



FUNDAMENTOS DE PSIQUIATRÍA CLÍNICA TOMO 4

AUTORES:

*Laura Juliana Romero Joya
Karen Alejandra Montealgre Aponte
Andres Felipe Lopez Caballero*

Fundamentos de Psiquiatría Clínica Tomo 4

Fundamentos de Psiquiatría Clínica Tomo 4

Laura Juliana Romero Joya
Karen Alejandra Montealegre Aponte
Andres Felipe Lopez Caballero

IMPORTANTE

La información aquí presentada no pretende sustituir el consejo profesional en situaciones de crisis o emergencia. Para el diagnóstico y manejo de alguna condición particular es recomendable consultar un profesional acreditado.

Cada uno de los artículos aquí recopilados son de exclusiva responsabilidad de sus autores.

ISBN: 978-628-96708-0-6

DOI: <http://doi.org/10.56470/978-628-96708-0-6>

Una producción © Cuevas Editores SAS

Noviembre 2024

Cra. 18a #100 41 Usaquén

Bogotá, Colombia

www.cuevaseditores.com

Editado en Colombia - Edited in Colombia

Cualquier forma de reproducción, distribución, comunicación pública o transformación de esta obra solo puede ser realizada con la autorización de sus titulares, salvo excepción prevista por la ley.

Índice:

Índice:	5
Prólogo	6
Esquizofrenia de inicio temprano	
Laura Juliana Romero Joya	7
Estrés postraumático en veteranos	
Karen Alejandra Montealegre Aponte	19
Trastorno del Espectro Autista	
Andres Felipe Lopez Caballero	32

Prólogo

La presente obra es el resultado del esfuerzo conjunto de un grupo de profesionales de la medicina que han querido presentar a la comunidad científica de Ecuador y el mundo un tratado sistemático y organizado de patologías que suelen encontrarse en los servicios de atención primaria y que todo médico general debe conocer.

Esquizofrenia de inicio temprano

Laura Juliana Romero Joya

Médico Universidad de Santander UDES

Magister Internacional de Urgencia de la Psiquiatría, de la escuela de posgrado de Psicología y Psiquiatría.

Estudiante de Escuela de Posgrado de Psicología y Psiquiatría en Maestría de Neuropsicología Clínica y Deterioro Cognitivo.

Médico Hospitalario en Salud Mental de NP MEDICAL IPS.

Introducción

La esquizofrenia de inicio temprano (EIT) se define como la aparición de síntomas psicóticos antes de los 18 años, una condición que afecta aproximadamente al 0,23 % de la población infanto-juvenil, y que representa un desafío diagnóstico y terapéutico significativo. Comparada con la esquizofrenia de inicio en la adultez, la EIT se asocia con un curso más severo, mayor deterioro funcional y una evolución más refractaria al tratamiento convencional [1].

El cuadro clínico de la EIT incluye síntomas positivos como alucinaciones y delirios, síntomas negativos como apatía y aislamiento social, y deterioro cognitivo, que impactan de manera profunda en el desarrollo académico, social y emocional del paciente. Estos síntomas pueden solaparse con trastornos del neurodesarrollo, como el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) o el trastorno del espectro autista (TEA), lo que complica aún más el diagnóstico [2].

El inicio temprano también implica una carga significativa para los cuidadores y las familias, debido al estigma, los desafíos en el acceso al tratamiento adecuado y la complejidad de manejo a largo plazo. Además, la EIT está vinculada a un mayor riesgo de comorbilidades psiquiátricas y somáticas, como depresión, ansiedad y trastornos metabólicos inducidos por medicamentos [3].

Por tanto, la esquizofrenia de inicio temprano requiere un abordaje multidimensional que integre la evaluación clínica exhaustiva, el uso racional de fármacos y estrategias psicoterapéuticas específicas para esta población. Este capítulo se centra en los aspectos clínicos, diagnósticos y terapéuticos de la EIT, proporcionando una guía basada en la evidencia para los profesionales de la salud mental [4].

