

A close-up photograph of a child's hand, wearing a light-colored, textured sweater, carefully placing a yellow wooden block on top of a tall stack of similar blocks. The blocks are slightly blurred, suggesting motion or a shallow depth of field. The background is dark and out of focus, showing the lower legs and feet of the child in light-colored pants and shoes.

ESPECIAL

---

# Autismo

SCIENTIFIC  
AMERICAN™

INVESTIGACIÓN  
Y CIENCIA

# ESPECIAL Autismo

## CONTENIDO



Una selección de nuestros mejores artículos para ahondar en la ciencia del **autismo**.

### **En busca de una cura para el autismo**

Nancy Shute

*Investigación y Ciencia*, diciembre 2010

### **Ayuda para los niños con autismo**

Nicholas Lange y Christopher J. McDougle

*Investigación y Ciencia*, abril 2014

### **Un proyecto de vida para los autistas**

Francesco Barale, Giuseppe Carrà y Stefania Di Nemi

*Mente y Cerebro*, abril/junio 2004

INCLUYE EL ARTÍCULO:

#### **Genética del autismo**

Olaf Schmidt

### **Autismo**

Nils Brose

*Mente y Cerebro*, septiembre/octubre 2009

INCLUYE EL ARTÍCULO:

#### **Autismo y anorexia**

Nicole Schuster

### **Infravaloración del autismo**

Sebastian Dern y Nicole Schuster

*Mente y Cerebro*, julio/agosto 2008

### **Especios rotos: una teoría del autismo**

Vilayanur S. Ramachandran y Lindsay M. Oberman

*Investigación y Ciencia*, enero 2007

### **Autismo y mente técnica**

Simon Baron-Cohen

*Investigación y Ciencia*, enero 2013

### **La fuerza del autismo**

Laurent Mottron

*Mente y Cerebro*, enero/febrero 2014

---

#### **EDITA**

Prensa Científica, S.A.  
Muntaner, 339 pral. 1ª, 08021 Barcelona (España)  
precisa@investigacionyciencia.es  
www.investigacionyciencia.es

Copyright © Prensa Científica, S.A. y Scientific American, una división de Nature America, Inc.

ESPECIAL n.º 5 ISSN: 2385-5657



# En busca de una cura para el autismo

Ante la falta de soluciones médicas, los padres de niños autistas acuden a terapias poco fiables y, en ocasiones, arriesgadas

Nancy Shute







**J**im Laidler y su mujer comenzaron a buscar ayuda cuando a su hijo mayor, Benjamin, le fue diagnosticado autismo. Pero los neurólogos desconocían la causa de la enfermedad y la manera en la que evolucionaría su hijo. Nadie les decía: “Esta es la causa y aquí tienen el tratamiento”.

Sin embargo, tras consultar en la Red, ese matrimonio de Portland halló docenas de tratamientos “biomédicos” que prometían mejoras o incluso la curación del mutismo, los problemas de relación social y las dificultades motrices de Benjamin. Así las cosas, intentaron algunas terapias con su hijo. Empezaron con vitamina B<sub>6</sub> y magnesio, dimetilglicina y trimetilglicina (suplementos nutricionales), vitamina A, secretina (hormona digestiva), dietas sin gluten ni caseína e incluso con la quelación (tratamiento farmacológico que purga el cuerpo de plomo y mercurio). Esos supuestos tratamientos le fueron aplicados asimismo a David, hermano pequeño de Benjamin y también diagnosticado con autismo.

La quelación no parecía servir de mucho. Si la secretina ejercía algún efecto, no era fácil de identificar. Las dietas parecían prometedoras, de modo que la familia cargaba a todas partes con comida especial. Los padres daban a los chicos docenas de suplementos y ajustaban una y otra vez las dosis ante cada cambio de conducta.

La ineficacia de aquellos experimentos se hizo patente cuando la madre, cada vez más escéptica, dejó de administrar los suplementos a Benjamin. Esperó dos meses antes de decírselo a su marido. Su silencio se interrumpió el día en que, durante un viaje familiar a Disneylandia, Benjamin tomó un gofre en un bufé y lo devoró. Los padres miraron horrorizados. Se hallaban convencidos de que su hijo experimentaría una regresión tan pronto como abandonase la dieta. No ocurrió así.

