



Prevención de los trastornos del espectro autista

Dra. Alexia Rattazzi
Psiquiatría Infantojuvenil
PANAACEA

Jornadas Nacionales de Discapacidad en Pediatría
2-4 de julio de 2015, Buenos Aires, Argentina

Resumen

- Definición TEA
- Prevalencia
- Hipótesis causales
- Detección precoz
- Prevención

Definición TEA DSM-V

- A. Déficits persistentes en comunicación social e interacción social en diversos contextos (3/3)
- B. Patrones restringidos y repetitivos de conducta, intereses o actividades (2/4)
- C. Síntomas deben estar presentes en la niñez
- D. Síntomas limitan e interfieren en el funcionamiento diario

Criterio A (3/3)

- Déficits persistentes en comunicación social e interacción social en diversos contextos
 - Reciprocidad socio-emocional (por ej.: conversación, atención conjunta)
 - Conductas de comunicación no verbal (por ej.: contacto visual, lenguaje corporal, expresiones faciales, gestos)
 - Desarrollo y mantenimiento de relaciones (por ej.: juego imaginativo, amistades)

Criterio B (2/4)

- Patrones restringidos y repetitivos de conducta, intereses o actividades
 - Lenguaje, movimientos o uso de objetos de manera estereotipada/repetitiva
 - Adherencia excesiva a rutinas/rituales o excesiva resistencia al cambio
 - Interés fijo altamente restrictivo, anormal en intensidad o en foco
 - Hiper/hipo reactividad a input sensorial o interés inusual en aspectos sensoriales del ambiente

ICF

International
Classification of
Functioning,
Disability
and
Health

ICF-CY

International
Classification of
Functioning,
Disability
and
Health

Children &
Youth
Version



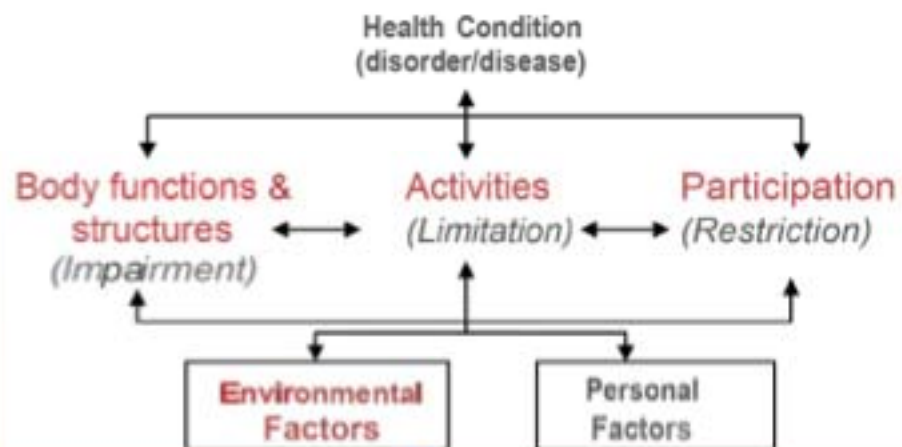
ICF

International
Classification of
Functioning,
Disability
and
Health

Short version



ICF: Interaction of Concepts



“the lives of individuals with disability are limited not so much by their specific type of disability as by the social interpretation of that disability”, stigma, & other environmental barriers.
-- Nora Groce 1999



Prevalencia (600%)