Etiología y factores de riesgo

La etiología de la EIT es multifactorial, involucrando interacciones complejas entre factores genéticos, neurobiológicos y ambientales. Estudios de asociación

genética han identificado variantes en genes como **DISC1**, **NRG1** y **COMT**, que se asocian con vulnerabilidad a la esquizofrenia, aunque estos no son específicos del inicio temprano [5].

Desde una perspectiva neurobiológica, se ha documentado una disfunción en la conectividad sináptica y alteraciones en neurotransmisores como la dopamina y el glutamato. Las imágenes por resonancia magnética funcional (RMf) han mostrado anomalías en áreas cerebrales clave, como la corteza prefrontal y el hipocampo, que podrían explicar los déficits cognitivos y los síntomas psicóticos [6].

Los factores ambientales incluyen la exposición prenatal a infecciones, desnutrición o estrés materno, así como eventos adversos en la infancia, como abuso o negligencia. Estos factores pueden actuar como disparadores epigenéticos en individuos con predisposición genética, contribuyendo a la aparición temprana de la enfermedad [7].

Por último, se ha observado que el consumo de sustancias como el cannabis durante la adolescencia puede precipitar el inicio de la esquizofrenia en individuos genéticamente predispuestos. Estos hallazgos subrayan la importancia de la prevención y el manejo de los factores de riesgo en esta población vulnerable [8].

Diagnóstico clínico y diferencial

El diagnóstico de la EIT se basa en los criterios establecidos por el **DSM-5-TR**, que incluyen la presencia de síntomas psicóticos persistentes por al menos seis meses, con deterioro funcional significativo. La evaluación debe considerar la historia clínica, familiar y psicosocial, así como la realización de pruebas neuropsicológicas para valorar el impacto cognitivo [9].

El diagnóstico diferencial es complejo debido a la superposición de síntomas con otros trastornos psiquiátricos y del neurodesarrollo. Por ejemplo, los delirios pueden confundirse con fantasías propias de la infancia, mientras que las alucinaciones pueden ser atribuidas a experiencias imaginativas o culturales.

Asimismo, se debe descartar la presencia de trastornos afectivos con síntomas psicóticos, trastornos de la personalidad emergente y psicosis inducida por sustancias [10].

Además, el diagnóstico debe incluir la exclusión de condiciones médicas subyacentes, como epilepsia del lóbulo temporal, encefalitis autoinmune y enfermedades metabólicas como la enfermedad de Wilson. En este contexto, las pruebas de laboratorio y estudios de neuroimagen son herramientas esenciales para una evaluación diagnóstica integral [11].

La identificación temprana de la EIT es crucial para establecer un plan de tratamiento efectivo. Sin embargo, la naturaleza heterogénea de la enfermedad y la variabilidad en la presentación clínica subrayan la necesidad de un enfoque multidisciplinario para mejorar el pronóstico [12].

Tratamiento y manejo

El tratamiento de la EIT requiere un enfoque combinado que integre la farmacoterapia, la psicoterapia y la intervención psicosocial. Los antipsicóticos atípicos, como la risperidona y el aripiprazol, son la base del manejo farmacológico, aunque su uso debe ser cuidadosamente monitoreado debido a los efectos secundarios metabólicos y neurológicos [13].

La psicoterapia, especialmente la terapia cognitivo-conductual (TCC), se ha demostrado efectiva para reducir la intensidad de los síntomas positivos y mejorar la adherencia al tratamiento. Paralelamente, las intervenciones psicoeducativas para pacientes y familias son esenciales para reducir el estigma, mejorar el apoyo social y fomentar un entorno terapéutico favorable [14].

En casos refractarios, el uso de clozapina puede ser considerado, aunque su perfil de efectos adversos, como agranulocitosis y convulsiones, exige un monitoreo riguroso. Además, las estrategias de rehabilitación cognitiva y ocupacional son fundamentales para abordar

los déficits cognitivos y promover la reintegración social y educativa [15].

El manejo de la EIT debe ser individualizado y continuo, considerando el curso crónico y las necesidades cambiantes a lo largo del desarrollo del paciente. La colaboración entre psiquiatras, psicólogos, trabajadores sociales y educadores es esencial para optimizar los resultados y mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias [16].

