

INFORME DE CASO

Paciente pediátrico con trastorno de espectro autista y fenotipo hiperactivo

Pediatric patient with autism spectrum disorder and hyperactive phenotype

Marcelo Fernando Viteri-Villa ¹, Kenia Mariela Peñafiel-Jaramillo , Set Isaí Salas-Granda ¹, Nadia Paulette Nevárez-Yugcha ¹

¹ Universidad Regional Autónoma de Los Andes, Ambato, Ecuador

*Autor para la correspondencia: ua.marceloviteri@uniandes.edu.ec

Recibido: 21 de diciembre de 2023
Aprobado: 25 de febrero de 2024

RESUMEN

Introducción: el trastorno de espectro autista, es un trastorno del neuro desarrollo, de diagnóstico interdisciplinario, que afecta las esferas socio comunicacionales, con alteraciones comportamentales repetitivas y estereotipadas, con un amplio espectro de formas de presentación al análisis clínico superficial, lo cual dificulta el diagnóstico precoz en las presentaciones clínicas menos comunes o atípicas. El diagnóstico en el sexo femenino suele realizarse de manera más tardía que con los varones. **Presentación de caso:** niña de 7 años y 3 meses de edad, derivada de consulta psicológica privada, realizándose un proceso de diagnóstico, basado en la evaluación de antecedentes, observación clínica del comportamiento y el juego libre, las respuestas específicas a las dificultades y estrés, pruebas estandarizadas y normalizadas de uso internacional y

nacional. **Discusión:** la mayor prevalencia del TEA en varones, produce que la sospecha diagnóstica, en niñas, sea significativamente menor, produciendo diagnósticos y terapéutica tardíos. **Consideraciones finales:** el TEA es un trastorno del neuro-desarrollo potencialmente severo, de alta prevalencia, con significativas implicaciones en la calidad de vida de los pacientes y sus familias, las presentaciones en niñas se muestran tanto en menor medida como con fenotipos comportamentales distintos y variados.

Palabras clave: Neuro-desarrollo, trastorno de espectro autista, diagnostico, niñas.

ABSTRACT

Introduction: autism spectrum disorder is a neurodevelopmental disorder, with

Con formato: Inglés (Estados Unidos)

Código de campo cambiado

1



an interdisciplinary diagnosis, that affects the socio-communicative spheres, with repetitive and stereotyped behavioral alterations, with a wide spectrum of forms of presentation to superficial clinical analysis, which makes it difficult to early diagnosis in less common or atypical clinical presentations. Diagnosis in females usually occurs later than in males. **Case presentation:** girl, 7 years and 3 months old, referred to a private psychological consultation, undergoing a diagnostic process, based on background evaluation, clinical observation of behavior and free play, specific responses to difficulties and stress, standardized and normalized tests for

international and national use. **Discussion:** the higher prevalence of ASD in boys means that the diagnostic suspicion in girls is significantly lower, producing late diagnoses and treatment. **Final considerations:** ASD is a potentially severe, highly prevalent neurodevelopmental disorder, with significant implications for the quality of life of patients and their families. Presentations in girls are shown both to a lesser extent and with different and varied behavioral phenotypes.

Key words: Neurodevelopment, autism spectrum disorder, diagnosis, girls.

Cómo citar este artículo:

Viteri-Villa MF, Peñafiel-Jaramillo KM, Salas-Granda SI, Nevárez-Yugcha NP. Paciente pediátrico con trastorno de espectro autista y fenotipo hiperactivo. Gac Med Est [Internet]. 2024 [citado día mes año]; 5(1):e441. Disponible en: <http://www.revgestaestudiantil.sld.cu/index.php/gme/article/view/441>

INTRODUCCIÓN

El trastorno de espectro autista se define por la presencia de déficits en la comunicación e interacción sociales en distintos contextos, persistentes en el tiempo incluidos déficit de la reciprocidad social, comportamientos comunicativos verbales y no verbales y habilidades para desarrollar y mantener las relaciones interpersonales, las mismas que para el diagnóstico deben asociarse a patrones de comportamiento intereses y actividades, restrictivas y repetitivas⁽¹⁾, y dependientes de estos últimos, además de ser clínicamente relevantes como para ser considerados por separado, diversos grados de alteraciones de la senso-percepción⁽²⁾.