Jim Laidler podía habérselo imaginado. Es anestesista. Sabía desde el principio que aquellos tratamientos nunca se habían sometido a ensayos clínicos aleatorizados, la prueba de fuego de cualquier terapia. “Al principio traté de resistirme”, afirma, pero la esperanza venció al escepticismo.

Cada año, centenares de miles de padres sucumben ante el deseo de encontrar algo, cualquier cosa, que alivie las dificultades de sus hijos para hablar y comunicarse, su incapacidad para relacionarse socialmente o sus comportamientos repetitivos o restrictivos,

como el aleteo de manos o la fijación con ciertos objetos. De acuerdo con algunos estudios, hasta un 75 por ciento de los niños autistas reciben tratamientos “alternativos” ajenos a la ortodoxia médica. Sin embargo, muchas de esas terapias resultan falsas. Su seguridad y eficacia no se han investigado, las hay muy caras y algunas resultan perjudiciales. Por fortuna, el reciente incremento en el diagnóstico y el activismo de numerosas familias están propiciando que cada vez más fondos, tanto públicos como privados, se destinen a obtener resultados contrastados científicamente.

### Sin causa ni curación

La demanda de terapias se encuentra en aumento. En gran parte, ello se debe a que el cuadro clínico que define el autismo es cada vez más amplio, por lo que más niños son diagnosticados con la enfermedad. En la década de los setenta, cuando era denominado “psicosis infantil” (una combinación de defectos sociales y retraso mental), el trastorno se consideraba excepcional. Los pediatras pedían paciencia a los padres si, por ejemplo, su bebé de ocho meses aún no establecía contacto ocular.

Por aquel entonces, los estudios indicaban que unos cinco de cada 10.000 niños padecían autismo. Pero la cifra creció cuando la enfermedad pasó a definirse como trastorno de espectro autista, un cuadro que incluía síntomas más leves. La revisión de 1994 del *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales* (o DSM, la biblia del diagnóstico psiquiátrico) añadió el síndrome de Asperger (una variante de alto funcionamiento popularizada en el filme *Rain Man*) y un cajón de sastre al que se describió como “trastorno generalizado del desarrollo, sin más especificación”. Los expertos comenzaron a apreciar los beneficios de un diagnóstico y tratamiento precoces. En 2007, la Academia Estadounidense de Pediatría recomendó la detección precoz del autismo en todos los niños de 18 a 24 meses. Por entonces, la tasa se había disparado hasta uno de cada 110 niños.

Dado que apenas se conocen las causas de la enfermedad, no queda claro que un mayor número de diagnósticos se deba a un aumento en el número de casos. “En la inmensa mayoría de los pacientes ni siquiera existe un factor genético claro”, comenta David Amaral, director de investigación del Instituto MIND de la Universidad de California en Davis y presidente de la Sociedad Internacional para la Investigación del Autismo. No existen biomarcadores para

## CONCEPTOS BASICOS

- Hasta un 75 por ciento de los niños autistas reciben terapias alternativas cuya eficacia nunca ha sido evaluada científicamente.
- Algunos profesionales recetan fármacos cuyo uso sólo ha sido aprobado para el tratamiento de otras enfermedades, con graves efectos secundarios y cuya seguridad y eficacia en casos de autismo jamás se han investigado.
- En la última década, la financiación estadounidense al respecto ha aumentado en un 15 por ciento anual. A ello han contribuido un aumento en la demanda de tratamientos comprobados y una mayor concienciación.
- Las variaciones genéticas recién descubiertas en niños con autismo quizás apunten a una causa, si bien las terapias asociadas aún podrían demorarse años.

### La autora

**Nancy Shute** lleva más de 20 años informando sobre neurociencia y salud infantil. Es redactora de *News & World Report*.

determinar qué niños corren riesgo ni para calibrar la respuesta a un tratamiento. En su mayoría, la investigación se ha centrado en el desarrollo de terapias conductuales destinadas a mejorar la relación y la comunicación con los demás. Con resultados variables, tales tratamientos sí parecen ayudar a algunos niños.