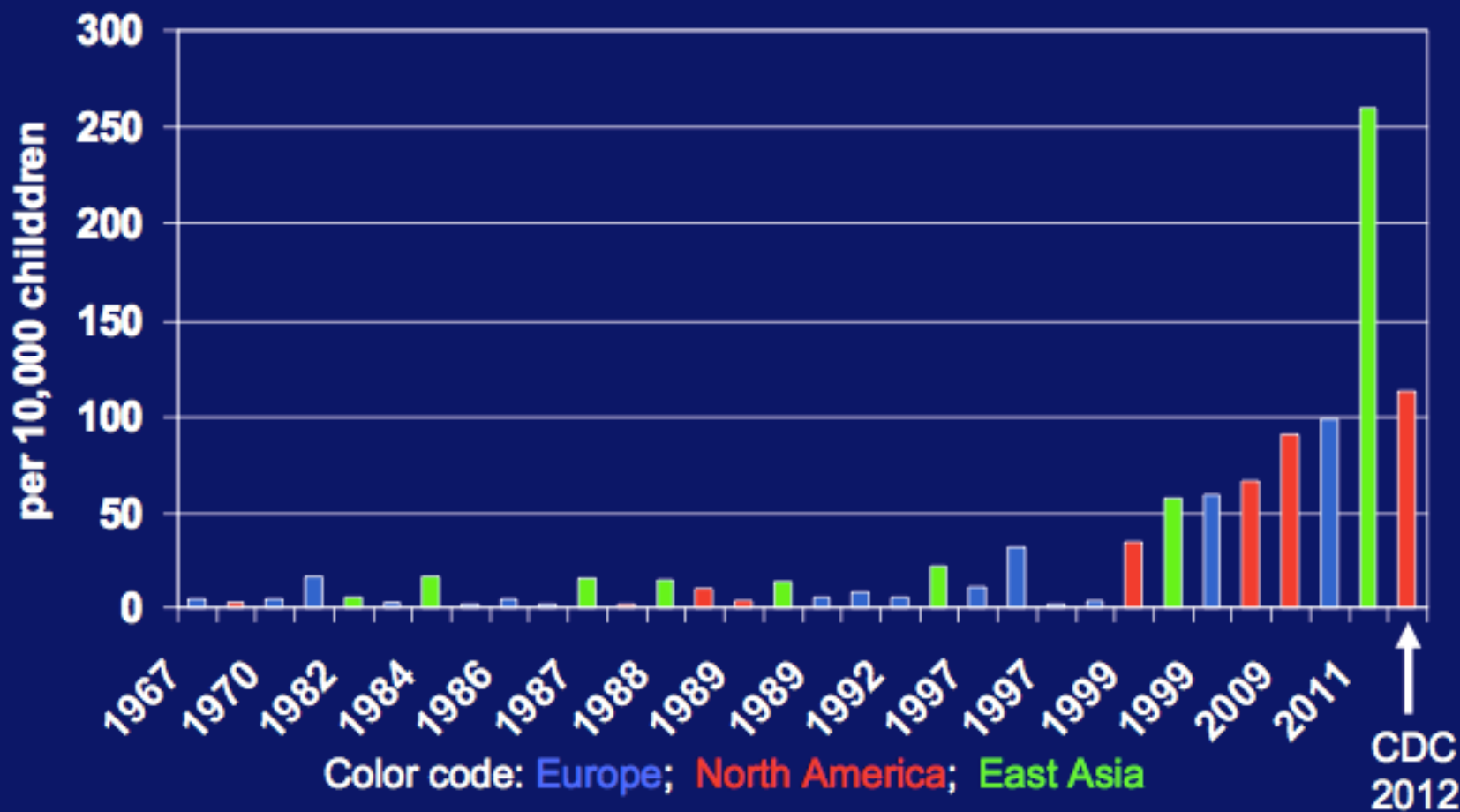
- 4.5 en 10 000 (1966 Lotter, UK)
- 0.7-72.6 en 10 000 (2003, Fombonne)
- 116.1 en 10 000 TEA (2006, Baird, Lancet)

¿Por qué? (“la pregunta del billón”)

