AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Matt van der Reijden,

psiquiatra de niños y adolescentes

abRAzoS

Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Agenda

Heredabilidad;

¿Qué sabemos? ¿Y qué tipos de heredabilidad conocemos en relación con el autismo?

Ciencia;

Se especula sobre la causa y el tratamiento del autismo; ¿Cómo distinguimos entre "falso y verdad"?

abRAzoS

Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Heredabilidad

El autismo es altamente hereditario

investigaciones:

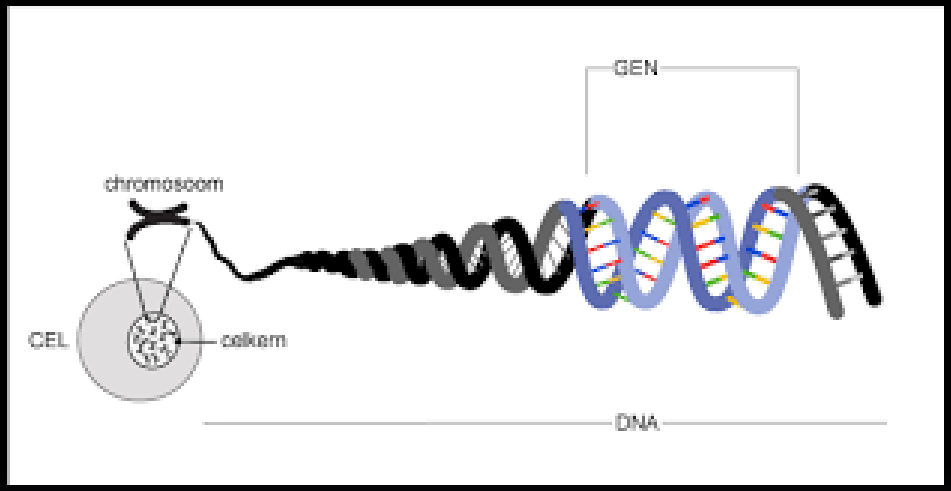
50-70% en familias

90% en las familias también se miden las "manifestaciones leves" del autismo en los miembros de la familia

abRAzoS

Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA



La heredabilidad del autismo surge porque los genes (en los cromosomas) tienen una relación con los síntomas del autismo

Los genes del autismo son traspasados (por los padres biológicos) u ocurren durante o después de la concepción

abrAzos
Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HERE DABILIDAD Y CIENCIA

Heredabilidad

El autismo es altamente hereditario

La heredabilidad del autismo ha llevado a importantes investigaciones de "genes candidatos" o genes del autismo

Se esperaba encontrar un número limitado de genes que pudieran conducir a un tipo de "prueba" para el autismo

Los resultados de la investigación fueron "decepcionantes", ya que se encontraron muchos genes.

abRAzos
Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Heredabilidad

Conclusión:

1. El autismo se determina por muchos genes diferentes (multigenético)

2. Cada uno de estos genes es responsable de un síntoma o parte del autismo

3. Muchos de estos genes también se manifiestan en la población no autista

4. La cantidad de 'genes del autismo' determina la gravedad de los problemas y si se hace, o no se hace el diagnóstico

abRAzos
Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Heredabilidad

Heredabilidad ‘normal’:

