



# EL AUTISMO Y SU COMORBILIDAD CON EPILEPSIA

DRA. MARGARITA GONZÁLEZ CRUZ

NEURÓLOGA PEDIATRA

HOSPITAL REGIONAL "VALENTÍN GÓMEZ FARIÁS"

ISSSTE ZAPOPAN JALISCO MÉXICO

[maguito77@hotmail.com](mailto:maguito77@hotmail.com)

# ESPECTRO

- REPRESENTA UNA SERIE DE DÉFICITS COGNITIVOS Y NEUROCONDUCTUALES QUE INCLUYEN DEFICIENCIAS EN LA SOCIALIZACIÓN Y COMUNICACIÓN CON PATRONES CONDUCTUALES RESTRICTIVOS Y REPETITIVOS.





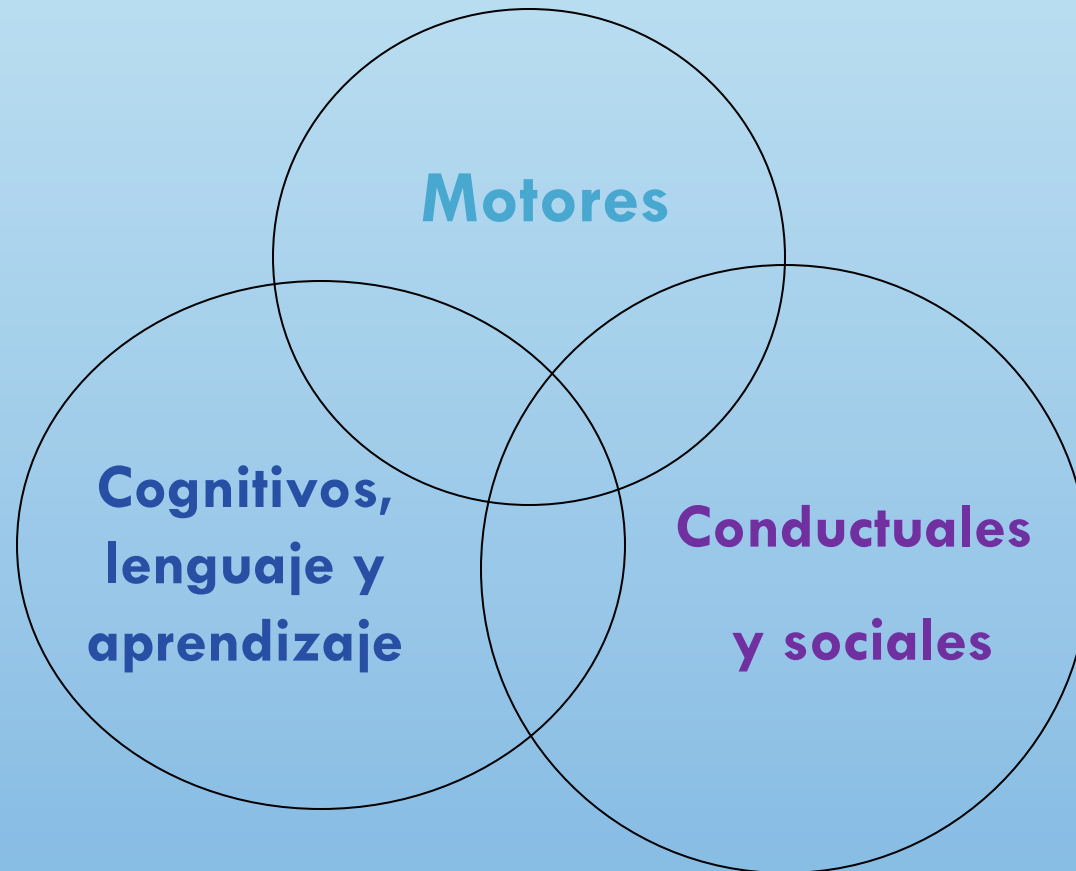
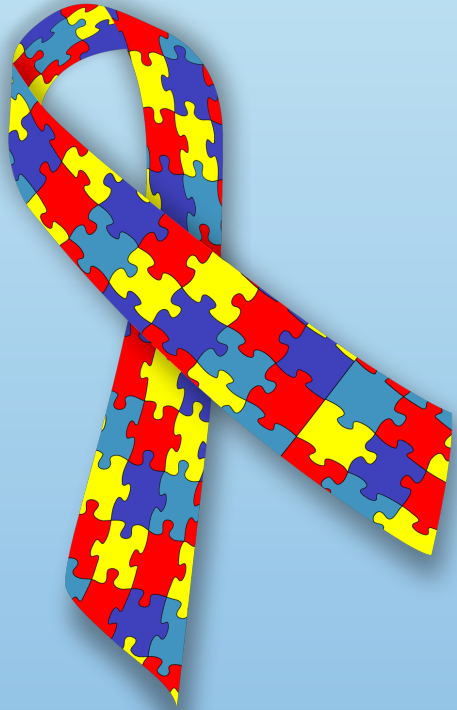
# TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

