

XIII Jornadas de Investigación y Segundo Encuentro de Investigadores en Psicología del Mercosur. Facultad de Psicología - Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, 2006.

Caracterización fenotípica en familiares de pacientes con Trastornos del Espectro Autista (TEA).

Moyano, Paula Elena Victoria y Politis, Daniel.

Cita:

Moyano, Paula Elena Victoria y Politis, Daniel (2006). *Caracterización fenotípica en familiares de pacientes con Trastornos del Espectro Autista (TEA)*. XIII Jornadas de Investigación y Segundo Encuentro de Investigadores en Psicología del Mercosur. Facultad de Psicología - Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires.

Dirección estable: <https://www.aacademica.org/000-039/122>

ARK: <https://n2t.net/ark:/13683/e4go/dAO>

Acta Académica es un proyecto académico sin fines de lucro enmarcado en la iniciativa de acceso abierto. Acta Académica fue creado para facilitar a investigadores de todo el mundo el compartir su producción académica. Para crear un perfil gratuitamente o acceder a otros trabajos visite: <https://www.aacademica.org>.

CARACTERIZACIÓN FENOTÍPICA EN FAMILIARES DE PACIENTES CON TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA)

Moyano, Paula Elena Victoria; Politis, Daniel

Comisión Nacional de Programas de Investigación. Facultad de Psicología, Universidad de Buenos Aires

RESUMEN

El autismo es un trastorno generalizado del desarrollo, de inicio precoz, y constituye una de las alteraciones más graves del desarrollo, de la conducta y de la comunicación. Hoy se cuenta con numerosos estudios que han logrado describir la expresión fenotípica de estos trastornos en diversos dominios cognitivos. También hay numerosas evidencias que señalan los orígenes genéticos de estos trastornos, pero si bien la genética está haciendo grandes avances en esta línea de investigación, no se dispone aún de evidencia concluyente sobre los genes involucrados. Uno de los obstáculos con los que se encuentra la genética es que en la actualidad no hay estudios generacionales sobre los fenotipos conductuales. Nosotros nos proponemos medir una de las manifestaciones fenotípicas de los TEA, déficit en Teoría de la mente, en familiares directos de pacientes con TEA, esperando encontrar en ellos un déficit sutil pero con habilidad conservada para la interacción social cotidiana. Esto indicaría que los padres de pacientes con TEA serían poseedores de una manifestación fenotípica atenuada. Para esto se evaluará con pruebas específicas de teoría de la mente a un grupo de estudio compuesto por familiares de pacientes con TEA, y se comparará los rendimientos con los de un grupo control.

Palabras clave

Autismo Cognición social

ABSTRACT

PHENOTYPIC MANIFESTATIONS IN AUTISM SPECTRUM DISORDER (ASD) PATIENTS' RELATIVES

Autism is a widespread development dysfunction, of precocious beginning, and one of the most serious alterations in individuals development, behavior and communication. At the present time, there are numerous studies which have succeeded to describe the phenotypic expression of these dysfunctions in different cognitive domains. There is also numerous evidence which points towards the genetic origins of these dysfunctions, but although genetics is making big advances in this investigation line, it doesn't still have conclusive evidence about the related genes. One of the obstacles against which genetics collide with, is that at the present time there are not generational studies about the behavioral phenotypes. We intend to measure one of the phenotypic manifestations of ASD, the Theory of mind deficit, in direct relatives of patients with ASD, hoping to find in them a subtle deficit but with conserved ability for the daily social interaction. This would indicate that the parents of patients with ASD would be possessors of a phenotypic attenuated manifestation. In order to achieve this, specific tests of Theory of mind will be performed over a study group composed of relatives of patient with ASD, and the yields will be compared with those of a control group.