Prevalencia CDC 2014

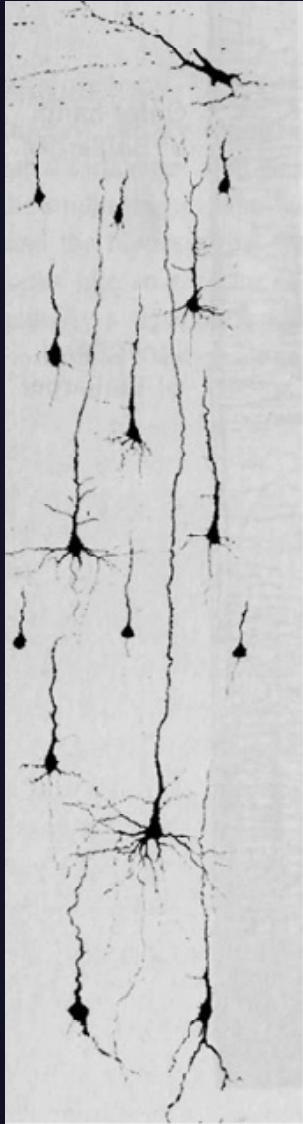
- 1 en 68 niños
- 1 en 42 varones

The rising prevalence of autism based on epidemiologic studies over the past 50 years