TRASTORNOS CONGÉNITOS QUE HACEN SU PRESENTACIÓN CLÍNICA A DIFERENTES EDADES, EXPRESÁNDOSE POR **DIFICULTAD DEL NIÑO PARA SATISFACER LOS MOJONES DEL DESARROLLO PARA LAS DIFERENTES CAPACIDADES MOTORAS, CONDUCTUALES, COGNITIVAS O SOCIALES, O POR DISFUNCIONES ASOCIADAS**

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. DIAGNOSTIC AND STATISTICAL MANUAL OF MENTAL DISORDER. 4TH EDITION.  
WASHINGTON:AMERICAN PSYCHIATRIC PUBLISHING; 2000

INTERNATIONAL CLASSIFICATION OF DISEASES, GENEVA (SWITZERLAND):WORDL HEALTH ORGANIZATION 1993

# TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA





# PREVALENCIA - TEA

- 0.7 EN 10,000 - 72.6 EN 10,000
- **10 A 16 EN 10,000**
- LA CDC EN EUA ESTIMA 11.3 EN CADA 1000
  - **1 EN CADA 59**
- MAS COMÚN EN HOMBRES QUE EN MUJERES
  - **4 : 1**
- ADDM
  - CAUCÁSICOS 1 EN 63
  - AFROAMERICANOS 1 EN 81
  - HISPANOS 1 EN 93
  - ASIÁTICOS 1 EN 81
  - GENERAL 1 EN 68

## Identified Prevalence of Autism Spectrum Disorder

ADDM Network 2000-2014 Combining Data from All Sites

Surveillance Year	Birth Year	Number of ADDM Sites Reporting	Prevalence per 1,000 Children (Range)	This is about 1 in X children...
2000	1992	6	6.7 (4.5-9.9)	1 in 150
2002	1994	14	6.6 (3.3-10.6)	1 in 150
2004	1996	8	8.0 (4.6-9.8)	1 in 125
2006	1998	11	9.0 (4.2-12.1)	1 in 110
2008	2000	14	11.3 (4.8-21.2)	1 in 88
2010	2002	11	14.7 (5.7-21.9)	1 in 68
2012	2004	11	14.6 (8.2-24.6)	1 in 68
2014	2006	11	16.8 (13.1-29.3)	1 in 59

# FACTORES IMPLICADOS:



- MÚLTIPLES PRUEBAS GENÉTICAS:
  - X FRÁGIL 0.57%.
  - MICROARREGLO MOLECULAR 24%
  - CARIOTIPO 2.5%
  - 15Q11-13
  - 16P11.2.
- EMBARAZO GEMELAR, SI UN NIÑO CUENTA CON EL DIAGNÓSTICO DE TEA, EL HERMANO PUEDE TENER EN 36 A 95% DE LAS OCASIONES EL DIAGNOSTICO.
- GEMELOS NO IDÉNTICOS 0-31%.
- LOS PADRES QUE TIENEN UN HIJO CON TEA TIENEN ENTRE UN 2 A 18% DE TENER UN SEGUNDO HIJO CON TEA.
- ES MÁS COMÚN EN PACIENTES CON ANOMALÍAS GENÉTICAS O CROMOSÓMICAS, 10% DE TEA TAMBIÉN CUENTAN CON DIAGNÓSTICO DE TRISOMÍA 21, SÍNDROME DE X FRÁGIL, ESCLEROSIS TUBEROSA.
- EL 44% DE LOS NIÑOS CON TEA TIENEN UN COEFICIENTE INTELECTUAL PROMEDIO O POR ENCIMA DEL PROMEDIO.
- LA PREMATUREZ Y EL BAJO PESO AL NACER ELEVA EL RIESGO A PADECER TEA.
- EL TEA OCURRE COMÚNMENTE CON OTROS TRASTORNOS DEL DESARROLLO, ENFERMEDADES PSIQUIÁTRICAS, NEUROLÓGICAS.