X =Gen; X =Gen del autismo

XXXX,XXXX,XXXX =No se presenta autismo

XXXX,XXXX = Autismo

XXXX XXXX

Centro de diagnóstico y orientación del autismo

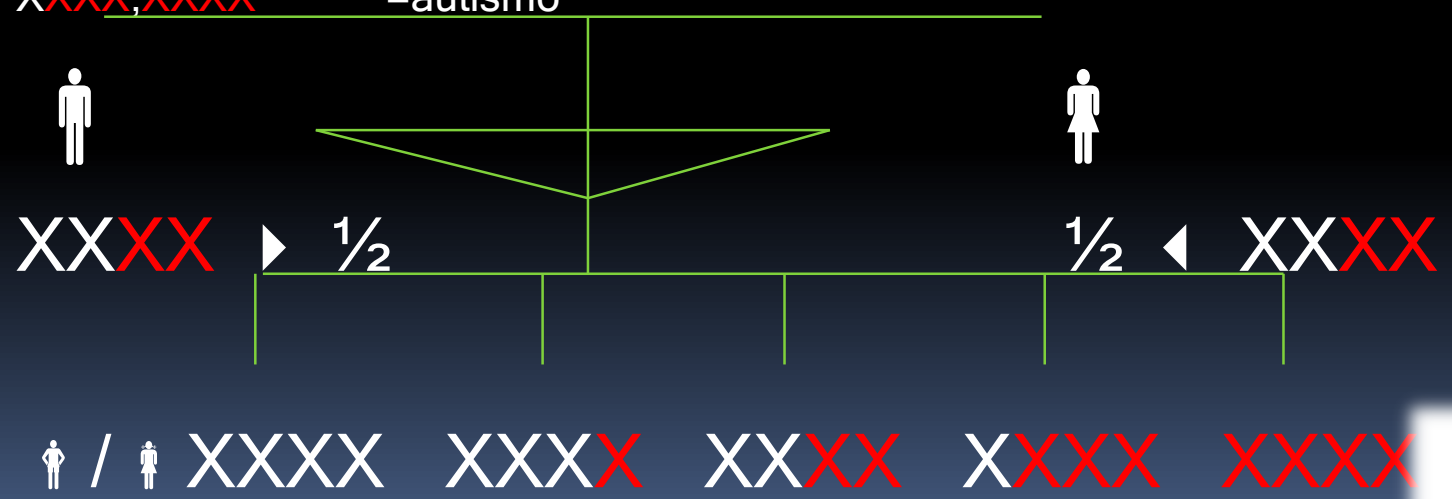
AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Heredabilidad

X =gen; X =gen del autismo

XXXX,XXXX,XXXX = no se presenta autismo

XXXX,XXXX =autismo



abrAzos
Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

heredabilidad

Esto también significa: alguien con XXXX tiene más probabilidades de tener un hijo autista que alguien con XXXX

abRAzoS
Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HERE DABILIDAD Y CIENCIA

Heredabilidad

2 situaciones especiales

'Mutaciones de novo' (durante la partición celular después de la concepción)

Defectos de un solo gen tales como la deleción frágil x o 22q11 (como mutación de novo o "heredado")

En estas situaciones, un solo defecto genético "grande" es el responsable del autsimo, pero a menudo también vemos otros defectos congénitos.

En este caso hablamos de un síndrome

abRAzoS

Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Heredabilidad

características generales de un síndrome

"anomalías" típicas en la cara (características del síndrome)

problemas físicos

problemas intelectuales (Por lo general una inteligencia más baja que el promedio)

problemas psicológicos y / o psiquiátricos, tarde o temprano en la vida (por ejemplo, autismo)