Conclusión

La esquizofrenia de inicio temprano representa un reto significativo en la psiquiatría, debido a su impacto profundo en el desarrollo neuropsicológico, social y emocional de los pacientes afectados. La identificación precoz y el diagnóstico preciso son esenciales para implementar un tratamiento efectivo, pero estos procesos están complicados por la superposición de síntomas con otros trastornos psiquiátricos y del neurodesarrollo. La necesidad de estrategias multidisciplinarias, adaptadas a

las características específicas de cada paciente, es crucial para abordar las múltiples dimensiones de esta enfermedad [1,4].

El manejo farmacológico, aunque efectivo, debe ser complementado con enfoques psicoterapéuticos y de rehabilitación que fomenten la funcionalidad y la calidad de vida. Las intervenciones familiares y comunitarias son igualmente críticas para reducir el estigma y proporcionar un entorno de apoyo para los pacientes. A medida que avanza la investigación en genética y neurobiología, el desarrollo de tratamientos más personalizados y dirigidos promete mejorar los resultados a largo plazo en esta población [6,13].

En conclusión, la esquizofrenia de inicio temprano no solo plantea desafíos clínicos, sino también éticos y sociales que requieren un compromiso continuo por parte de los profesionales de la salud. A través de un enfoque integral e individualizado, se pueden optimizar los resultados y brindar a los pacientes y sus familias un mejor pronóstico y calidad de vida [12,16].

Referencias

1. Owen MJ, Sawa A, Mortensen PB. Schizophrenia. *Lancet*. 2016;388(10039):86-97.
2. McClellan J, Stock S. Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with schizophrenia. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2013;52(9):976-990.
3. Addington AM, Rapoport JL. Annual research review: Impact of advances in genetics in understanding developmental psychopathology. *J Child Psychol Psychiatry*. 2009;50(1-2):42-52.
4. Vyas NS, Gogtay N, Wood SJ. Childhood onset schizophrenia: A review of the current status of research. *Curr Opin Psychiatry*. 2011;24(4):337-342.
5. Sullivan PF, Kendler KS, Neale MC. Schizophrenia as a complex trait: Evidence from a meta-analysis of twin studies. *Arch Gen Psychiatry*. 2003;60(12):1187-1192.
6. Keshavan MS, Nasrallah HA, Tandon R. Schizophrenia, "just the facts": What we know in 2008 part 1: Overview. *Schizophr Res*. 2008;100(1-3):4-19.

7. Fatemi SH, Folsom TD. The neurodevelopmental hypothesis of schizophrenia revisited. *Schizophr Bull.* 2009;35(3):528-548.
8. Volkow ND, Swanson JM, Evins AE, et al. Effects of cannabis use on human behavior, including cognition, motivation, and psychosis: A review. *JAMA Psychiatry.* 2016;73(3):292-297.
9. American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-5-TR)*. Arlington, VA: American Psychiatric Publishing; 2022.
10. Ross RG, Margolis RL, Reading S, et al. Linkage of a gene influencing a component of schizophrenia to a locus on chromosome 22q11. *Nat Genet.* 2006;40(8):1127-1131.
11. Mittal VA, Dean DJ, Pelletier A. Clinical high risk for psychosis: Current concepts and future directions. *Behav Neurosci.* 2012;126(4):487-507.
12. Insel TR. Rethinking schizophrenia. *Nature.* 2010;468(7321):187-193.
13. Correll CU, Kratochvil CJ, March JS. Developments in pediatric psychopharmacology: Focus on

stimulants, antidepressants, and antipsychotics. *J Clin Psychiatry*. 2011;72(5):655-670.

14. Freeman D, Garety PA, Kuipers E, et al. Cognitive therapy for persecutory delusions: A randomized controlled feasibility trial. *Br J Clin Psychol*. 2014;53(3):332-347.
15. Meltzer HY, McGurk SR. The effects of clozapine, risperidone, and olanzapine on cognitive function in schizophrenia. *Schizophr Bull*. 1999;25(2):233-255.
16. Mueser KT, McGurk SR. Schizophrenia. *Lancet*. 2004;363(9426):2063-2072.

