



Trastorno del espectro autista, características genéticas y la importancia del diagnóstico precoz: un análisis actual.

Rebeca Pereira de Barros Mello

Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Central del Paraguay, Pedro Juan Caballero

Tutoría: Prof. Esp. Geovani Meireles Duarte

03 de abril de 2024

Trabajo Final de Grado

Trastorno del espectro autista, características genéticas y la importancia del diagnóstico precoz: un análisis actual.¹

Autism spectrum disorder, genetic characteristics, and the importance of early diagnosis: a current analysis.

Rebeca Pereira de Barros Mello²; Geovani Meireles Duarte³

Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Central del Paraguay

Pedro Juan Caballero, Amambay, Paraguay

Resumen

El autismo, un trastorno complejo del neurodesarrollo, ha sido objeto de estudio desde principios del siglo XX. Inicialmente asociado con la esquizofrenia, fue Leo Kenner quien en 1940 realizó estudios pioneros que llevaron al reconocimiento del "Trastorno autista de contacto afectivo". Hoy en día, se estima que afecta al 1% de la población, siendo menos común en mujeres y más común en hombres, con hasta 2 millones de brasileños en el espectro autista. Los síntomas del autismo varían, desde dificultades para hablar y la socialización hasta patrones repetitivos de comportamiento e intereses. La complejidad del trastorno se refleja en su amplio espectro, que abarca desde discapacidades intelectuales graves hasta personas con un cociente intelectual normal y vidas independientes. Aunque los factores ambientales pueden influir, se estima que entre el 50% y el 90% de los casos tienen un componente genético importante. El diagnóstico del autismo se realiza mediante observación conductual y entrevistas, a menudo con la ayuda de diversos profesionales. Se han identificado diversas comorbilidades, como trastornos del sueño y gastrointestinales, que pueden complicar el cuadro clínico. Los avances en la comprensión de los factores genéticos han mejorado el diagnóstico y el asesoramiento genético, pero aún no existen medios para evaluar o medir el autismo con precisión. Se han investigado posibles

intervenciones terapéuticas, como el trasplante de exosomas derivados de células madre mesenquimales, que muestran promesa para conferir neuroprotección y facilitar la neurogénesis. El autismo se relaciona con diversas condiciones genéticas y neuropsiquiátricas, como el síndrome de delección del cromosoma 22q11.2 y el complejo de esclerosis tuberosa. Estudios recientes sugieren la influencia de factores estresantes fisiológicos y ambientales en la progresión del trastorno. La heterogeneidad del autismo dificulta el desarrollo de terapias efectivas, pero se han identificado subtipos estables basados en perfiles de conectividad cerebral funcional. Las dificultades sensoriales, especialmente las alteraciones táctiles, representan un desafío importante para las personas con autismo, y la busca foca en entender los mecanismos implícitos. La farmacogenómica ofrece perspectivas para personalizar el tratamiento, aunque se necesita más investigación para comprender mejor su papel en la respuesta a la medicación en el autismo. Los trastornos del sueño son comunes en el autismo y pueden influir en los resultados de salud. La Comisión Lancet sobre el futuro de la atención y la investigación clínica en autismo ha enfatizado la necesidad de investigar cuales estrategias de intervención son efectivas para quién y cuándo, y cómo estas intervenciones pueden tener un impacto más allá de los resultados inmediatos.

Palabras clave: Trastorno del Espectro Autista, Autismo, Tratamiento y Diagnóstico.