abrAzos
Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Heredabilidad

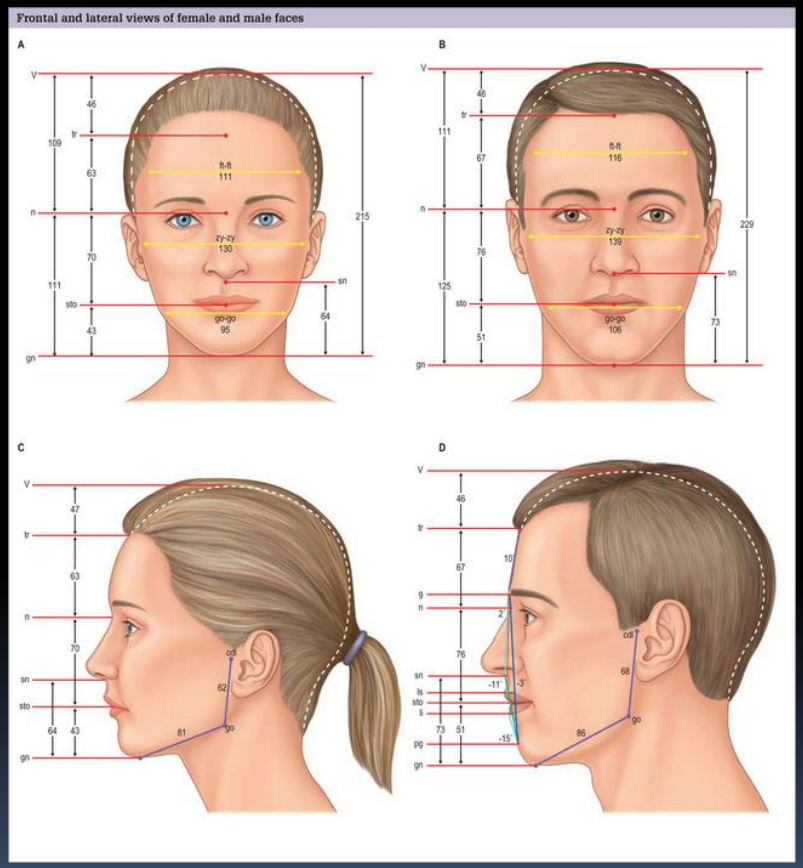
"anomalías" típicas en el Rostro

¡Pero ten cuidado!

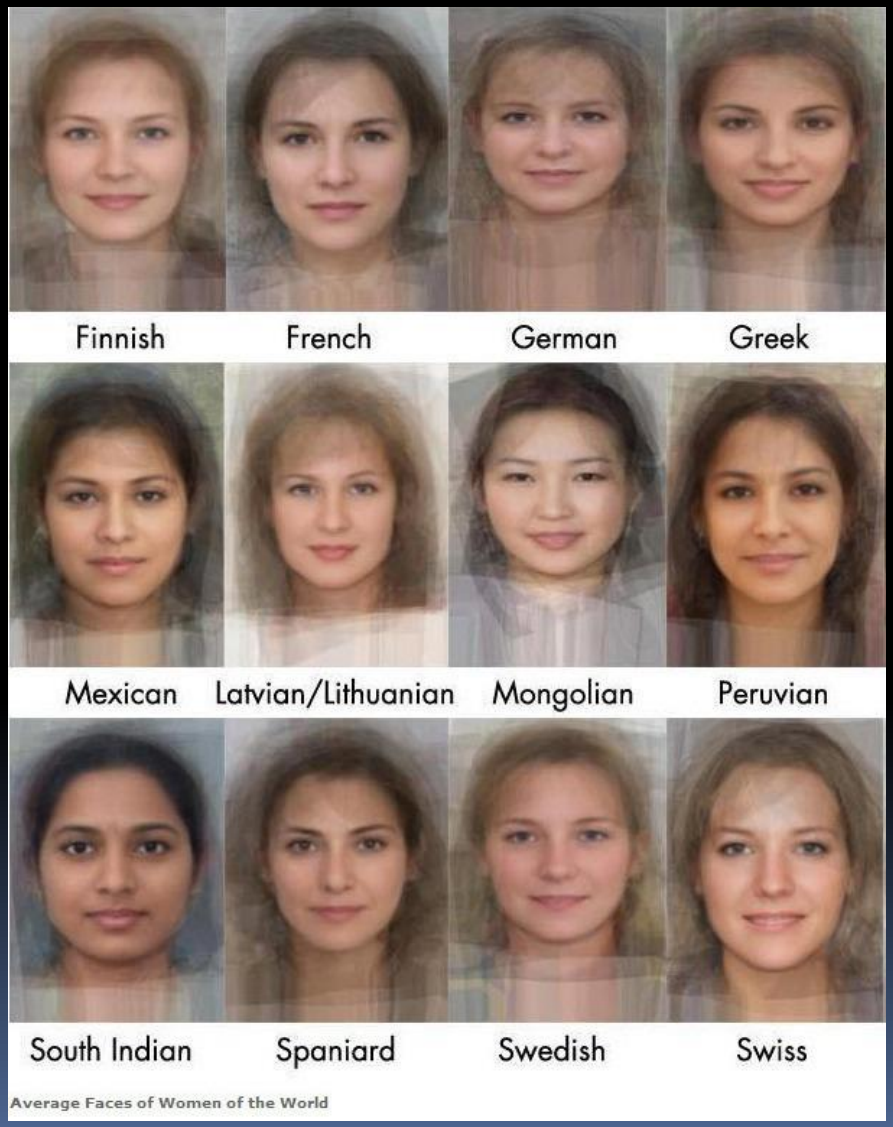
Los "valores normales" son diferentes entre los diferentes pueblos

