontecimientos externos atribuyéndoles un significado especial/inhabitual. En su estructura de personalidad predominan los rasgos esquizotípicos.

Evolució (Subaguts)

Labilitat emocional, plor.
Passa a l' habitació sovint a petició pròpia
Conductes ritualitzades: ansietat creixent.
Llenguatge perseverant i repetitiu.

Verborrea, inquietut psicomotriu, ànim
expansiu i desinhibició.

Suspició, Desconfiança
Aïllament, Tendència al mutisme
Sol.liloquis

Absència total d' interacció
Moments de desconexió

Fluoxetina fins a 20 mg/d.

↓ Fluoxetina a 10 mg/d.

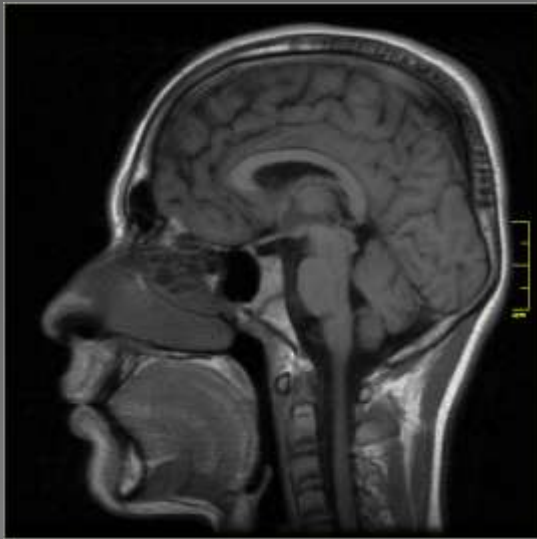
↑ RISP fins a 6 mg/d

↓ Risperidona.

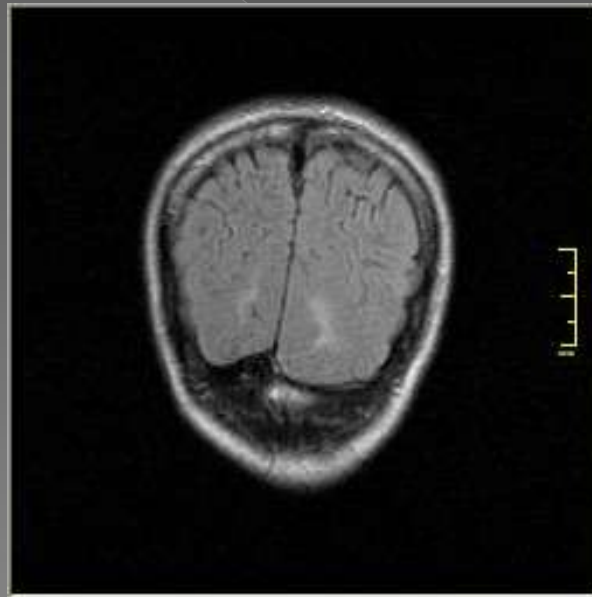
Exploracions (Subaguts)

◉ RMN cerebral:

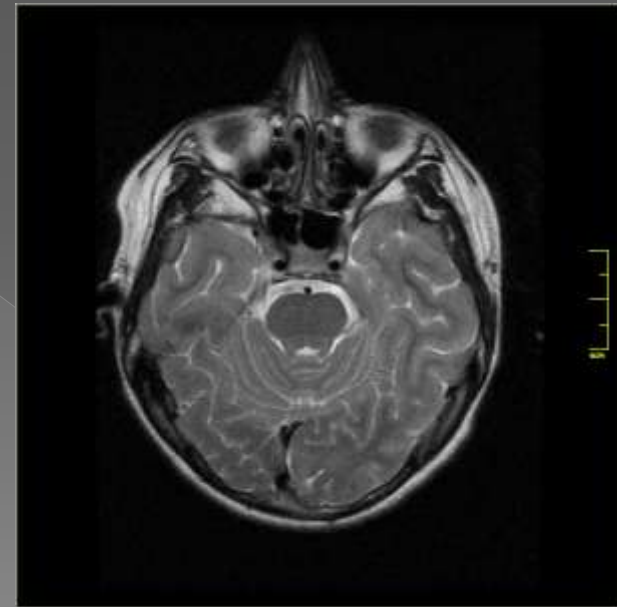
BRAQUICEFÀLIA



ASSIMETRIA

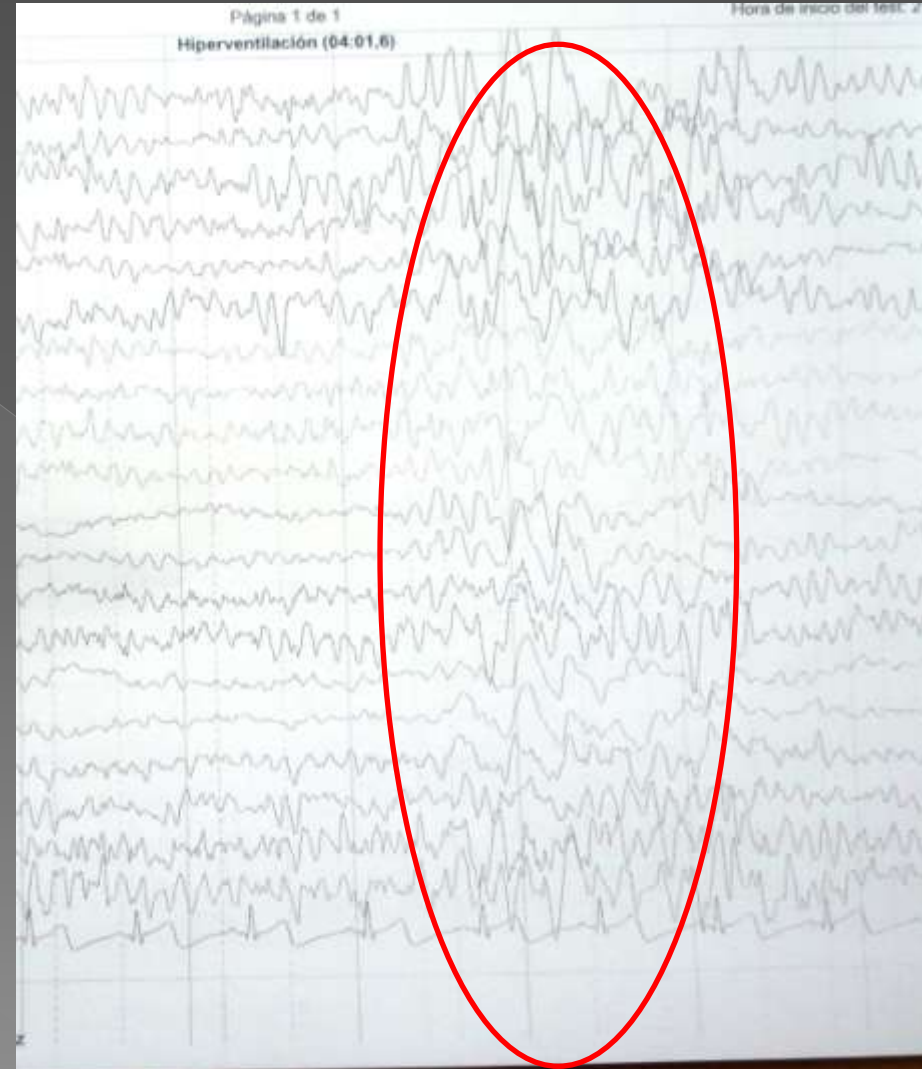
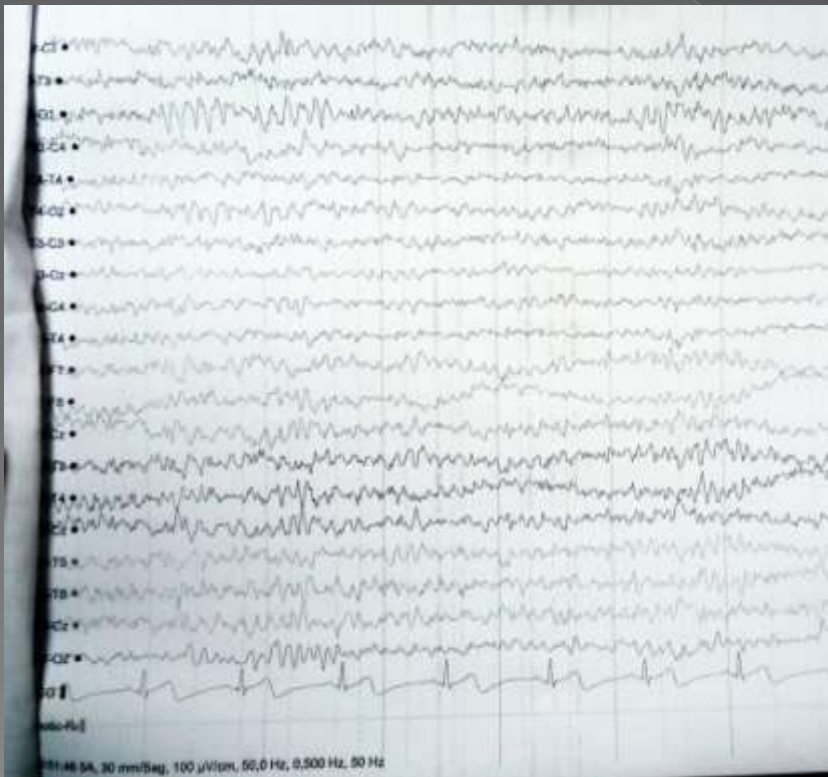