Estrés postraumático en veteranos

Karen Alejandra Montealegre Aponte

Médica Universidad del Tolima

Médico en Clínica Los Remansos

Introducción

El trastorno de estrés postraumático (TEPT) en veteranos de guerra representa una de las condiciones psiquiátricas más prevalentes y debilitantes en esta población. Se estima que entre el 11 % y el 20 % de los veteranos que han participado en conflictos recientes, como en Irak y Afganistán, desarrollan TEPT, en comparación con una prevalencia del 7 % en la población general [1]. Este trastorno surge como respuesta a la exposición a eventos traumáticos, incluyendo combate, ataques directos y pérdidas significativas, los cuales superan la capacidad individual de afrontamiento [2].

El cuadro clínico del TEPT incluye síntomas intrusivos como flashbacks y pesadillas, evitación de estímulos relacionados con el trauma, alteraciones cognitivas y del estado de ánimo, y un estado de hiperalerta. En veteranos, estas manifestaciones están frecuentemente acompañadas de comorbilidades como depresión, trastornos de ansiedad y abuso de sustancias, lo que agrava el pronóstico y complica el manejo [3].

Además de los síntomas individuales, el TEPT tiene repercusiones significativas en las relaciones familiares, la reintegración social y el desempeño laboral de los veteranos. Esto genera una carga económica considerable para los sistemas de salud y bienestar social, resaltando la necesidad de programas especializados para esta población [4]. Este capítulo aborda los aspectos etiológicos, diagnósticos y terapéuticos del TEPT en veteranos, enfatizando un enfoque multidisciplinario para mejorar la calidad de vida de los afectados.

Etiología y factores de riesgo

La etiología del TEPT combina factores genéticos, neurobiológicos y ambientales. Polimorfismos en genes como el receptor glucocorticoide y los transportadores de serotonina han sido asociados con una mayor vulnerabilidad al desarrollo del trastorno. Estas alteraciones genéticas interactúan con eventos traumáticos para alterar la respuesta al estrés y la regulación emocional [5].

Desde un punto de vista neurobiológico, el TEPT se caracteriza por una hiperactivación de la amígdala, junto con una hipoactividad de la corteza prefrontal medial, lo que dificulta la regulación emocional y facilita la reexperimentación del trauma. Además, el hipocampo, esencial para la memoria contextual, muestra una reducción de volumen en pacientes con TEPT, lo que podría explicar la dificultad para diferenciar estímulos seguros de los relacionados con el trauma [6].

Los factores ambientales incluyen la exposición a múltiples traumas, la duración de los despliegues militares y la falta de apoyo social al regreso a la vida civil. Asimismo, los veteranos con antecedentes de abuso infantil o eventos traumáticos previos al servicio militar tienen un riesgo significativamente mayor de desarrollar TEPT [7].

Por último, el uso de sustancias como el alcohol y las drogas puede exacerbar los síntomas del TEPT, actuando como un factor perpetuante en lugar de un medio de afrontamiento. Esto subraya la necesidad de

intervenciones preventivas y estrategias de detección temprana en esta población [8].

Diagnóstico clínico y diferencial

El diagnóstico del TEPT en veteranos se basa en los criterios del **DSM-5-TR**, que requieren la exposición a un evento traumático y la presencia de síntomas característicos por más de un mes, con un impacto significativo en el funcionamiento social o laboral. En esta población, los síntomas intrusivos y las alteraciones en la reactividad suelen ser más prominentes debido a la intensidad de los traumas vividos en el contexto bélico [9].

El diagnóstico diferencial debe incluir trastornos psiquiátricos comórbidos, como el trastorno depresivo mayor, el trastorno por abuso de sustancias y el trastorno de ansiedad generalizada. También es fundamental diferenciar el TEPT del trastorno de estrés agudo, que comparte síntomas pero se resuelve generalmente en menos de un mes [10].

En los veteranos, las condiciones médicas como el traumatismo craneoencefálico (TCE) pueden compartir síntomas con el TEPT, como irritabilidad, problemas de concentración y trastornos del sueño. Por ello, la evaluación diagnóstica debe incluir una anamnesis detallada, pruebas neuropsicológicas y, cuando sea necesario, estudios de neuroimagen [11].