La falta de terapias establecidas ha facilitado sobremanera la tarea de los vendedores de tratamientos sin contrastar. “El resultado es una combinación de pseudociencia y fraude”, declara Stephen Barrett, psiquiatra retirado que mantiene el sitio [quackwatch.com](http://quackwatch.com), donde analiza tratamientos de eficacia dudosa. “Los padres sufren un gran estrés y sólo desean lo mejor para su hijo. Cuando observan una mejora, otorgan credibilidad a la causa equivocada”. Pero tales progresos no se deben a los “tratamientos”, afirma, sino a la propia maduración del niño.

Los vendedores de humo inundan la Red. Algunos portales prometen a los padres “vencer el autismo de su hijo” si adquieren un libro que cuesta 299 dólares. Otros muestran videos donde se ven “los progresos de una niña autista tras haber recibido inyecciones de células madre”. Numerosos padres se informan a través de Internet y, según Brian Reichow, del Centro de Estudio Infantil de Yale, “muchos de ellos confían en informes anecdóticos, en amigos u otros padres. En lo referente al autismo, la investigación aún no ha llegado al tratamiento”.

Comprar esperanza tampoco resulta barato. Las sesiones en una cámara de oxígeno hiperbárico (dispositivos concebidos para elevar de manera temporal los niveles de oxígeno en sangre y empleados para combatir el síndrome de descompresión) ascienden a unos 100 dólares la hora; se recomiendan entre una y dos sesiones diarias. Las terapias de integración sensorial, que pasan por envolver a los niños en mantas o introducirlos en una “máquina de abrazos” para que jueguen con arcilla perfumada, llegan a los 200 dólares la hora. Las consultas pueden alcanzar los 800 dólares, y el coste aumenta en varios miles si se incluyen vitaminas, suplementos o pruebas de laboratorio.

De acuerdo con una encuesta de la Red de Autismo Interactiva, del Instituto Kennedy Krieger en Baltimore, los padres invierten un promedio de 500 dólares al mes en gastos menores. El único tratamiento que hasta ahora ha mostrado cierta eficacia, la terapia conductual, es también el más caro: 33.000 dólares o más al año. A pesar de que, a menudo, los programas estatales de intervención precoz y los distritos escolares públicos cubren los gastos, existe una larga espera para la obten-

ción de evaluaciones y servicios gratuitos. En conjunto, según la Escuela de Salud Pública de Harvard, el promedio de todos los costes directos e indirectos derivados del autismo asciende a 72.000 dólares al año.

## Remedios fraudulentos

Entre las terapias no contrastadas se incluyen las farmacológicas. Algunos facultativos recetan medicamentos aprobados para otras enfermedades, como Lupron. Este fármaco, que bloquea la producción de testosterona en los hombres y la de estrógenos en las mujeres, se emplea para el tratamiento del cáncer de próstata y en la castración química de delincuentes sexuales. Otros ejemplos son el antidiabético Actos y la inmunoglobulina G intravenosa, utilizada en casos de leucemia y sida infantiles. Todos ellos presentan serios efectos secundarios y su seguridad o eficacia en casos de autismo jamás se han investigado.

La quelación, el principal tratamiento contra la intoxicación por plomo, constituye otra terapia legítima trocada en “cura” para el autismo. El agente quelante transforma el plomo, el mercurio y otros metales en compuestos inertes para que el organismo los expulse con la orina. Hay quien cree que la exposición a estos metales (sobre todo al etilmercurio, utilizado a modo de conservante en vacunas) produce autismo. Sin embargo, no hay ningún estudio que lo demuestre. De hecho, los casos de autismo diagnosticados continúan aumentando a pesar de que, en 2001, el etilmercurio desapareció de la mayoría de las vacunas. Y la quelación, sobre todo en la administración intravenosa que se publicita contra el autismo, puede ocasionar insuficiencia renal. En 2005, un niño autista de cinco años falleció en Pennsylvania tras recibir quelación intravenosa.

Esta preocupación hizo que el Instituto de Salud Mental estadounidense (NIMH) anunciara en 2006 planes para realizar un ensayo clínico riguroso. Pero la investigación se archivó en 2008 ya que no se halló “ninguna prueba clara de un beneficio directo contra el autismo” y porque la quelación “incrementaba el riesgo de los niños por encima del mínimo”. La inquietud surgió, en parte, a raíz de estudios de laboratorio que revelaban problemas cognitivos en ratas que habían recibido quelación en ausencia de una intoxicación metálica. “No creo que nadie tuviera demasiada fe en que la quelación fuese la respuesta”, señala Thomas R. Insel, director del NIMH, quien añade que sus investigadores se sienten más inclinados a experimentar con medicamentos cuyo mecanismo de acción es conocido.