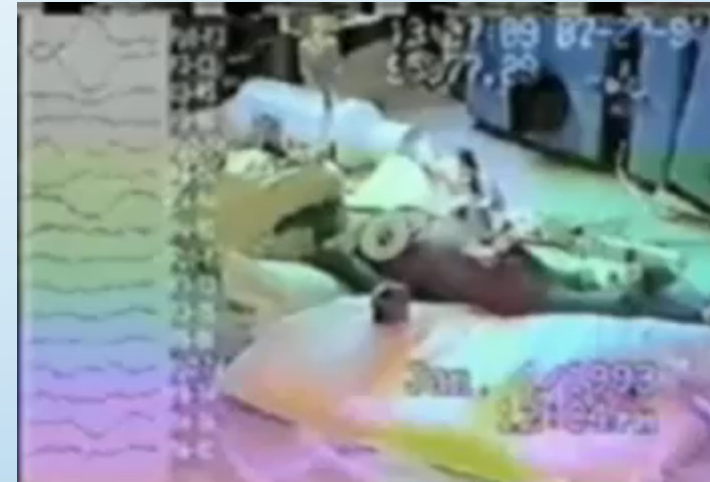
[Volkmar F, Siegel M, Woodbury-Smith M, King B, McCracken J, State M; American Academy of Child and Adolescent Psychiatry \(AACAP\) Committee on Quality Issues \(CQI\). Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with autism spectrum disorder. \*J Am Acad Child Adolesc Psychiatry\*. 2014 Feb;53\(2\):237-57. doi: 10.1016/j.jaac.2013.10.013.](#)

Ozonoff S, Young GS, Carter A, Messinger D, Yirmiya N, Zwaigenbaum L, Bryson S, Carver LJ, Constantino JN, Dobkins K, Hutman T, Iverson JM, Landa R, Rogers SJ, Sigman M, Stone WL. Recurrence risk for autism spectrum disorders: A Baby Siblings Research Consortium study. *Pediatrics*. 2011; 128: e488-e495.

# CRISIS EPILEPTICA



- ES LA ALTERACIÓN SÚBITA, INVOLUNTARIA LIMITADA EN TIEMPO QUE SE MANIFIESTA CON CAMBIOS EN LA ACTIVIDAD MOTORA, AUTONÓMICA, SENSITIVA Y/O DE CONCIENCIA, CON CARÁCTER REPETITIVO Y UN PATRÓN ESTEREOTIPADO QUE SE ACOMPAÑA DE UNA DESCARGA ELÉCTRICA CEREBRAL.





# CRISIS EPILEPTICA

- SE PRESENTA:

DENTRO DE UN  
SINDROME  
EPILEPTICO

MANIFESTACION DE  
UN DESORDEN

SECUELA DE UNA  
PATOLOGIA

EVENTO AISLADO

# EPILEPSIA



## EPILEPSIA DEFINICIÓN

**AFECCIÓN CRÓNICA** DE ETIOLOGÍA DIVERSA, CARACTERIZADA POR **CRISIS RECURRENTE**S DEBIDAS A DESCARGAS EXCESIVAS DE LA NEURONAS CEREBRALES,