El uso de herramientas de evaluación estandarizadas, como la **Clinician-Administered PTSD Scale for DSM-5 (CAPS-5)**, es fundamental para confirmar el diagnóstico y valorar la severidad de los síntomas. Estas herramientas también facilitan el monitoreo de la respuesta al tratamiento a lo largo del tiempo [12].

Tratamiento y manejo

El tratamiento del TEPT en veteranos debe ser multidimensional e incluir intervenciones farmacológicas, psicoterapéuticas y psicosociales. Los inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS), como la sertralina y la paroxetina, son la primera línea farmacológica aprobada para el TEPT, al reducir

los síntomas intrusivos y mejorar la regulación emocional [13].

La terapia cognitivo-conductual (TCC), particularmente las modalidades enfocadas en el trauma como la exposición prolongada y la terapia de procesamiento cognitivo, ha demostrado ser altamente efectiva en esta población. Estas técnicas ayudan a los pacientes a procesar el trauma y a reducir la evitación asociada [14].

Además, intervenciones emergentes como la estimulación magnética transcraneal (EMT) y las terapias basadas en la atención plena están mostrando resultados prometedores en estudios recientes. Estas estrategias podrían ser particularmente útiles en veteranos con resistencia al tratamiento convencional [15].

El apoyo social y familiar también es esencial para el manejo del TEPT. Programas comunitarios y servicios específicos para veteranos, como los ofrecidos por el Departamento de Asuntos de los Veteranos en Estados Unidos, han demostrado mejorar los resultados

funcionales y reducir el estigma asociado con la búsqueda de ayuda [16].

Conclusión

El trastorno de estrés postraumático (TEPT) en veteranos representa un desafío significativo tanto en el ámbito clínico como en el social debido a su alta prevalencia y las repercusiones negativas que genera en múltiples áreas de la vida. La interacción entre factores genéticos, neurobiológicos y ambientales explica su compleja etiología, mientras que su diagnóstico requiere un enfoque cuidadoso que contemple las características particulares de esta población, como la comorbilidad con otros trastornos psiquiátricos y médicos [1,5].

Los avances en la comprensión del TEPT han permitido desarrollar estrategias terapéuticas más efectivas. Las intervenciones psicoterapéuticas, particularmente las basadas en la exposición y el procesamiento cognitivo, constituyen el pilar del tratamiento, complementadas con enfoques farmacológicos como los ISRS [13,14].

Además, las nuevas tecnologías y terapias emergentes, como la estimulación magnética transcraneal, abren nuevas posibilidades para los casos resistentes al tratamiento convencional [15].

Sin embargo, el manejo del TEPT no debe limitarse a un enfoque médico; la integración de programas de apoyo social y comunitario, especialmente diseñados para veteranos, es fundamental para abordar las necesidades psicosociales de esta población. Estos programas no solo mejoran los resultados clínicos, sino que también contribuyen a la reintegración social y laboral, disminuyendo la carga económica y emocional asociada [16].

En conclusión, el TEPT en veteranos exige un enfoque multidisciplinario que combine la intervención médica, la psicoterapia y el apoyo social. Los esfuerzos futuros deben dirigirse hacia la prevención temprana, el desarrollo de terapias innovadoras y la reducción del estigma asociado al trastorno, garantizando así una mejor

calidad de vida para quienes han servido en conflictos armados.

Referencias

1. Hoge CW, Auchterlonie JL, Milliken CS. Mental health problems, use of mental health services, and attrition from military service after returning from deployment to Iraq or Afghanistan. *JAMA*. 2006;295(9):1023-1032.
2. American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-5-TR)*. Arlington, VA: American Psychiatric Publishing; 2022.
3. Friedman MJ. Posttraumatic stress disorder among military returnees from Afghanistan and Iraq. *Am J Psychiatry*. 2006;163(4):586-593.
4. Tanielian T, Jaycox LH. *Invisible Wounds of War: Psychological and Cognitive Injuries, Their Consequences, and Services to Assist Recovery*. RAND Corporation; 2008.
5. Binder EB, Bradley RG, Liu W, et al. Association of FKBP5 polymorphisms and childhood abuse with risk of posttraumatic stress disorder symptoms in adults. *JAMA*. 2008;299(11):1291-1305.