Como era de esperar, el abandono de la investigación alimentó las acusaciones de que

## Terapias de eficacia dudosa



la “gran ciencia” despreciaba los tratamientos alternativos. Pero siempre se ha invertido más en hallar terapias efectivas que en desacreditar las inútiles. Hasta hace muy poco, casi toda la investigación sobre el autismo se ejercía en el campo de las ciencias sociales y de la educación especial, donde los presupuestos son bajos y los protocolos difieren mucho de los empleados en medicina. A menudo, en un estudio participa sólo un niño. “A algo así no lo llamaríamos ni indicio”, comenta Margaret Maglione, directiva de uno de los centros de la corporación estadounidense RAND (Research and Development), quien se encuentra a cargo de una investigación financiada con dinero público y destinada a revisar las terapias conductuales. Sus resultados se publicarán en 2011.

### Pocos resultados

En resumen, la eficacia de numerosos tratamientos jamás ha sido sometida a pruebas médicas con criterios modernos. Y, cuando éstas se han hecho, se han llevado a cabo en grupos muy poco numerosos.

En 2007, la Colaboración Cochrane, un organismo independiente de evaluación de la investigación médica, sometió a examen las dietas sin caseína ni gluten. La premisa de las mismas era que la caseína (proteína de la leche) y el gluten (proteína del trigo) interferían con los receptores cerebrales. La Colaboración Cochrane halló dos ensayos clínicos muy reducidos, uno con 20 participantes y el otro con 15. En el primero se observó cierta reducción de los síntomas; en el segundo, ninguna. En



**La eficacia de numerosos tratamientos jamás ha sido sometida a pruebas médicas con criterios modernos. Y, cuando éstas se han llevado a cabo, ha sido en grupos reducidos.**

un nuevo ensayo controlado y aleatorizado con 14 niños, que fue publicado en mayo de 2010 por Susan Hyman, profesora de pediatría en la Universidad de Rochester, no se advirtieron cambios en la atención, el sueño o el ritmo intestinal de los niños, así como tampoco en sus comportamientos autistas. “Se están acumulando pruebas que apuntan a que [la dieta] no constituye la panacea que anhelaban los afectados”, declara Susan Levy, pediatra del Hospital Infantil de Philadelphia, quien, junto con Hyman, evaluó las pruebas.

Levy conoce de primera mano lo difícil que resulta modificar algunas creencias instaladas en la opinión pública. La secretina se puso de moda después de que, en 1998, un estudio afirmase que tres niños habían experimentado mejoras en el contacto ocular, el estado de alerta y el uso del lenguaje expresivo tras recibir la hormona durante una prueba diagnóstica de problemas gastrointestinales. Los medios de comunicación se hicieron eco de las alentadoras historias paternas sobre la transformación de los niños. El Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano se apresuró a financiar ensayos clínicos. Pero, en mayo de 2005, ninguno de los cinco ensayos aleatorizados había conseguido confirmar beneficio alguno, por lo que el interés hacia la secretina decayó. Levy, quien colaboró en varios de los estudios, apunta que hubieron de pasar varios años: “La investigación exige una gran dedicación y avanza con lentitud. Los padres se sienten indefensos y se hallan dispuestos a remover cielo y tierra”.

La buena noticia es que el aumento en la demanda de tratamientos supone un reclamo para la financiación. En 2001, el número de asistentes al primer Encuentro Internacional sobre Investigación del Autismo apenas llegó a 250. El pasado mes de mayo, al mismo encuentro en Filadelfia acudieron 1700 investigadores, doctorandos y representantes de los progenitores. Las nuevas técnicas y la concienciación pública han convertido el autismo en una línea más atractiva para la investigación. Ya a mediados de la década de los noventa, los padres comenzaron a adoptar las refinadas tácticas de defensa de intereses y búsqueda de financiación empleadas por los afectados de sida o cáncer de mama, quienes se benefician tanto del apoyo estatal como de fundaciones privadas.