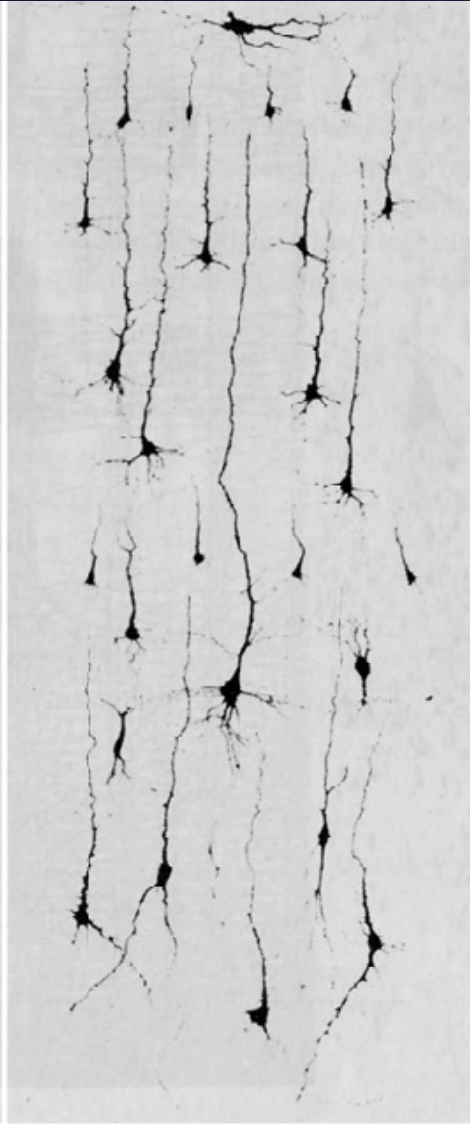


Maureen Durkin, IMFAR 2013

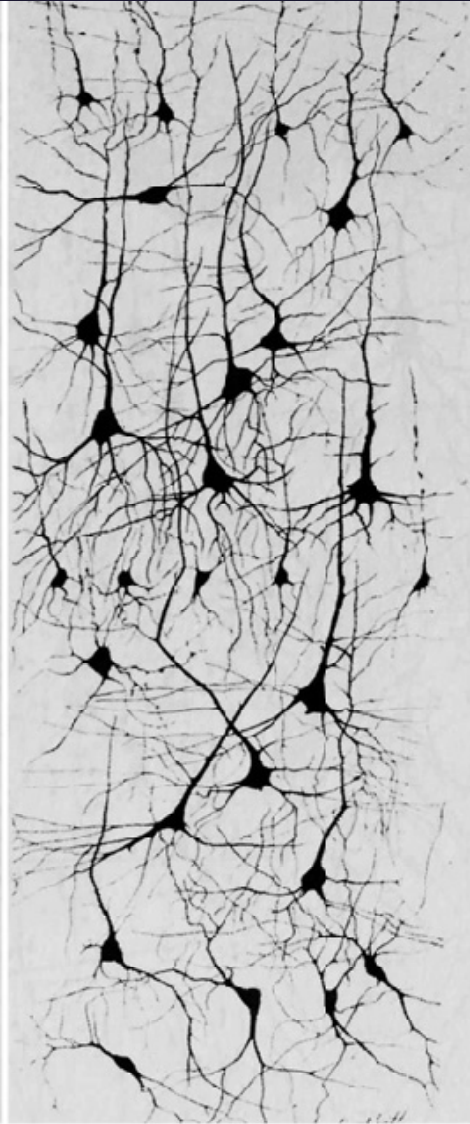
NATURA ~~vs~~ NURTURA



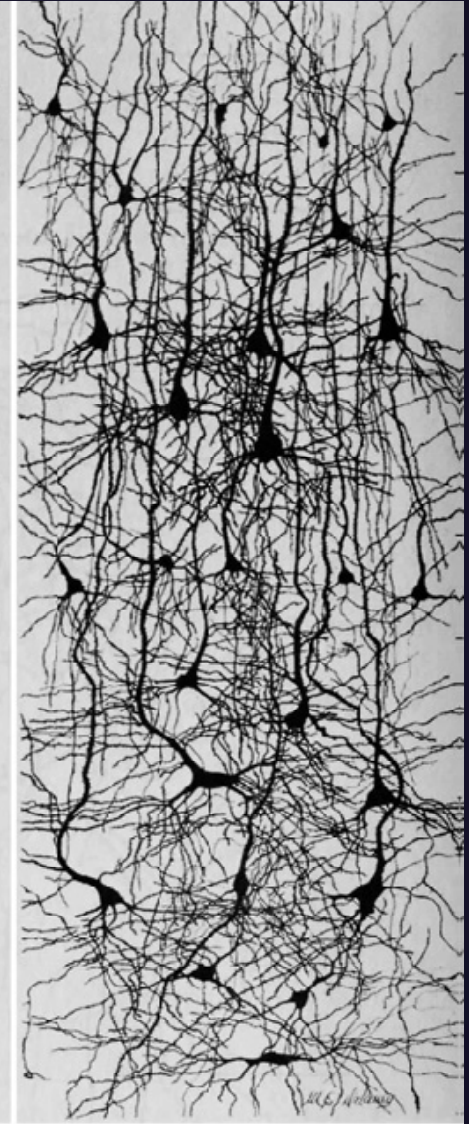
Newborn
A



1 month
B



6 months
C



2 years
D

Hipótesis causales

Predisposición genética

+

“insultos” ambientales

=

Síndrome TEA

Epigenética

Cambios heredables en el ADN e histonas (metilación, acetilación) que no implican alteraciones en la secuencia de nucleótidos y modifican la estructura y condensación de la cromatina, por lo que afectan la expresión génica y el fenotipo.

Genes candidatos TEA

Dinámicas del citoesqueleto
(TSC1/TSC2, NF1, cAMP-GEF)

Remodelaje cromatínico y
regulación de la transcripción
(MECP2, FMRP, EN2, HOXA1, WNT2)

Andamiaje sináptico
(SHANK3)

AutDB

Neurotransmisión (GRIN2A,
GRIK2, GABAR, SLC6A4,
SLC25A13, OXTR, AVPR1)

Apoptosis (BCL-2)

Adhesión celular
(NLGN4,
NLGN3, NrCAM)

Comunicación paracrina
cél a célula (RELN,
LAMB1)

Sistemas de 2do mensajero
(PRKCB1, CACNA1C, NBEA)

Autism Spectrum Disorder Genetic Architecture

ASD-related syndromes

~10%

(egs. Fragile X, Tuberous sclerosis, Phenylketonuria, Rett, Timothy, Potocki-Lupski Syndromes)