A nivel mundial 1 de cada 100 niños tiene autismo⁽³⁾, sin embargo, esta cifra puede variar considerablemente en distintos estudios.⁽⁴⁾ En el caso de Ecuador es mucho más difícil tener un dato estadístico acerca de la prevalencia de este trastorno ya que no existen estudios que brinden una cifra actualizada. El reporte más actualizado por el Ministerio de Salud Pública es del año 2016 en el cual se estableció la cifra de 1266 casos con algún tipo de autismo.⁽⁵⁾

En cuanto a la prevalencia de acuerdo con el sexo, el trastorno de espectro autista se presenta con más frecuencia en los niños en una relación 4:1⁽⁶⁾, sin embargo, aún no se



logra establecer una causa que explique esta mayor predisposición de los hombres a desarrollar esta afección⁽⁷⁾.

En los sistemas de salud actuales, el proceso de diagnóstico se orienta hacia el área neuro pediátrica, sin embargo, esta rama por su naturaleza suele enfocarse en el manejo y diagnóstico de las comorbilidades⁽⁸⁾, y asociaciones comórbidas, siendo los aspectos neurocomportamentales los de mayor relevancia para el diagnóstico clínico⁽⁸⁾.

La significativa prevalencia de los varones en la casuística del trastorno del espectro autista requiere investigaciones adicionales para su justificación y explicación⁽⁷⁾, sin embargo, entra en concordancia, con otros trastornos del neuro-desarrollo, con fuerte base genética, en los cuales existe menor representación del sexo femenino⁽⁹⁾.

El diagnóstico del trastorno de espectro autista puede llegar a ser un verdadero reto⁽¹⁰⁾, especialmente debido a la presencia de conductas compensatorias que tienen la finalidad de enmascarar los síntomas y sobrellevar los desafíos sociales⁽¹¹⁾. Es objetivo de la presente investigación: presentar el caso clínico de un paciente pediátrico con el diagnóstico de trastorno de espectro autista y fenotipo hiperactivo.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de sexo femenino de 7 años y 3 meses de edad al momento de la consulta, derivado de psicología clínica, por antecedentes de diagnósticos previos de retraso global del desarrollo, epilepsia fronto temporal al momento sin medicación, refiere presentar problemas de atención, problemas académicos más ansiedad con autolesiones, no obedece ordenes, temores anormales, hipersensibilidades sonoras razón por la cual es derivada para evaluación por el servicio de consulta de neuro desarrollo.

Refiere antecedentes familiares de primos por el lado materno diagnosticados con déficit de atención epilepsia y que presentan retraso escolar.

No presenta antecedentes prenatales de importancia, en los antecedentes perinatales, parto hospitalario por cesárea eutócico a término a las 38 semanas sin necesidad de uso de oxígeno incubadora o maniobras de resucitación sin cianosis, sin hospitalización y aparentemente sin antecedentes de sufrimiento fetal.

En los antecedentes postnatales se realiza tamizaje metabólico visual y auditivo con resultados normales, no refiere antecedentes de traumatismo craneoencefálico con pérdida de conciencia, presenta una hospitalización a la edad de 8 meses por un cuadro respiratorio, una cirugía bajo anestesia general por fractura de codo a los 5 años, presentó convulsiones febriles, en 3 ocasiones la primera a los 8 meses, en relación con el cuadro respiratorio por el cuerpo hospitalizada, y la última a los 2 años y 8 meses, fue tratada con ácido valproico, en dosis ajustadas al peso, desde 8 meses hasta los 3 años, no usando el medicamento desde entonces hasta la actualidad, periodo de tiempo



durante el cual se le realizaron varios electroencefalogramas, con resultado de: disfunción leve de la actividad en zona prefrontales, sin actividad paroxística, a la maniobra de estimulación no se observa actividad epileptiforme, durante el periodo de medicación mencionado se encuentra bajo vigilancia de neurología pediátrica privada.

Dentro de los hitos del desarrollo generales se refiere, relativa hiperactividad antes del año, sedestación sin apoyo a los 7 meses, camina sola a los 16 meses, control de esfínteres a los 24 meses, primeras palabras a los 2 años, una 2 palabras a los 3 años, construcción de frases a los 5 años.