**ASOCIADA EVENTUALMENTE** A DIVERSAS MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y PARACLÍNICAS

ORGANIZACIÓN MUNDIAL DE LA SALUD OMS

## ESPASMOS INFANTILES



# EPILEPSIA Y AUTISMO



CRISIS NEONATALES



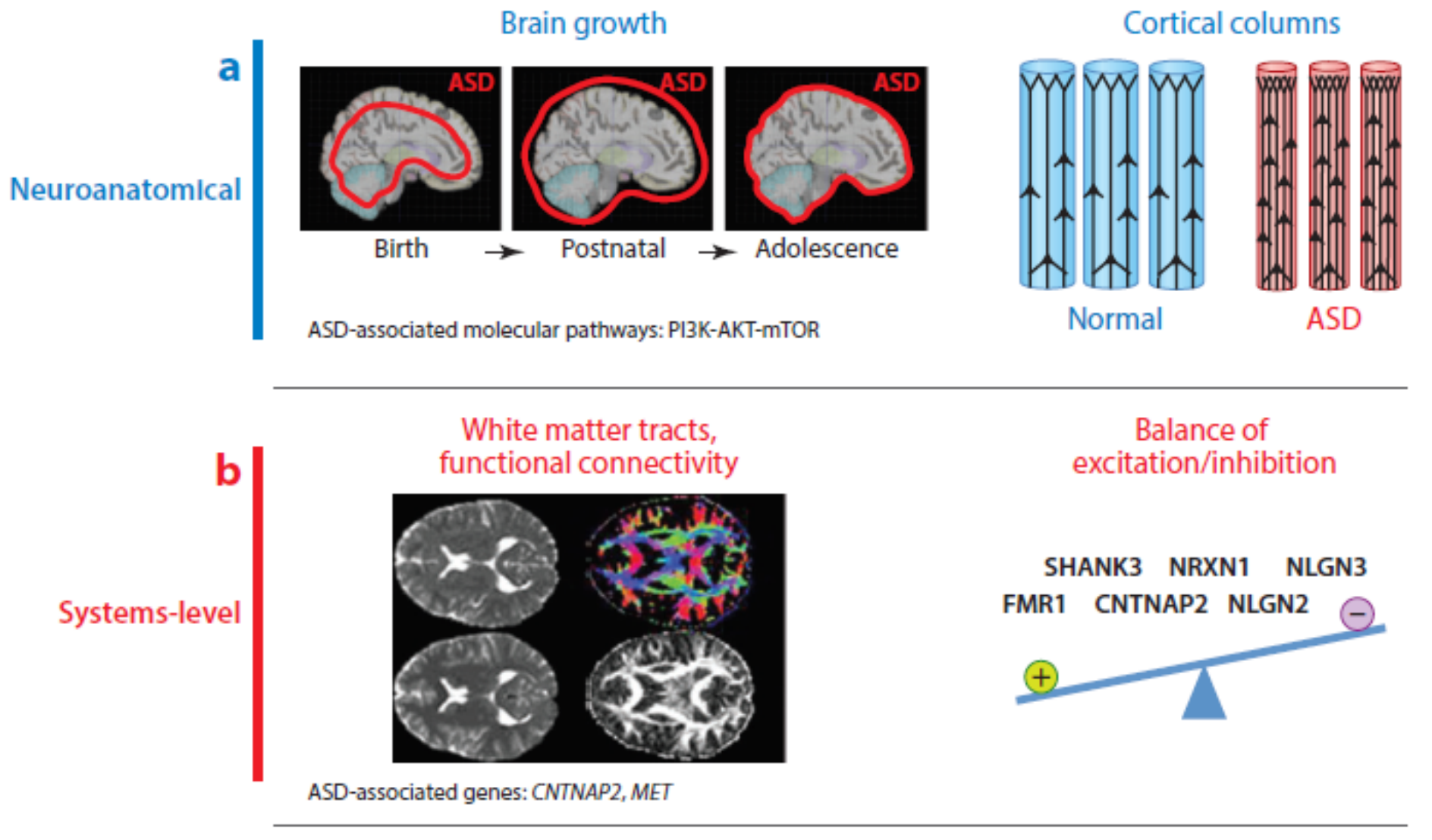
POSTURAL VERSIVA



# NEUROBIOLOGÍA TEA:



- **CAMBIOS ELECTROENCEFALOGRÁFICOS INESPECÍFICOS Y DESCARGAS EPILEPTIFORMES SE OBSERVAN EN 20 A 25%.**
- MÚLTIPLES ÁREAS AFECTADAS, PERO NINGUNA ESPECIFICA.
- **LOS ESTUDIOS DE RMF ENCUENTRAN ANOMALÍAS EN EL TAMAÑO DEL CEREBRO (AUMENTADO EN PACIENTES CON TEA), LOS ESTUDIOS DE DIFUSIÓN MUESTRAN ANOMALÍAS EN SUSTANCIA BLANCA.**
- LO QUE MAS SE HA REPLICADO EN DIVERSOS ESTUDIOS ES UN AUMENTO EN LAS CONCENTRACIONES PERIFÉRICAS DE SEROTONINA.
- EN AUTOPSIAS ENCUENTRAN ALTERACIONES EN SISTEMA LÍMBICO.