Rare Chromosomal Abnormalities

~5%

(egs. maternal 15q11-q13 duplication, trisomy 21, 45X Turner syndrome, 47XYY, 47XXY)

Rare CNVs etiologic gene(s) not yet defined

~5%

(egs. 16p11.2, dup7q11.23, 22q11.2, 1q21.1, 15q13.3, dup17p12, 3q37-q38)

Rare Penetrant Genes

~5%

(egs. *PTCHD1/PTCHD1AS*, *NRXN1*, *SHANK1*, *SHANK2*, *SHANK3*, *NLGN3*, *NLGN4x*, *NRXN3*, *CNTNAP2*, *DPP6*)

- Multigenic contributions including rare or common variation
- Intellectual Disability and neuropsychiatric disorder genes
- Genes in common pathways (eg. synapse genes) to ASD-risk genes

% contribution unknown

- Environmental effects on gene expression and/or protein function
- DNA mutation rate (eg. parental age)

% contribution unknown

Current Opinion in Genetics & Development

Devlin & Scherer (2012) Current Opinion in Genetics and Development

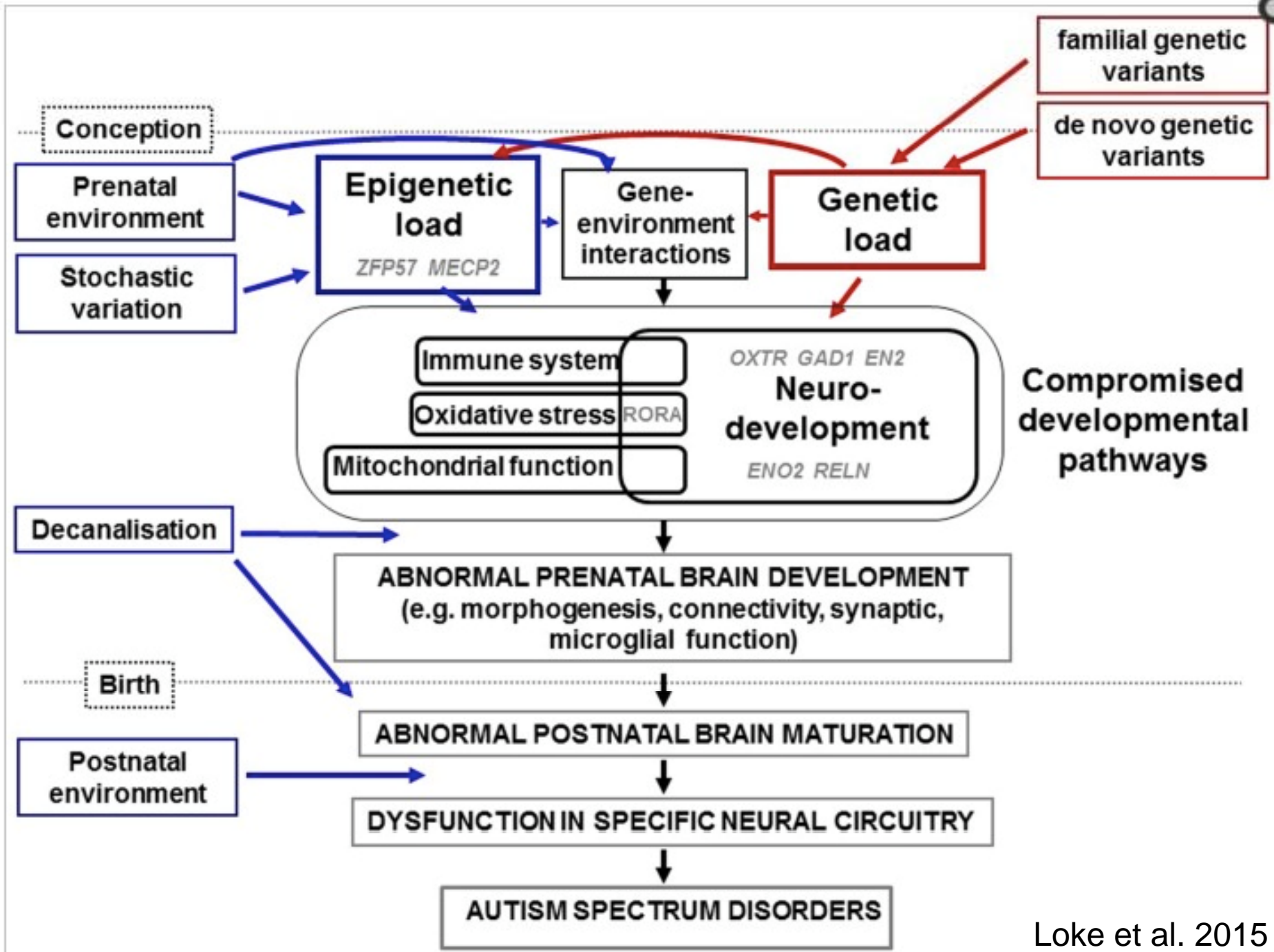
Factores ambientales

Prenatales

- Edad parental
- Diabetes mellitus
- Infecciones (CMV, rubeóla)
- Fiebre prolongada / inflamación
- Medicaciones: ác. valproico, talidomida, IRSS?, misoprostol?
- Drogas: etanol, cocaína, TBQ
- Exposición a tóxicos: metales pesados, pesticidas, polución aérea
- Deficiencia ácido fólico
- Anticuerpos maternos
- Testosterona fetal aumentada

Postnatales

- Prematurez
- Bajo peso al nacer
- Apgar bajo
- Contaminantes ambientales
- Modificación flora intestinal (ATB)
- Alta exposición a TV
- Dieta
- ¿Provocadores de respuesta inmune?
- ¿Exposición a ondas electromagnéticas?



Problema de la