Actualmente se encuentra escolarizada, presentando dificultades académicas y de aprendizaje, hiperactividad, dificultad para obedecer órdenes, ansiedad, eventos de autolesiones, por lo cual se solicita una evaluación psicológica, y ante los antecedentes se deriva a neurodesarrollo.

Al momento de la consulta inicial, pasa en compañía de sus padres, saluda cordialmente, y se dirige al área de juego libre, donde se le pide que se saque los zapatos, acatando la orden sin problema, cuando se le pide que se acerque a la balanza tallímetro, para la antropometría, se resiste y emite sollozos, sin lágrimas, luego de algunos intentos, permite solamente el pesaje.

Mientras se realizaba la revisión de antecedentes e interrogatorio a los padres, la paciente menciona que el área de juego está muy desordenada, y qué va a ordenar los juguetes, llamando la atención, que repite la misma frase en 5 ocasiones, antes de acercarse a ordenar un segmento, gira sobre sí misma, como danzando y realiza hiperextensión del cuello, inclinada hacia el lado derecho.

Realizada la historia clínica del neurodesarrollo, se reagenda una nueva consulta, enviándose a realizar por parte de los educadores una evaluación EDAH, para caracterización de los problemas atencionales, así como a registro BRIEF 2 ESCUELA para la caracterización de las funciones ejecutivas y un cuestionario Vinland 3, protocolo padre / cuidador, para caracterizar y evaluar las habilidades adaptativas.

En la segunda consulta, se presenta de la misma manera, con saludo cordial, y verbalización abundante, en esta ocasión, la observación clínica se centra exclusivamente en la paciente, notándose que su discurso social es unidireccional con fórmulas pre aprendidas, equivocando en ocasiones los pronombres y los tiempos verbales, definiendo fórmula, como buenos días a mí también y enunciados circulares en voz alta en forma de conversación "tú eres un doctor que viste azul, el azul es un color que usan los doctores y tú eres un doctor; este desorden ya no es un desorden, porque ya no está desordenado".

Se realiza una evaluación de tamizaje de serenos de aptitudes verbales, adicionalmente, se realiza un screening de habilidades cognitivas sin influencia del lenguaje.



En cada proceso de evaluación, con cada pregunta, la paciente realizó un ritual repetitivo que consistía en una canción aprendida sobre adivinanzas, y luego contestaba señalando el ítem específico, observándose además movimientos estereotipados de balanceo y frotación de los dedos, que provocó autolesión con sangrado leve en región periungueal de los dedos índices de cada mano. Lo cual extendió considerablemente el tiempo requerido para la prueba, pero entregó información valiosa sobre las características del funcionamiento de la paciente en situaciones de estrés.

La observación de la calidad y reciprocidad del discurso, con los movimientos repetitivos y estereotipados, incluyendo las autolesiones, durante las pruebas generales de screening, orientan la evaluación subsecuente sobre TRASTORNO DE ESPECTRO AUTISTA.

Resultados de la evaluación.

Evaluación de tamizaje de screening de aptitudes verbales, PEABODY 3, encontrándose un resultado de Coeficiente verbal: 77, PERCENTIL: 6, ENEATIPO: 2, EDAD EQUIVALENTE de desarrollo: 6 AÑOS, DIAGNOSTICO coeficiente verbal: MODERADAMENTE BAJO.

Se procede a realizar un screening de habilidades cognitivas sin influencia del lenguaje, TONI 2, resultados; ELEMENTO UMBRAL: 0; ELEMENTO TECHO: 33; PUNTUACION DIRECTA: 17; COEFICIENTE: 111, Percentil: 75, ETM: 2.23, DIAGNOSTICO: COEFICIENTE NO VERBAL, NORMAL, ALTO.

El resultado de las habilidades adaptativas de la prueba Vinland 3 arrojan áreas de debilidades, en los subdominios: Escuchar y entender, y relacionarse con los otros.

Presentando un cuadro de desarrollo disarmonico, en concordancia con un diagnóstico de TRASTORNO DE ESPECTRO AUTISTA.

Se realizó una evaluación específica, con herramientas SCQ, A /B, de screening, encontrándose valores compatibles, actuales y pasados, con alto riesgo de TEA.