C

### Activity-dependent protein synthesis

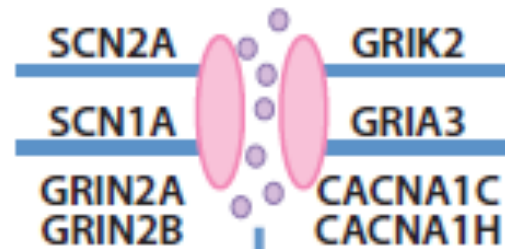
Translation

Degradation



Cellular and molecular

### Neuronal activity



Transcription of:

UBE3A  
UBE3B  
DIA1  
PCDH10  
NHE9  
CLTCL1  
NCKAP5L  
ZNF18

### Neuronal cell adhesion

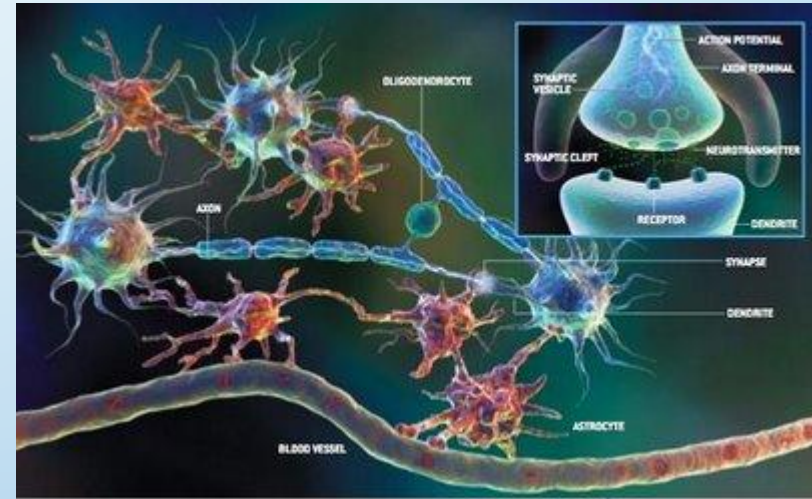


# TEA Y EPILEPSIA

## MECANISMOS MOLECULARES

### DEFECTOS EN SITIOS COMO...

- DESARROLLO NEURONAL
- SINAPTOGENESIS
- VIA M-TOR
- RECEPTOR GABA
- FUNCION DE GLUTAMATO - RECEPTOR NMDA
- CANALES DE SODIO



HUMAN MOLECULAR GENETICS 2011;20.12: 2297-2307

# RELACIONES ENTRE PARALISIS CEREBRAL Y TRASTORNOS DEL ESPECTRO DEL AUTISMO



PARALISIS  
CEREBRAL

PROBLEMA  
DE LENGUAJE

- TIENEN UNA PREVALENCIA DE 17%
- PUEDEN ASOCIARSE CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL
- SON DESORDENES HETEROGENEOS
- AMBOS OCASIONAN ALTERACIONES EN EL COMPORTAMIENTO

TRASTORNOS  
EN EL  
APRENDIZAJE

ANSIEDAD

TRASTORNOS  
DEL ANIMO

TDAH



# TEA - MANIFESTACIONES

- **A NIVEL COGNITIVO POR:**

- AUSENCIA DE CONTACTO OCULAR.
- INDIFERENCIA O AVERSIÓN HACIA LAS MANIFESTACIONES DE AFECTO O CONTACTO FÍSICO.
- USO NO FUNCIONAL DE OBJETOS.
- AUSENCIA O NOTABLE ALTERACIÓN DEL JUEGO IMAGINATIVO.
- RETRASO EN EL DESARROLLO DEL LENGUAJE E INCLUSO AUSENCIA TOTAL NO ACOMPAÑADA DE INTENTOS PARA COMPENSARLO COMO MÍMICA, SEÑALAR CON EL DEDO, ETC.