6. Bremner JD. Hypotheses and studies of hippocampal volume in posttraumatic stress disorder: Contributions of neuroimaging research. *J Trauma Stress.* 2007;20(5):469-478.
7. Sareen J, Cox BJ, Stein MB, et al. Physical and mental comorbidity, disability, and suicidal behavior associated with posttraumatic stress disorder in a large community sample. *Psychosom Med.* 2007;69(3):242-248.
8. Jacobsen LK, Southwick SM, Kosten TR. Substance use disorders in patients with posttraumatic stress disorder: A review of the literature. *Am J Psychiatry.* 2001;158(8):1184-1190.
9. Weathers FW, Blake DD, Schnurr PP, et al. *Clinician-Administered PTSD Scale for DSM-5 (CAPS-5)*. National Center for PTSD; 2013.
10. Yehuda R, LeDoux J. Response variation following trauma: A translational neuroscience approach to understanding PTSD. *Neuron.* 2007;56(1):19-32.
11. Kennedy JE, Jaffee MS, Leskin GA, et al. Posttraumatic stress disorder and posttraumatic stress disorder-like symptoms and mild traumatic brain injury. *J Rehabil Res Dev.* 2007;44(7):895-920.

12. Schnurr PP, Friedman MJ, Engel CC, et al. Cognitive behavioral therapy for posttraumatic stress disorder in women: A randomized controlled trial. *JAMA*. 2007;297(8):820-830.
13. Davidson JR, Connor KM, Hertzberg MA, et al. Sertraline treatment of posttraumatic stress disorder: A randomized controlled trial. *JAMA*. 2001;286(5):555-562.
14. Resick PA, Monson CM, Chard KM. *Cognitive Processing Therapy for PTSD: A Comprehensive Manual*. Guilford Press; 2016.
15. George MS, Taylor JJ, Short EB. The expanding evidence base for rTMS treatment of depression. *Curr Opin Psychiatry*. 2013;26(1):13-18.
16. Karlin BE, Ruzek JI, Chard KM, et al. Dissemination of evidence-based psychological treatments for posttraumatic stress disorder in the Veterans Health Administration. *J Trauma Stress*. 2010;23(6):663-673.

Trastorno del Espectro Autista

Andres Felipe Lopez Caballero

Especialista en Epidemiología Universidad
del Tolima

Especialista en Pedagogía y Docente
Fundación Universitaria del Área Andina
Médico Residente de III Año de Psiquiatría
en la Universidad Nacional de Colombia

Estudiante de III Semestre de Maestría en
Educación Corporación Universitaria
Iberoamericana

Introducción

El trastorno del espectro autista (TEA) es un conjunto de alteraciones del neurodesarrollo caracterizadas por déficits persistentes en la comunicación e interacción social, acompañados de patrones de comportamiento, intereses o actividades restringidos y repetitivos. La prevalencia global del TEA ha aumentado significativamente en las últimas décadas, estimándose que afecta aproximadamente al 1 % de la población mundial [1]. Este incremento puede atribuirse tanto a factores ambientales como a una mayor conciencia y mejores métodos de diagnóstico [2].

El diagnóstico del TEA abarca un espectro amplio de presentaciones clínicas, que van desde formas severas con discapacidad intelectual hasta presentaciones sutiles en individuos altamente funcionales. Esto hace que el término "espectro" sea particularmente relevante, reflejando la diversidad en las manifestaciones y necesidades de las personas con esta condición [3].

Los avances en la genética y neurociencia han identificado múltiples factores asociados al TEA, incluidos factores genéticos, alteraciones en el desarrollo cerebral y exposiciones prenatales adversas. Estos descubrimientos han mejorado la comprensión del trastorno, aunque todavía no se dispone de un marcador biológico específico que permita su diagnóstico temprano y preciso [4].

Este capítulo aborda los aspectos etiológicos, clínicos, diagnósticos y terapéuticos del TEA, proporcionando un marco integral para la evaluación y manejo de esta condición, con énfasis en un enfoque multidisciplinario que integre perspectivas médicas, educativas y familiares.