Se realizan consultas Virtuales para la determinación de la entrevista especializada ADI R, y una sesión más con la paciente, para la realización de la prueba ADOS 2, modulo 3, niños y adolescentes verbales, obteniéndose resultados clínicamente significativos, con el diagnóstico de Trastorno de espectro autista, con afectación leve (semántica y pragmática) del lenguaje y sin discapacidad intelectual.

Durante la evaluación a ADOS 2, se pudieron observar las mismas conductas restrictivas y repetitivas, rituales verbales y físicos, así como datos significativos en relación al análisis del discurso, que acentuaron las impresiones obtenidas previamente, el resultado cuantitativo confirma la sospecha diagnóstica, con un algoritmo diagnóstico de TEA.

Código de campo cambiado



Diagnostico

- Trastorno de espectro autista / hiperactividad
- **CIE 10: F84:** Autismo en la niñez.
- **CIE 11: 6A02.2** Trastorno del espectro autista sin trastorno del desarrollo intelectual y con deficiencia del lenguaje funcional
- **Nivel según DSM-5:** Grado 2; Necesita ayuda notable.

DISCUSIÓN

Existen otras investigaciones y artículos que detallan problemáticas similares, uno de ellos es el artículo publicado por la Universidad Nacional Mayor de San Marcos titulado “Trastorno del espectro autista y trastorno por déficit de atención con hiperactividad: desafíos en el diagnóstico y tratamiento” menciona las dificultades que conlleva el ~~diagnostico~~diagnóstico y tratamiento de los pacientes con TEA y esta comorbilidad, tomando en cuenta como principal problema terapéutico la disminución de la eficacia farmacológica y el incremento de los efectos secundarios a este⁽¹²⁾.

Un artículo publicado por la Universidad de Costa Rica titulado “Estrategias conductuales en niños y niñas con Trastorno del Espectro Autista: Una revisión sistemática.” Detalla que las estrategias de intervención conductuales son las que mas resultados de efectividad proporcionan en las diferentes áreas de tratamiento⁽¹³⁾.

Un artículo elaborado por el Hospital Sant Joan De Déu Barcelona titulado “Las reinas del camuflaje: niñas con Trastorno del Espectro del Autismo (TEA)” recalca la dificultad existente en el diagnóstico de pacientes femeninos con TEA debido al desarrollo de habilidades que les permiten ocultar parcialmente las dificultades producidas por el trastorno por ejemplo: el imitar conductas sociales en su deseo de aceptación social, lo que provoca que pasen desapercibidos y por ende no puedan ser diagnosticados de manera oportuna⁽¹⁴⁾.

El diagnóstico diferencial basado en la sospecha inicial, por las manifestaciones comportamentales de hiperactividad⁽¹³⁾, así como las habilidades verbales de la paciente, y su manejo social adaptativo⁽¹⁵⁾, su cognición, con coeficientes no verbales ligeramente por encima de la media, presentan un caso que a primera revisión no entra en concordancia, con los fenotipos comportamentales más comunes el trastorno de espectro autista⁽¹⁶⁾, y además, cosa no menos importante, con las creencias establecidas, sobre cómo se comporta una persona con autismo, entre el personal educativo y sanitario no suficientemente familiarizado con el trastorno⁽¹⁷⁾.

Si bien los antecedentes y las evaluaciones clínicas previas pudieran ser orientadoras, la falta de marcadores biológicos adecuados para el diagnóstico de autismo, hace que se requiera una alta sospecha diagnóstica o búsqueda específica en casos como el presentado.

Código de campo cambiado



Un protocolo de evaluación de neuro-desarrollo especializado debe considerar las variaciones de presentación clínica neuro comportamental en mujeres, en las mismas personas en distintas etapas del desarrollo, en aquellas personas con altas habilidades adaptativas, y en aquellos pacientes con orígenes socioculturales en los cuales la casuística es menor, y por lo tanto la experiencia clínica más limitada.