POLIMICROGÍRIA



Exploracions (Subaguts)

- EEG basal/
deprivació del son:
 - Freqüències alfa regions occipitals.



Evolució (Subaguts)

- IC NEUROLOGIA :
 - > Ac. Valproic fins 1000 mg/d.
- Estabilització clínica
 - > ↓ risperidona fins a 2 mg/d.
 - > ✗ fluoxetina.
- Empitjorament:
 - > autorreferencialitat sol.liloquis que no milloren amb augment de risperidona.
 - > Possibles al.lucinacions visuals i cenestèsiques:
 - > Exploracions: nivells alts de valproic i amoni
- ↓ àcid valproic a 800 mg/d.
 - > Inici de milloria simptomàtica en una setmana.

Criteris T. Autista: DSM IV

A. Existeix un total de 6 (o més) ítems de 1, 2 y 3, amb mínim dos de 1, i un de 2 i de 3.

1. Alteració qualitativa de la interacció social:

- (a) important alteració de l'ús de múltiples comportaments no verbals. ✓
- (b) incapacitat per a desenvolupar relacions amb companys. ✓
- (c) absència de la tendència espontània de compartir amb altres allò que es disfruta, interessos i objectius. ✓
- (d) falta de reciprocitat social o emocional. ✓

2. Alteració qualitativa de la comunicació (1):

- (a) retard o absència total del desenvolupament del llenguatge oral.
- (b) si parla adequada, alteració important per iniciar o mantenir una conversa amb altres. ✓ (c) ús estereotipat i repetitiu del llenguatge o llenguatge idiosincràtic. ✓
- (d) absència de joc realista espontani, variat o joc imitatiu social.

3. Patrons de conducta, interessos i activitats restringits, estereotipats (1):

- (a) preocupació absorbent per uno o més patrons estereotipats i restrictius d'interès que resulta anormal. ✓
- (b) adhesió inflexible a rutines o rituals específics, no funcionals ✓
- (c) manierismes motors estereotipats i repetitius ✓
- (d) preocupació persistent per parts d'objectes