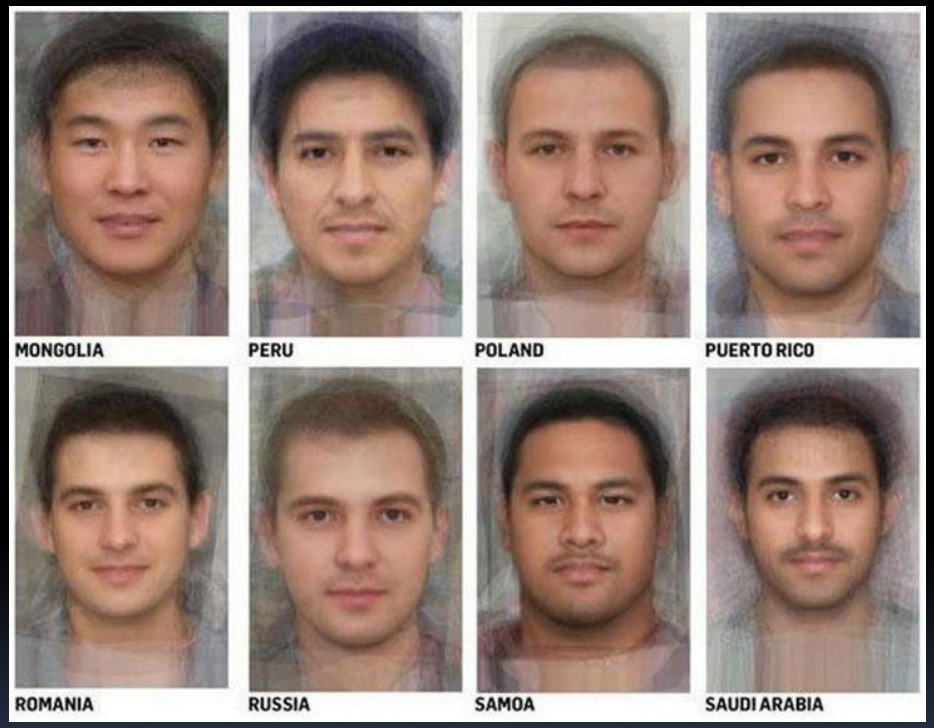
las anomalías individuales ocurren como variación

La evaluación de rasgos faciales es complicada



AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA





abRAzos
Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Heredabilidad

ejemplo de un síndrome:

Síndrome de Down

abRAzoS

Centro de diagnóstico y orientación del autismo

Cusco Octubre 2017

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Heredabilidad

características generales de un síndrome

"anomalías" en la cara (características del síndrome)

problemas físicos

problemas intelectuales (por lo general una inteligencia más baja que el promedio)

problemas psicológicos y / o psiquiátricos, tarde o temprano en la vida (por ejemplo, autismo)

abRAzoS
Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Heredabilidad

ejemplo de un síndrome: síndrome de Down

"anomalías" típicas en la cara (características del síndrome)

problemas físicos:
defectos cardiacos

problemas intelectuales (IQ generalmente por debajo del promedio):
a menudo debilidad mental

problemas psicológicos y / o psiquiátricos, tarde o temprano en la vida (por ejemplo, autismo):
mayor probabilidad de demencia

abRAzoS
Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Heredabilidad

características generales de un síndrome

pueden ser muy raros o pueden ocurrir regularmente

Ejemplo: síndrome de Down 50 por 50.000 (en NL 80 por 50.000)

Síndrome de Prader-Willi 1 por 50.000 (en NL 12 por año)

En cuanto más a menudo ocurre un síndrome, mayor es la probabilidad de que haya conocimiento / experiencia científica

Depende del individuo si ciertos problemas se presentan o no. También la gravedad de estos problemas difiere mucho por individuo.