conectividad cerebral
y de las sinapsis

Detección temprana

- AAP recomienda hacer vigilancia del desarrollo en controles pediátricos a los 9, 18 y 30 meses
- Existen varios instrumentos de pesquisa
- Hay que aun acortar la brecha entre las primeras preocupaciones de los padres y el diagnóstico (promedio >4 años)

Herramientas de pesquisa

- **CHAT** (Baron Cohen, 1992),
- **M-CHAT** (Robins, 2001)
- **M-CHAT-R/F** (Robins, 2014)
- **Q-CHAT** (Allison, 2008)
- **PDDST** (Siegel, 2004),
- **DBC-ES** (Gray&Tonge, 2005),
- **CSBS-DP** (Wetherby, 2002-4),
- **CHAT-23** (Wong, 2004),
- **STAT** (Stone, 2000),
- **SORF-ASD** (Wetherby&Woods, 2004),
- **ESAT** (Dietz 2006),
- **FYI** (Reznick, 2007),
- **AOSI** (Bryson 2008),
- **SCDC** (Skuse, 2005)
- **SWYC** (Sheldrick, 2013)

Importancia de la detección / intervención temprana

- Mejora el pronóstico del niño
 - recuperación 10%
- Mejora la calidad de vida familiar
- Reduce costos asociados

Mejor pronóstico

- CI más alto
- Mejoría habilidades socio-comunicacionales
- Mejoría habilidades adaptativas
- Reducción de la severidad de los síntomas
- Reducción de conductas disruptivas
- Normalización de la actividad eléctrica cerebral

Mecanismo

Efecto de la intervención temprana
en terreno altamente neuroplástico

Neuroplasticidad

Es la capacidad que tiene el cerebro para formar nuevas conexiones nerviosas, a lo largo de toda la vida, en respuesta a la información nueva, a la estimulación sensorial, al desarrollo, a la disfunción o al daño.