# TEA - MANIFESTACIONES

- **A NIVEL CONDUCTUAL POR:**

- **NOTABLE INTERÉS POR RITUALES NO FUNCIONALES** O UNA INSISTENCIA IRRACIONAL POR SEGUIR DETERMINADAS RUTINAS (POR EJEMPLO SEGUIR LA MISMA RUTA PARA IR A LA ESCUELA).
- **MOVIMIENTOS CORPORALES ESTEREOTIPADOS** (POR EJEMPLO, ALETEO DE MANOS, DAR GOLPES CON LAS MANOS O DEDOS, BALANCEARSE) Y DEAMBULACIÓN ERRÁTICA.
- **ANOMALÍAS POSTURALES** (POR EJEMPLO, CAMINAR DE PUNTILLAS, MOVIMIENTOS MANUALES O POSTURAS CORPORALES EXTRAVAGANTES).
- **FASCINACIÓN POR UN MOVIMIENTO** (POR EJEMPLO, GIRAR LA RUEDA DE UN COCHE, ABRIR Y CERRAR PUERTAS). TAMBIÉN TIENEN FASCINACIÓN POR EL AGUA, LA MÚSICA, LAS LUCES O EL CABELLO.
- **HIPERACTIVIDAD, IMPULSIVIDAD** Y CAMPO DE ATENCIÓN REDUCIDO (TDAH).
- **AGRESIVIDAD Y COMPORTAMIENTOS AUTOLESIVOS** (POR EJEMPLO, CABEZAZOS, MORDISCOS EN LOS DEDOS, MANOS, MUÑECAS Y BRAZOS).

# CO OCURRENCIA AUTISMO Y EPILEPSIA

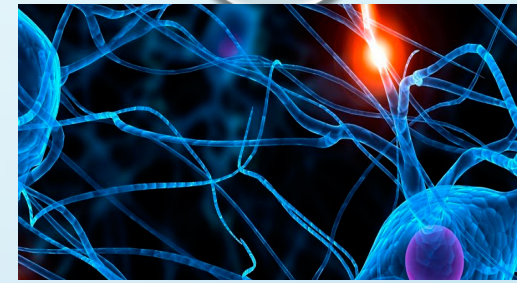
- TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

- EPIDEMIOLOGIA
- FACTORES DE RIESGO

- EPILEPSIA

- CARACTERISTICAS DE LA EPILEPSIA
- EDAD DE PRESENTACION
- CAMBIOS ELECTROENCEFALOGRAFICOS
- ANTIEPILEPTICOS EMPLEADOS
- EVOLUCION Y PRONOSTICO

# AUTISMO Y EPILEPSIA



- LA PREVALENCIA ES VARIABLE 2% - 46%
- EXISTEN DOS GRANDES PICOS DE APARICION DE LAS CRISIS
  - INFANCIA TEMPRANA
  - ADOLESCENCIA
- LA PREVALENCIA AUMENTA SI SE ACOMPAÑA EL TEA DE DISCAPACIDAD INTELECTUAL
- GENERO: ES MAYOR EL RIESGO EN LAS MUJERES COMPARADO CON HOMBRES CON TEA (META-ANALISIS 2008, HOMBRES 18.5% Y MUJERES 34.5%)

Amiet C, et al. Epilepsy in autism is associated with intellectual disability and gender: evidence from a meta-analysis. *Biol Psychiatry* 2008;64:577-82