Key words

Autism Social cognition

INTRODUCCIÓN Y PROBLEMA A INVESTIGAR:

El autismo es un trastorno generalizado del desarrollo, de inicio precoz, que presenta alteraciones en la relación social, en la comunicación verbal y no verbal, y con un espectro restringido de conductas e intereses. Constituye una de las alteraciones más graves del desarrollo, de la conducta y de la comunicación. (Morant, A. y col Revista de neurología clínica. 2001)

El diagnóstico de TEA es en la actualidad exclusivamente clínico, pues hasta el momento se desconocen las causas que le dan origen; y aunque la disfunción neurobiológica es evidente dado la elevada frecuencia de retraso mental en los pacientes, crisis epilépticas y alteraciones en el electroencefalograma, aún no se cuentan con marcadores biológicos que permitan el diagnóstico (M. Bayés, et al 2005 Rev. Neuropsicología). A favor de la hipótesis del origen genético de este trastorno se disponen de estudios con gemelos monocigóticos que tienen una concordancia del 60 al 80% y los dicigóticos sólo del 10 al 20%, sumándose a esto que el riesgo de recurrencia entre hermanos es 100 veces superior que el de la población general. Estos datos apoyan la presencia de una herencia oligogénica, en el que entre dos y diez genes interactuarían de modo epistático (M. Bayés et al, 2005). La identificación de endofenotipos (características cuantificables de un síndrome) permitiría superar algunas de las dificultades actuales para detectar individuos que presenten mutaciones genéticas asociadas a los TEA. Actualmente hay consenso de que el conocimiento de las variantes genéticas asociadas a fenotipos patológicos puede ser utilizado como un elemento predictivo del riesgo de padecer la enfermedad y también para confeccionar estrategias terapéuticas adecuadas (M. Bayés et al, 2005). Al presente se disponen de algunas características fenotípicas de individuos con TEA, pero se carece de estudios fenotípicos generacionales, que señalen la posible línea de herencia genética. Una de las características fenotípicas de los TEA es un déficit en la teoría de la mente, descrito por Baron-Cohen et al, 2000, 2001), conociéndose como Teoría de la Mente (TdM) a la habilidad para hacer inferencias sobre los "estados mentales" de los otros, la cual se describe como una actividad cognitiva modular implicada en la capacidad humana de comprometerse en la interacción social compleja, esto es leer una serie de señales (expresión de la cara, postura corporal) para predecir la conducta de otros y su correspondiente estado mental. Varias investigaciones desarrollaron pruebas de TdM para niños (falsa creencia de primer y segundo orden), útiles como elemento diagnóstico para TEA. En los últimos años se han desarrollado algunas pruebas de TdM para adultos (Faux Pas y Lectura de la mente en los Ojos), las que han dado evidencia que personas con TEA tienen un rendimiento significativamente menor que controles en ellas (Baron - Cohen et al, 2001). También han aportado alguna evidencia de que familiares de personas con TEA han tenido un rendimiento inferior a la media de los controles normales Baron - Cohen et al, 2001), lo que indicaría que estas personas son portadoras de un "fenotipo atenuado".

OBJETIVOS

El objetivo de este trabajo es: cuantificar las características del

fenotipo de las alteraciones en TdM en su versión atenuada, lo que se describiría como déficit sutil en TdM en familiares directos de individuos con diagnóstico de TEA, que equivale a decir que los padres de pacientes con TEA tendrían un déficit sutil en los tests específicos de TdM, conservando la habilidad para la interacción social en lo cotidiano. El hallazgo de este fenotipo atenuado en los miembros "sanos" de una familia, contribuiría indudablemente al desarrollo de los estudios genéticos, pudiendo utilizarse pruebas clínicas objetivas como elemento de cribado (de administración rápida y económica) para seleccionar candidatos poseedores del fenotipo a fin de ser evaluados con estudios genéticos. Así mismo también, podría constituir un elemento más para el diagnóstico precoz de TEA en niños, dado que el pronóstico de evolución mejora notablemente con las intervenciones tempranas.

Diseño y metodología del estudio

La investigación se desarrollará siguiendo el modelo de diseño experimental: Se compararán los rendimientos en las pruebas de Faux Pas y Lectura de la mente en los ojos, de dos grupos. 1) Grupo estudio: conformado por padres de niños diagnosticados con TEA. 2) Grupo control: conformado por controles normales.