B. Retard o funcionament anormal en almenys una de les següents àrees, abans dels 3 anys: ✗

1 interacció social

2 llenguatge utilitzat en la comunicació social

3 joc simbòlic o imaginatiu

C. El trastorn no s'explica millor per la presència d'un T. De Rett o T. Desintegratiu infantil.

Criteris T. Autista: DSM V

- A. **Déficits persistentes en comunicación social e interacción social a lo largo de múltiples contextos, según se manifiestan en los siguientes síntomas, actuales o pasados (los ejemplos son ilustrativos, no exhaustivos, ver texto):**
1. **Déficits en reciprocidad socio-emocional; rango de comportamientos que, por ejemplo, van desde mostrar acercamientos sociales inusuales y problemas para mantener el flujo de ida y vuelta normal de las conversaciones; a una disposición reducida por compartir intereses, emociones y afecto; a un fallo para iniciar la interacción social o responder a ella.** ✓
 2. **Déficits en conductas comunicativas no verbales usadas en la interacción social; rango de comportamientos que, por ejemplo, van desde mostrar dificultad para integrar conductas comunicativas verbales y no verbales; a anomalías en el contacto visual y el lenguaje corporal o déficits en la comprensión y uso de gestos; a una falta total de expresividad emocional o de comunicación no verbal.** ✓
 3. **Déficits para desarrollar, mantener y comprender relaciones; rango de comportamientos que van, por ejemplo, desde dificultades para ajustar el comportamiento para encajar en diferentes contextos sociales; a dificultades para compartir juegos de ficción o hacer amigos; hasta una ausencia aparente de interés en la gente.** ✓
- B. **Patrones repetitivos y restringidos de conductas, actividades e intereses, que se manifiestan en, al menos dos de los siguientes síntomas, actuales o pasados (los ejemplos son ilustrativos, no exhaustivos, ver texto):**
1. **Movimientos motores, uso de objetos o habla estereotipados o repetitivos (ejs., movimientos motores estereotipados simples, alinear objetos, dar vueltas a objetos, ecolalia, frases idiosincrásicas).**
 2. **Insistencia en la igualdad, adherencia inflexible a rutinas o patrones de comportamiento verbal y no verbal ritualizado (ejs., malestar extremo ante pequeños cambios, dificultades con las transiciones, patrones de pensamiento rígidos, rituales para saludar, necesidad de seguir siempre el mismo camino o comer siempre lo mismo).** ✓
 3. **Intereses altamente restringidos, obsesivos, que son anormales por su intensidad o su foco (ejs., apego excesivo o preocupación excesiva con objetos inusuales, intereses excesivamente circunscritos o perseverantes).**
 4. **Hiper- o hipo-reactividad sensorial o interés inusual en aspectos sensoriales del entorno (ej., indiferencia aparente al dolor/temperatura, respuesta adversa a sonidos o texturas específicas, oler o tocar objetos en exceso, fascinación por las luces u objetos que giran).**
- C. **Los síntomas deben estar presentes en el período de desarrollo temprano (aunque pueden no manifestarse plenamente hasta que las demandas del entorno excedan las capacidades del niño, o pueden verse enmascaradas en momentos posteriores de la vida por habilidades aprendidas).** ✓
- D. **Los síntomas causan alteraciones clínicamente significativas a nivel social, ocupacional o en otras áreas importantes del funcionamiento actual.** ✓
- E. **Estas alteraciones no se explican mejor por la presencia de una discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual) o un retraso global del desarrollo. La discapacidad intelectual y el trastorno del espectro de autismo con frecuencia coocurren; para hacer un diagnóstico de comorbilidad de trastorno del espectro de autismo y discapacidad intelectual, la comunicación social debe estar por debajo de lo esperado en función del nivel general de desarrollo.** ✓

Criteris T. Gilles de la Tourette

- A. Múltiples tics motors i no menys d' un tic vocal en algún moment de la malaltia, no necessàriament simultanis. ✓
- B. Els tics es donen moltes vegades al dia, generalment en episodis, casi tots els dies, no menys d' un any (sense lapse de més de 3 mesos). ✓
- C. Comença abans dels 18 anys. ✓
- D. No entitat mèdica general/substàncies. ✓

DIAGNÒSTICS

Eix I: T. Generalitzat del Desenvolupament ne
(Autisme atípic)

T. De Gilles de la Tourette

Eix II: sense diagnòstic

Eix III: Displàsia Cerebral

Eix IV: Problemes relacionats amb el grup
primari de recolzament

Eix V: ingrés: 30 alta: 50-60

AUTISME I EPILÈPSIA



“estructura mi mundo y evítame el CAOS”

GENERALITATS

- Coneguda l'associació entre disfunció del SNC i elevat risc d'epilèpsia
- Disfunció del SNC primera causa d'autisme fins a 1/3 dels pacients
- Rang de prevalença del 5-46% (població general 4-10/1000)
- ASD augmentat en població epilèptica fins a un 32%

GENERALITATS

- ⦿ No hi ha una convulsió tipus o una síndrome associat a l'autisme
- ⦿ Tipus: parcials complexes amb / sense convulsions generalitzades, absències, generalitzades tònic-clòniques
- ⦿ Diagnòstic més difícil a causa d'alteracions en el comportament atribuïdes a l'autisme