Algunos síndromes nunca se detectan o se tarda en detectarlos (en parte debido a lo anterior)

abRAzoS

Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Heredabilidad

¿por qué es importante saber si se trata de un síndrome?

descubrir y tratar problemas físicos

descubrir y tratar problemas psicológicos y / o psiquiátricos

Si hay suficientes personas con un síndrome, a veces hay conocimiento y tratamiento específico

por ejemplo: problemas de autoimagen en personas con X frágil

por ejemplo: problemas de alimentación en personas con síndrome de Prader-Willi

conocimiento sobre el desarrollo y el pronóstico

investigación e información sobre heredabilidad del síndrome

abRAzoS
Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Ejemplos de síndromes en los que puede presentarse el autismo

Sindrome de Angelman

Sidrome de Prader - Willi

Sindrome de X frágil

Sindrome de deleción 22q11 (síndrome velocardiofacial)

Sindrome de Williams

https://sindrome-de.com

Sindrome de Cornelia de Lange (CdlS)

Sindrome de alcoholismo fetal (FAS)

abrAzos

Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Ejemplo: Sindrome de Prader-Willi

- “Anomalías" típicas en la cara
- Problemas físicos: tono muscular bajo, desarrollo motor lento y atrasado, problemas nutricionales, seguido más tarde por el aumento del apetito y la obesidad, crecimiento atrasado.
- Problemas intelectuales (IQ más bajo que el promedio):problemas de aprendizaje
- Problemas psicológicos y / o psiquiátricos: carácter dulce y atento, más de vez en cuando ataques de rabia y comportamiento autista.

Ejemplo de área específica de atención / tratamiento: problemas de nutrición

https://www.youtube.com/watch?v=_6rahUB502w

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

La heredabilidad causa autismo
(suficientes genes autistas)

y

Los factores del entorno determinan
la gravedad del autismo

abRAzoS

Centro de diagnóstico y orientación del autismo

Cusco Octubre 2017

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Advertencia

El autismo es un trastorno del desarrollo; los genes causan un desarrollo "diferente" del cerebro (desde el momento de la concepción)

DSM-5: Trastorno del desarrollo neurológico

Tal desarrollo no puede ser corregido, y por lo tanto un ser humano no se puede curar del autismo.

abRAzoS

Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Factores del entorno

Factores biológicos, físicos y psicológicos que influyen desde el momento de la concepción.

abRAzoS

Centro de diagnóstico y orientación del autismo

Cusco Octubre 2017

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Factores del entorno

Son todos los factores que en el momento de la concepción y después, pueden afectar la vulnerabilidad genética:

negativo

y / o

positivo

Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Factores del entorno

Ejemplos de factores del entorno:

- Negativo: infección vírica prenatal; parto complicado
- Positivo: factores positivos vinculados a intervenciones eficaces en la psiquiatría infantil (por ejemplo, PRT)

abRAzoS
Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Ciencia

Hay mucho que aún no sabemos.

Hay muchas afirmaciones.

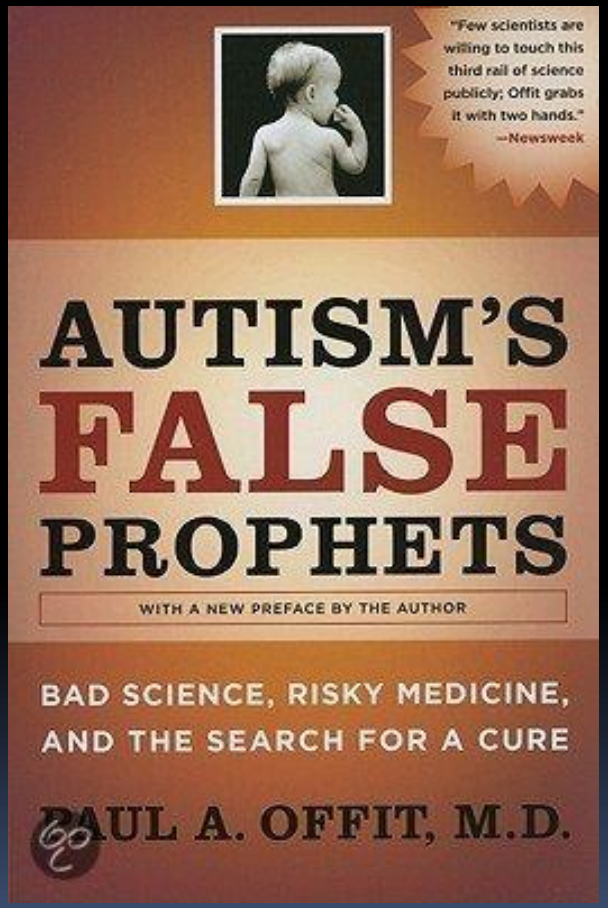
Hay mucho de lo que podemos decir con certeza que NO es correcto.