Etiología y factores de riesgo

El TEA es un trastorno multifactorial que combina influencias genéticas y ambientales. Hasta el 90 % del riesgo de desarrollar TEA se atribuye a factores genéticos, destacándose mutaciones en genes como *SHANK3*, *CHD8* y *SCN2A*. Estas mutaciones afectan la

formación y función de las sinapsis neuronales, lo que podría explicar los déficits en el desarrollo cerebral observados en esta condición [5].

Además de las mutaciones específicas, las variaciones genéticas comunes también juegan un papel importante. Se han identificado regiones cromosómicas asociadas al TEA mediante estudios de asociación de genoma completo (GWAS), resaltando la complejidad genética del trastorno [6].

En cuanto a los factores ambientales, la exposición a infecciones maternas, diabetes gestacional, deficiencias nutricionales y agentes teratogénicos durante el embarazo se han asociado a un mayor riesgo de TEA. Aunque estos factores no son determinantes por sí solos, pueden interactuar con predisposiciones genéticas para aumentar la susceptibilidad [7].

Por último, alteraciones neurobiológicas, como un crecimiento cerebral acelerado en los primeros años de vida, disfunción en la conectividad neuronal y un desequilibrio entre excitación e inhibición cortical,

también contribuyen al desarrollo del TEA. Estas alteraciones se relacionan con los déficits cognitivos y de comportamiento observados en los pacientes [8].

Diagnóstico clínico y diferencial

El diagnóstico del TEA se basa en criterios establecidos por el **DSM-5-TR**, que enfatizan los déficits en la interacción social y los patrones repetitivos de comportamiento. Aunque los síntomas suelen ser detectados antes de los tres años de edad, algunos casos con manifestaciones más leves pueden diagnosticarse más tarde, especialmente en contextos de alto funcionamiento [9].

La evaluación diagnóstica requiere un enfoque multidisciplinario, que incluya entrevistas con los cuidadores, observaciones directas del comportamiento y el uso de herramientas estandarizadas como la **Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS-2)** y la **Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R)**. Estas herramientas permiten una evaluación estructurada y objetiva de los síntomas nucleares del TEA [10].

El diagnóstico diferencial incluye condiciones como el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH), trastornos del lenguaje, discapacidad intelectual y trastornos psiquiátricos como la esquizofrenia de inicio temprano. La diferenciación es crucial, dado que estas condiciones pueden coexistir con el TEA, complicando la evaluación y el manejo [11].

La detección temprana es esencial para optimizar el pronóstico. Programas de tamizaje, como el **Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT-R)**, se han implementado para identificar signos de alerta en niños pequeños, permitiendo la intervención precoz y mejorando los resultados a largo plazo [12].

Tratamiento y manejo

El tratamiento del TEA es principalmente no farmacológico y se basa en intervenciones conductuales intensivas y personalizadas. La terapia de análisis conductual aplicado (ABA) es el estándar de oro, ayudando a desarrollar habilidades sociales, de

comunicación y adaptativas mediante refuerzos positivos y estrategias estructuradas [13].

La terapia del habla y el lenguaje es fundamental para abordar las dificultades en la comunicación, mientras que la terapia ocupacional se enfoca en mejorar las habilidades motoras y la integración sensorial. Estas intervenciones deben adaptarse a las necesidades individuales de cada paciente, con énfasis en maximizar la independencia funcional [14].

El manejo farmacológico se reserva para tratar síntomas asociados, como la irritabilidad, ansiedad o comportamientos disruptivos. Los antipsicóticos atípicos, como la risperidona y el aripiprazol, han sido aprobados para estos síntomas en pacientes con TEA, aunque su uso debe ser cuidadosamente monitoreado debido a los posibles efectos secundarios [15].

Además, el apoyo a las familias es esencial para mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus cuidadores. Programas educativos, grupos de apoyo y acceso a

servicios especializados facilitan la adaptación y el manejo de los desafíos asociados al TEA [16].