Principios de la intervención temprana

- Temprana
- Intensiva
- Multimodal
- Involucrando a padres

Intervención Temprana

- ABA (Applied Behavioral Analysis)
- VB (Verbal Behavior)
- PRT (Pivotal Response Treatment)
- DTT (Discrete Trial Teaching)
- DIR-Floortime
- RDI (Relationship Development Intervention)
- ESDM (Early Start Denver Model)
- PACT (Preschool Autism Communication Trial)
- Programa Son-Rise
- TEM, Growth Through Play
- Hanen

Intervención Temprana

- ABA (Applied Behavioral Analysis)
- VB (Verbal Behavior)
- **PRT (Pivotal Response Treatment)**
- DTT (Discrete Trial Teaching)
- **DIR-Floortime**
- RDI (Relationship Development Intervention)
- **ESDM (Early Start Denver Model)**
- **PACT (Preschool Autism Communication Trial)**
- Programa Son-Rise
- TEM, Growth Through Play
- Hanen

Taller TEM

- “Transforming Everyday Moments”
- Transformando los Momentos de cada Día
- Intervención accesible, sencilla, replicable, manualizada, gratuita para los padres
- Hospitales CABA (PROTECTEA)



Transformando los Momentos de Cada Día

Manual de Entrenadores Formato de 2 días Por Kat Houghton

Sesión 1: Reconociendo los Momentos Propicios para el Aprendizaje

El Desarrollo Social es la Raíz de todo Aprendizaje



Frutos Sociales:

-
-
-

Raíces Sociales:

-
-
-

¿Qué priorizo yo?

Objetivo de Aprendizaje	¿Raíz or Fruto?
	¿Raíz or Fruto?
	¿Raíz or Fruto?
	¿Raíz or Fruto?
	¿Raíz or Fruto?

¿Cuáles son las Raíces Sociales?



Feedback de los padres

- Lo recomendarían a otros padres definitivamente
- Les dio muchas herramientas para interactuar con sus hijos
- Encontraron respuestas a sus preguntas
- Les sirvió mucho compartir la experiencia con otros padres

Prevención

– Intervención temprana

- Modificación trayectorias de desarrollo

- P-ESDM en niños de 14-24 meses con sospecha TEA

- Evitación de trayectoria atípica de desarrollo en niños de alto riesgo

- PACT en hermanos de 7-10 meses: más atención a padres, más flexibilidad atención, mejor función adaptativa, menos síntomas de riesgo, reducción de riesgo de TEA posterior

– Toma de conciencia



Sanción Ley Nacional 27.043



Campaña MIRAME



GANADOR
AÑO 2014

di Paola

NO MIRES PARA OTRO LADO.



SI TU HIJO NO HACE CONTACTO VISUAL, VOS NO HAGAS LO MISMO. ENTRÁ A WWW.MIRAME.ORG.AR Y ANTICIPATE AL AUTISMO.

www.mirame.org.ar



MIRAME LA MIRADA ESPECTRO
AUTISTA

SEÑALES DE
ALERTA

PREGUNTAS
FRECUENTES

NOSOTROS SUMATE



LA DETECCIÓN TEMPRANA DE LAS CONDICIONES DEL ESPECTRO AUTISTA PUEDE MEJORAR LA VIDA DEL NIÑO Y DE SU FAMILIA.

SI TENÉS HIJOS DE ENTRE 16 Y 30 MESES DE EDAD Y NOTÁS COMPORTAMIENTOS QUE TE GENERAN DUDAS, [ENTRÁ ACÁ Y RESPONDÉ LAS PREGUNTAS.](#)

EN CASO DE QUE ENCUENTRES COINCIDENCIAS, CONSULTÁ A TU MÉDICO Y ANTICIPATE AL AUTISMO.

[QUIERO RESPONDER LAS PREGUNTAS](#)

Muchas gracias por la paciencia....



alexiarattazzi@panaacea.org