La clave para descubrir lo que es cierto y lo que no es cierto, es la investigación científica.

abRAzoS

Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA



Paul Offit:

El autismo es una condición de la que no sabemos mucho.

Offit compara el autismo con la plaga: una enfermedad de la que en su época no se sabía mucho ta

abRAzoS
Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Paul Offit:

Cuando no se sabía lo que era la plaga, había todo tipo de

teorías

causas

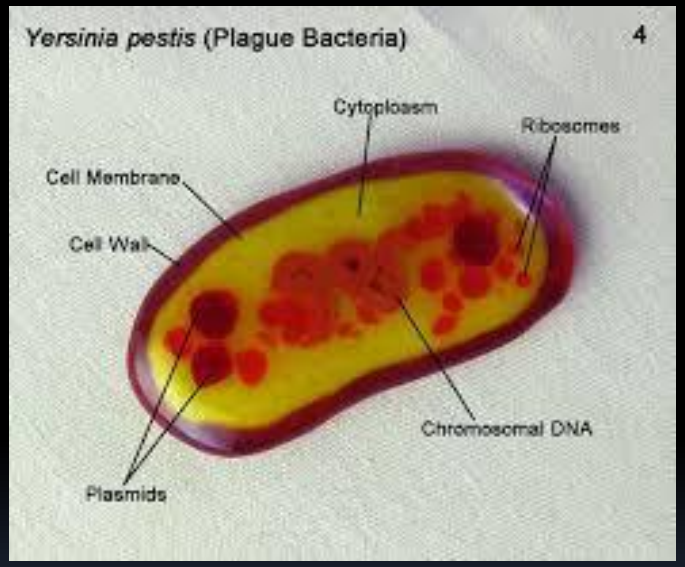
tratamientos

... hasta que se descubrió que era una infección bacteriana ...

abrAzos

Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA



Paul Offit:

Después resultaba que muchas explicaciones (causas) no tenían sentido y los tratamientos eran dañinos.

Si el trastorno es grave, uno quiere poder hacer algo ...

Esto se parece a la situación en cuanto al autismo ...
Sin embargo, ahora tenemos las herramientas científicas para saber lo que es cierto y lo que no es cierto.

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Ciencia

Ejemplos de casos en los que la ciencia muestra cómo es con el autismo

Hay muchas afirmaciones

Hay mucho de lo que podemos decir con certeza que NO es correcto

La clave para descubrir lo que es cierto y lo que no es cierto, es la investigación científica

abRAZoS
Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Ciencia

¿Cómo funciona la ciencia?

1. Hipótesis

2. Se investiga la hipótesis con por lo menos 2 grupos (al menos también un grupo de control)

3. Se concluye que solamente se puede afirmar una hipótesis cuando la investigación lo demuestra.

abrAzos
Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Ciencia

¿Cómo funciona la ciencia?

1. Hipótesis: El autismo es causado en parte por la edad del padre (en el momento de la concepción)

2. Se tiene que investigar la hipótesis en por lo menos 2 grupos (también en un grupo de control). Se tiene que observar la presencia del autismo en los hijos de un grupo de padres <25 años en el momento de la concepción y también la presencia del autismo en los hijos de un grupo de padres> 40 años en el momento de la concepción

3. Se tiene que concluir que una hipótesis sólo puede ser correcta si la investigación lo demuestra. Puede decir que está investigando algo, pero sólo puede decir que es correcto si su investigación lo demuestra.