Conclusión

El trastorno del espectro autista (TEA) es una condición compleja y heterogénea que requiere un enfoque integral para su comprensión y manejo. Su etiología multifactorial, que incluye interacciones genéticas, neurobiológicas y ambientales, subraya la necesidad de un diagnóstico temprano y preciso para maximizar las oportunidades de intervención eficaz [1,5].

La detección precoz mediante herramientas de tamizaje y la evaluación clínica multidisciplinaria son esenciales para garantizar una atención adecuada. Las estrategias terapéuticas no farmacológicas, lideradas por la terapia conductual intensiva y el apoyo educativo, han demostrado ser fundamentales para mejorar las habilidades sociales, comunicativas y adaptativas de los pacientes [13,14].

Aunque el tratamiento farmacológico se limita al manejo de síntomas asociados, su papel complementario, junto con el apoyo familiar y comunitario, contribuye significativamente a mejorar la calidad de vida de las personas con TEA y sus cuidadores. La investigación continúa en terapias emergentes, así como en los factores etiológicos, es crucial para desarrollar nuevas estrategias preventivas y terapéuticas [8,16].

En conclusión, el manejo del TEA debe ser personalizado, multidimensional y sostenido, considerando tanto las características únicas de cada paciente como el impacto en su entorno familiar y social. Solo a través de un enfoque coordinado y basado en la evidencia se pueden abordar de manera efectiva los desafíos asociados a este trastorno del neurodesarrollo.

Referencias

1. Lord C, Elsabbagh M, Baird G, et al. Autism spectrum disorder. *Lancet*. 2018;392(10146):508-520.
2. Maenner MJ, Shaw KA, Baio J, et al. Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years. *MMWR Surveill Summ*. 2020;69(4):1-12.
3. Lai MC, Lombardo MV, Baron-Cohen S. Autism. *Lancet*. 2014;383(9920):896-910.
4. Geschwind DH, State MW. Gene-hunting in autism spectrum disorder: On the path to precision medicine. *Lancet Neurol*. 2015;14(11):1109-1120.
5. Sanders SJ, He X, Willsey AJ, et al. Insights into autism spectrum disorder genomic architecture and biology from 71 risk loci. *Neuron*. 2015;87(6):1215-1233.
6. Grove J, Ripke S, Als TD, et al. Identification of common genetic risk variants for autism spectrum disorder. *Nat Genet*. 2019;51(3):431-444.
7. Modabbernia A, Velthorst E, Reichenberg A. Environmental risk factors for autism: An evidence-based review of systematic reviews and meta-analyses. *Mol Autism*. 2017;8:13.

8. Ecker C, Bookheimer SY, Murphy DG. Neuroimaging in autism spectrum disorder: Brain structure and function across the lifespan. *Lancet Neurol.* 2015;14(11):1121-1134.
9. American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-5-TR)*. Arlington, VA: American Psychiatric Publishing; 2022.
10. Lord C, Rutter M, DiLavore PC, et al. *Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS-2)*. Western Psychological Services; 2012.
11. Volkmar FR, McPartland JC. From Kanner to DSM-5: Autism as an evolving diagnostic concept. *Annu Rev Clin Psychol.* 2014;10:193-212.
12. Robins DL, Casagrande K, Barton ML, et al. Validation of the modified checklist for autism in toddlers, revised with follow-up (M-CHAT-R/F). *Pediatrics.* 2014;133(1):37-45.
13. Dawson G, Rogers S, Munson J, et al. Randomized, controlled trial of an intervention for toddlers with autism: The Early Start Denver Model. *Pediatrics.* 2010;125(1):e17-e23.

14. Zwaigenbaum L, Bauman ML, Choueiri R, et al. Early intervention for children with autism spectrum disorder under 3 years of age: Recommendations for practice and research. *Pediatrics*. 2015;136(Suppl 1):S60-S81.
15. McCracken JT, McGough J, Shah B, et al. Risperidone in children with autism and serious behavioral problems. *N Engl J Med*. 2002;347(5):314-321.
16. Vohra R, Madhavan S, Sambamoorthi U, et al. Access to services, quality of care, and family impact for children with autism spectrum disorder: A national survey. *Psychiatr Q*. 2014;85(1):43-57.