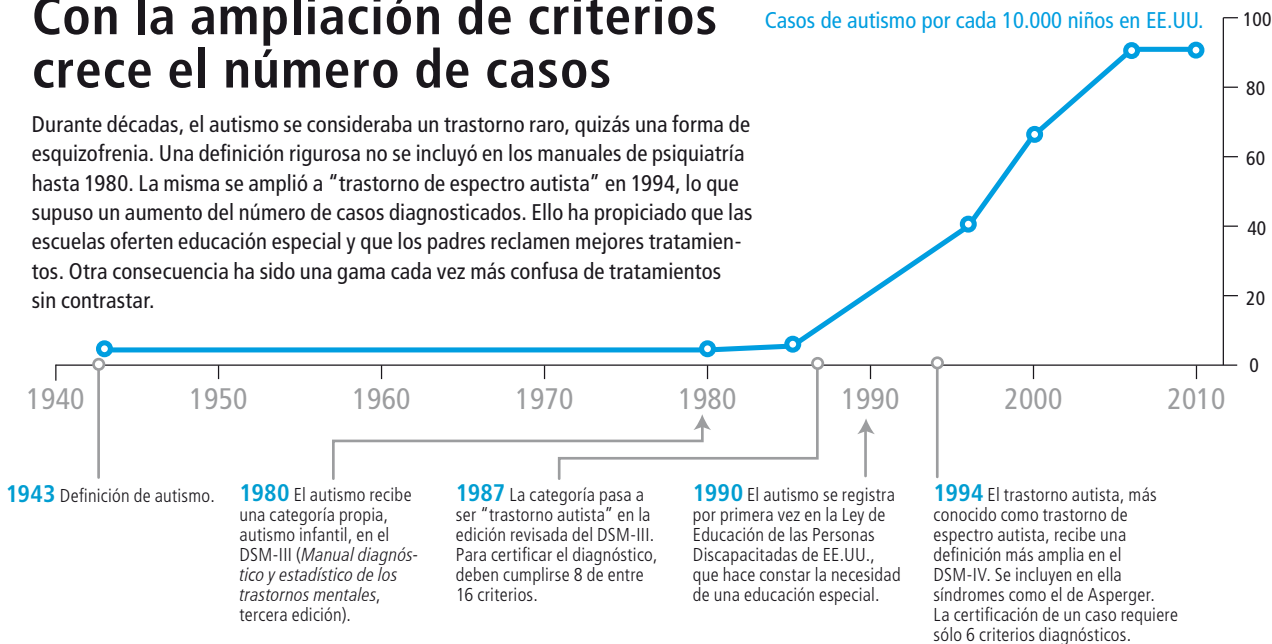
En consecuencia, durante el último decenio la financiación en EE.UU. ha aumentado en un 15 por ciento anual, sobre todo aquella destinada a la investigación de aplicaciones clínicas. En 2009, el Instituto Nacional de Salud estadounidense asignó 132 millones de dólares para la investigación del autismo, a los que se sumaron 64 millones gracias a la Ley de Recuperación y Reinversión. Gran parte del dinero se ha destinado a la elaboración de registros de pacientes y a otras herramientas de investigación. Fundaciones privadas, como la Fundación Simons o Autism Speaks, aportaron 79 millones en 2008. De acuerdo con esta última, cerca del 27 por ciento de los fondos ha recaído en la investigación sobre tratamientos, el 29 por

## DIAGNOSTICOS

### Con la ampliación de criterios crece el número de casos

Casos de autismo por cada 10.000 niños en EE.UU.

Durante décadas, el autismo se consideraba un trastorno raro, quizás una forma de esquizofrenia. Una definición rigurosa no se incluyó en los manuales de psiquiatría hasta 1980. La misma se amplió a “trastorno de espectro autista” en 1994, lo que supuso un aumento del número de casos diagnosticados. Ello ha propiciado que las escuelas oferten educación especial y que los padres reclamen mejores tratamientos. Otra consecuencia ha sido una gama cada vez más confusa de tratamientos sin contrastar.



BRYAN CHRISTIE (gráfico); FUENTE: CENTROS PARA EL CONTROL Y PREVENCIÓN DE ENFERMEDADES DE EE.UU. Y ASOCIACIÓN DE PSIQUIATRÍA AMERICANA