CONSIDERACIONES FINALES

El TEA es un trastorno del neuro-desarrollo potencialmente severo, de alta prevalencia, con significativas implicaciones en la calidad de vida de los pacientes y sus familias, las presentaciones en niñas se muestran tanto en menor medida como con fenotipos comportamentales distintos y variados.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Asociación Americana de Psiquiatría (APA). MANUAL DIAGNÓSTICO Y ESTADÍSTICO DE LOS TRASTORNOS MENTALES. 5ta. EDICIÓN. EDITORIAL MEDICA PANAMERICANA; 2014.
2. Bogdashina O. Percepcion Sensorial en el Autismo y el Síndrome de Asperger. 1era Edicion. Avila España: Autismo Avila; 2003.
3. OMS. INFORME MUNDIAL SOBRE SALUD MENTAL. Ginebra; 2022. 296 p.
4. Baio J, Wiggins L, Christensen DL, Maenner MJ, Daniels J, Warren Z, et al. Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2014. Morb Mortal Wkly Rep Surveill Summ Wash DC 2022. 27 de abril de 2018;67(6):1-23.
5. Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Trastornos del Espectro Autista en niños y adolescentes: detección, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación y seguimiento. Guía de Práctica Clínica. Primera Edición. Quito: Ministerio de Salud Pública, Dirección Nacional de Normalización-MSP; 2017.; 2017.
6. Ruggieri VL, Arberas CL. Autismo en las mujeres. Rev Neurol. 2016;
7. Young H, Oreve MJ, Speranza M. Clinical characteristics and problems diagnosing autism spectrum disorder in girls. Arch Pediatr Organe Off Soc Francaise Pediatr. agosto de 2018;25(6):399-403.
8. Acosta J, Guzman G, Sesarini C, Pallia R, Quiroz N. Introducción a la neurobiología y neurofisiología del Trastorno del Espectro Autista. Rev Chil Neuropsicol [Internet]. 2016 [citado 21 de junio de 2019];11(2). Disponible en: <http://www.redalyc.org/resumen.oa?id=179348853008>



9. Berry-Kravis E, Hagerman R, Visootsak J, Budimirovic D, Kaufmann WE, Cherubini M, et al. Arbaclofen in fragile X syndrome: results of phase 3 trials. *J Neurodev Disord*. 12 de junio de 2017;9(1):3.

10. Dean M, Harwood R, Kasari C. The art of camouflage: Gender differences in the social behaviors of girls and boys with autism spectrum disorder. *Autism Int J Res Pract*. agosto de 2017;21(6):678-89.

11. Parish-Morris J, Liberman MY, Cieri C, Herrington JD, Yerys BE, Bateman L, et al. Linguistic camouflage in girls with autism spectrum disorder. *Mol Autism*. 2017;8:48.

Con formato: Español (México)

12. Velarde M, Cárdenas A. TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA Y TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN CON HIPERACTIVIDAD: DESAFÍOS EN EL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO. 2022;

13. Barris N, Rubiales J, Labandal L. Estrategias conductuales en niños y niñas con Trastorno del Espectro Autista: una revisión sistemática. *Actual En Psicol*. 15 de febrero de 2023;37.

14. Faros HSJBCN [Internet]. 2019 [citado 15 de agosto de 2023]. Las reinas del camuflaje: niñas con Trastorno del Espectro del Autismo (TEA). Disponible en: <https://faros.hsjdbcn.org/es/articulo/reinas-camuflaje-ninas-trastorno-espectro-autismo-tea>

15. Hervás A. Género femenino y autismo: infra detección y mis diagnósticos. *Med B Aires*. marzo de 2022;82:37-42.

16. Guy J, Mareva S, Franckel G, CALM Team, Holmes J. Dimensions of cognition, behaviour, and mental health in struggling learners: A spotlight on girls. *JCPP Adv*. diciembre de 2022;2(4):e12082.

17. Montagut Asunción M, Mas Romero RM, Fernández Andrés MI, Pastor Cerezuela G. Influencia del sesgo de género en el diagnóstico de trastorno de espectro autista: una revisión. *Espr Psicol Internet*. abril de 2018;11(1):42-54.

Con formato: Español (México)

Conflictos de intereses

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses.

Financiación

No se recibió financiación para el desarrollo del presente artículo.

Código de campo cambiado



Contribución de autoría

FXPP, MALR, AAMI, MFVV, KMPJ, SIGS y NPNY: desarrollaron la idea investigativa, conceptualización, curación de datos, redacción, redacción del borrador original, revisión y edición.