Procedencia y características de los grupos: Para conformar el grupo de estudio se solicitará la cooperación a los familiares de padres de niños diagnosticados con TEA de acuerdo a criterios de DSM IV TR, a quienes se les se le administrará MME, Faux Pas y Lectura de la mente en los ojos, y un cuestionario sobre edad y escolaridad. Para conformar el grupo control se solicitará colaboración a población general, a los mismos se les administrará, MME, Faux Pas y Lectura de la mente en los ojos y un cuestionario sobre edad, escolaridad y antecedentes familiares de trastornos generalizados del desarrollo. Para asegurar el control de otras posibles variables intervinientes, el grupo control se conformará con personas de la misma edad y escolaridad que el grupo estudio; serán excluidas del grupo control toda persona que refiera antecedentes de TEA en su familia, todos los sujetos intervinientes serán evaluados previamente con Mini Mental State Examination de Folstein y cols (1975), quedando excluida para el presente estudio toda persona que presente un rendimiento inferior a las normas bonaerenses para este test. A cada participante se le proveerá una copia del formulario "información para el participante" y se le solicitará firme un consentimiento informado. Se estima evaluar un número no menor a 30 sujetos en cada grupo La investigación cuenta con el aval de los comités de ética e investigación del hospital Eva Perón.

Instrumentos: Los tests fueron seleccionados por hallarse comprobada su capacidad de medir la habilidad de TdM en adultos, permitiendo apreciar diferencias individuales en el rendimiento. Lectura de la mente en los ojos versión revisada (Baron-Cohen, et al, Journal of child psychiatry and psychiatry 2001), prueba diseñada para adultos que permite establecer diferencias sutiles en el rendimiento inter individuos. Faux Pas, Stone, V.E., Baron-Cohen, S. & Knight, R.T. (1998). Frontal lobe contributions to theory of mind. Journal of Cognitive Neuroscience, 10, 640-656. Se procesarán los datos obtenidos en cada prueba para obtener la distribución de cada grupo en ella, calculando la media aritmética y el desvío estándar. Se compararán los rendimientos de cada prueba íter grupo con el cociente Ji cuadrado como prueba de independencia estadística.

RESULTADOS ESPERADOS:

La comparación del desempeño de los dos grupos debería arrojar un rendimiento significativamente menor del grupo de padres de TEA, en ambos tests. Para esto se analizarán comparativamente los grupos por medio de prueba de ji cuadrado, se procesarán los datos del grupo control con el fin de obtener la desviación estándar. Como parámetro de comparación entre normalidad y patología TEA se utilizarán los datos de rendi-

miento TEA en estos tests obtenidos por sus diseñadores, con el objetivo de analizar la curva de rendimiento de los tres grupos, que estimamos presentarían características descendentes: alto desempeño en el grupo control, intermedio desempeño en el grupo con fenotipo atenuado y bajo rendimiento TEA.

BIBLIOGRAFÍA

- Baron-Cohen, S.; Tager - Flusberg, H.; Cohen, D. J. "Understanding other minds perspectives from developmental cognitive neuroscience (2a. ed.)" Oxford University Press. NY, 2000
- Baron-Cohen, S.; Wheelwright, S.; Hill, J.; Raste, Y.; Plumb, I.; "The 'Reading the Mind in the Eyes' Test Revised Version: A study with normal adults, and adults with Asperger Syndrome or High-Functioning Autism." Journal of Child Psychology and Psychiatry, (2001), 42, 241-252.
- Bayés, M; Ramos, J.A. y cols. "Genotipado a gran escala en la investigación del trastorno del espectro autista y el trastorno por déficit de atención con hiperactividad". Revista de Neurología 2005; 40 (supl 1): S187-S190.
- Butman, J.; Arizaga, R.L.; Harris, P.; Drake, M.; Baumann, D.; Allegri, R.F.; Pascale, A. de; Mangone, C.A.; Ollari, J.A. "El Mini-Mental State Examination en español. normas para Buenos Aires" Clepios Vol. 6 no. 3 (set-nov 2000) p. 127-131.
- Ehlers et al. "Autism Spectrum Screening Questionnaire for Asperger and other high functioning autism conditions". Journal Autism Dev Disord 1999; 26: 129-41
- Hernández JM; Artigas Pallarés, J.; Martos-Pérez, J.; y cols. "Guía de la buena práctica para la detección temprana de los trastornos del espectro autista (I)". Revista de Neurología 2005; 41 (4): 237-245.
- Morant, A. Mulas, F, Hernández, S. "Bases neurobiológicas del autismo". Revista de neurología clínica. 2001; 2(1): 163-171
- Ruggieri, V.L; Arberas, C.L; "Fenotipos conductuales. Patrones neuropsicológicos biológicamente determinados". Revista de Neurología 2003; 37 (3): 239-253.
- Stone, V.E., Baron-Cohen, S. & Knight, R.T. (1998). Frontal lobe contributions to theory of mind. Journal of Cognitive Neuroscience, 10, 640-656.