En este caso se ha demostrado: cuanto mayores son los padres, más grande es la posibilidad de tener un niño con autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Ciencia

3 ejemplos de casos en los que la ciencia muestra cómo es con el autismo

1. Las vacunas NO son la causa del autismo (CAUSA, POSIBLE FACTOR AMBIENTAL)

2. Nadar con delfines no ayuda con el autismo (TRATAMIENTO)

3. Autismo NO SE CURA (TRANSCURSO)

abrAzos
Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Ejemplo 1:

Vacunas NO son la causa del autismo

Wakefield et al, *Lancet*, 1998 *Retracted*

Buena investigación cualitativa, muestra que NO HAY una relación.

2006 Doja Y., 2007 DeStefano Y, 2012 Demicheli Y. (meta-analisis incl. 14.700.000 personas),

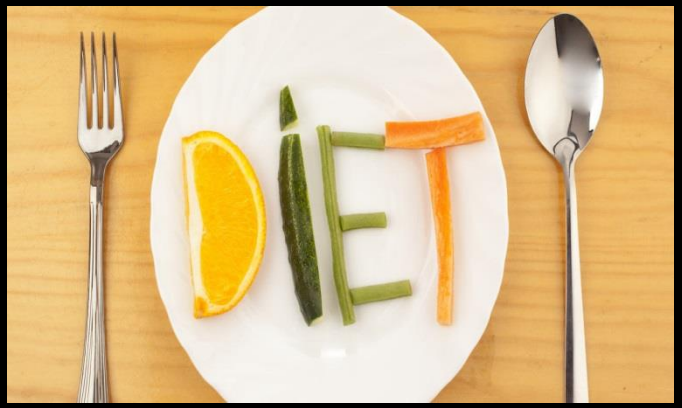
Taylor Y. (meta-análisis incl. 2.250.000 personas).

¿Por qué mucha gente todavia piensa que es así?

1. *Pensamiento de causa - consecuencia; muchos padres ven las primeras carateristicas durante la etapa de las vacunas..*
2. *Fantasias llenas de miedo sobre el incremento de los casos con autismo.*
3. *Lobby de anti- vacuna.*

abrAzos
Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA



Ejemplo 2:

Nutrición, aditivos alimentarios o una dieta no puede curar el autismo

Es posible que se pueda cambiar o mejorar el comportamiento

Pero: una dieta en sí puede a veces ser causa de conductas problemáticas, ya que la dieta le hace recordar al niño sus limitaciones y conducta problemática.
Ejemplo::

2014 Mari-Bauset E.O. para la dieta libre de gluten- y caseina

- Recomendación: haz la dieta cuando realmente han detectado la alergia.

abrAzos
Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Ejemplo 3:

No hay una buena investigación que nos demuestre que la interacción con animales tiene algún efecto con el autismo.
2013 O'Haire

Aclaración:

Los niños con autismo no llevan sus experiencias del contacto con animales a su contacto con las personas.

Pero:
Muchas personas con autismo encuentran el contacto con animales (predecibles) más agradable que el contacto con personas (cambiantes).

La interacción con animales puede ser agradable para los niños con autismo pero no hay que esperar ningún efecto en el autismo.
Y CIERTAMENTE NO HAY CURA

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Ejemplo 4:

Baron Cohen: Si alguien funciona de manera adaptada y óptima, se puede considerar (ya) no dar la clasificación / (ya) no diagnosticar

... pero esto no significa que (ya) no hay problemas

abrAzos
Centro de diagnóstico y orientación del autismo

AUTISMO, HEREDABILIDAD Y CIENCIA

Conclusiones

- El autismo es altamente hereditario.
- Las influencias del entorno pueden determinar la gravedad del autismo.
- Hay muchas afirmaciones acerca del autismo (causas, influencias del entorno, tratamientos), pero debemos aferrarnos a lo que se ha demostrado ser cierto.
- Siempre debe haber esperanza de mejora y la ciencia debe servir para descubrir qué es lo que lleva a la mejora.
- Pero: la cura es imposible.

abrAzos
Centro de diagnóstico y orientación del autismo