GENERALITATS

- ⦿ Anormalitats en l'EEG en autistes sense història de convulsions o epilèpsia
- ⦿ No prova determinada que ajudi a predir el desenvolupament d'epilèpsia i / o alteracions en l'EEG i el grau característiques fenotípiques alterades

GENERALITATS

- ⊙ Característiques que semblen estar associades amb la presència d'epilèpsia en ASD:
 - > CI
 - > Alteracions neurogenètiques associades
 - > gènere
 - > edat
 - > Regressió del desenvolupament

EEGs SENSE EPILÈPSIA

◎ GENERALITATS

- > Elevades taxes d'anormalitats fins i tot SENSE convulsions
- > Biomarcador de disfunció cortical i associació causal amb alguns fenotips d'autisme
- > No canvis específics: desacceleracions, asimetries, descàrregues epilèptiques ...
- > Elevada taxa de variabilitat: diferència metodològica, diferència en la mostra, diferents EEGs ...

EPIILÈPSIA A ASD

- ⦿ Parcialitat de la mostra el factor de confusió més important
- ⦿ Estudis poblacionals eliminen aquesta parcialitat i aporten una millor estimació de prevalença en autisme:
 - > Mitjana del 17%
 - > Rang de 5-26%
 - > En alguns estudis el 38%

EPILEPSIA A ASD

◎ DISCAPACITAT INTEL·LECTUAL

- > Relació entre discapacitat intel·lectual-ASD-epilèpsia
- > Elevat percentatge de ASD amb CI↓ comòrbid
- > Discapacitat intel·lectual és un factor de risc independent per desenvolupar epilèpsia
- > Pacients amb discapacitat intel·lectual i epilèpsia activa presenten elevades taxes d'autisme
- > L'autisme per si mateix també està associat amb elevades taxes d'epilèpsia sense discapacitat intel·lectual

EPIILÈPSIA A ASD

◎ EDAT

- > Dos pics d'edat en l'aparició d'epilèpsia:
 - A la "tendra" infància
 - A l'adolescència: probablement més
- > Aquesta diferència pot ser deguda a la majoria d'adolescents i adults joves recollits en les mostres

EPIILÈPSIA A ASD

◎ REGRESSIÓ AL DESENVOLUPAMENT

- > Notable pèrdua d'habilitats o regressió en el desenvolupament: més d'1/3 de nens amb autisme
- > Període de regressió habitualment: 18-24 mesos
- > Desenvolupament previ normal o patològic
- > Associació estadísticament significativa entre regressió i augment d'epilèpsia. Factors confusionals, paper no clar

EPIILÈPSIA A ASD

◎ GÈNERE

- > Risc elevat en dones enfront de homes
- > Major prevalença d'epilèpsia en ASD en dones que en homes
- > No efecte clar del gènere: Gènere femení per se?
- > Altres riscos associats: més CI baix, autisme NO idiopàtic ...

EPIILÈPSIA A ASD

◎ CONCLUSIONS

- > Augment de la proporció d'epilèpsia en ASD on hi ha molts factors associats poden incrementar
- > Dificultat en determinar quin és el factor més important d'augment de risc
- > Estudis encaminats a predir els individus que desenvoluparan epilèpsia: tractament adequat i test específics associats a trastorns neurogenètics

BIBLIOGRAFIA

- **The Role of Epilepsy and Epileptiform EEGs in Autism Spectrum Disorders.** Sarah J Spence, Mark T Schneider. Pediatrics and Development Neuroscience Branch, National Institute of Mental Health, NIH Bethesda MD. *Pediatr Res.* 2009.
- **Epylepsi in autism: features and correlates.** Patrick F. Bolton, Iris Carcani-Rathwell, Jane Hutton, Sue Goode, Patricia Howlin and Michael Rutter. *BJP* 2011
- Danielsson S, Gillberg IC, Billstedt E, Gillberg C, Olsson I. (2005) **Epilepsy in young adults with autism: a prospective population-based follow-up study of 120 individuals diagnosed in childhood.** *Epilepsia* 46:918–923.
- Deonna T, Roulet E. (2006) **Autistic spectrum disorder; evaluating a possible contributing or causal role of epilepsy.** *Epilepsia* 47(Suppl.2):79–82.

GRÀCIES

Agraiments:

- Maria Giralt
- Sonia Rivero
- Jaume Autonell