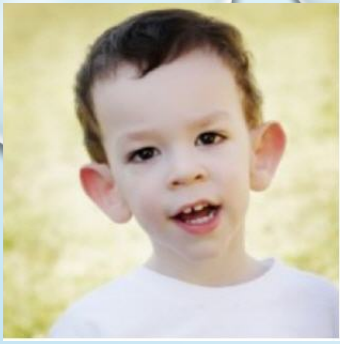


# COMORBILIDADES - TEA

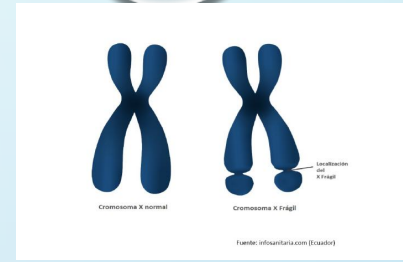
- 50% DISCAPACIDAD INTELECTUAL SEVERA O PROFUNDA
- 35% LEVE A MODERADA
- 20% CI NORMAL.
- LAS HABILIDADES VERBALES ESTÁN MAS AFECTADAS QUE LAS NO VERBALES (EN NIÑOS). ASPERGER (LO CONTRARIO)
  - HIPERACTIVIDAD
  - TOC
  - ESTEREOTIPIAS
  - TICS
  - SINTOMATOLOGÍA AFECTIVA

# ENFERMEDADES ASOCIADAS AL AUTISMO

- SÍNDROME X FRÁGIL
- ESCLEROSIS TUBEROSA
- NEUROFIBROMATOSIS TIPO I
- FELICETONURIA
- PARÁLISIS CEREBRAL
- RUBEOLA CONGÉNITA
- SÍNDROME DE SOTOS
- SÍNDROME DE WILLIAMS
- SÍNDROME DE JOUBERT
- SÍNDROME DE TURNER
- SÍNDROME DE DOWN
- SÍNDROME DE TOURETTE
- SÍNDROME DE ANGELMAN
- SÍNDROME DE WEST
- SÍNDROME DE LANDAU  
KLEFNER



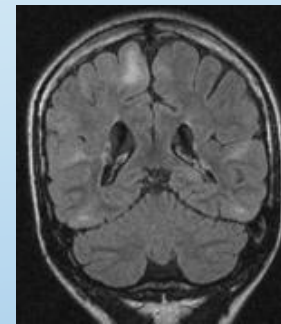
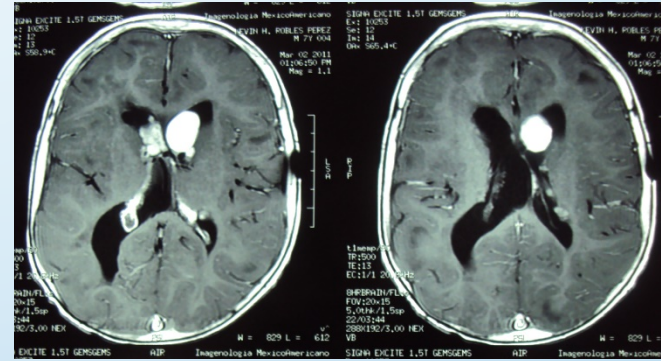
# CO-EXISTENCIA DE EPILEPSIA Y AUTISMO



- X FRÁGIL
- COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA
- SÍNDROME DE RETT
- MUTACIONES EN CROMOSOMA 15 Q11.2-Q13.1 (SÍNDROME DE DUP 15Q)
  - CURSAN CON **ALTERACIONES SINÁPTICAS**
  - ANGELMAN – PRADER WILLY

# COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA

VIA  
M - TOR



# TIPOS CRISIS O SINDROMES EPILEPTICOS

- CRISIS FOCALES – 73%
  - CRISIS PARCIALES COMPLEJAS (FOCALES CON SINTOMAS DISCOGNITIVOS)
  - PUEDEN SER CON O SIN GENERALIZACION SECUNDARIA.
- PRIMARIAMENTE GENERALIZADAS 23%



# TIPOS CRISIS O SINDROMES EPILEPTICOS

- CRISIS FOCALES – 73%
  - CRISIS PARCIALES COMPLEJAS (FOCALES CON SINTOMAS DISCOGNITIVOS)
  - PUEDEN SER CON O SIN GENERALIZACION SECUNDARIA.
- PRIMARIAMENTE GENERALIZADAS 23%



# EPILEPSIA Y DÉFICIT COGNITIVO



- ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICAS OCASIONAN ALTERACIONES - EN NEURO-DESARROLLO.
- AFECTAN DOMINIOS COGNITIVOS SOCIALES Y NO SOCIALES.
  - SÍNDROME DE WEST
  - SÍNDROME DE LENNOX GASTAUT
  - EPILEPSIA DE DRAVET

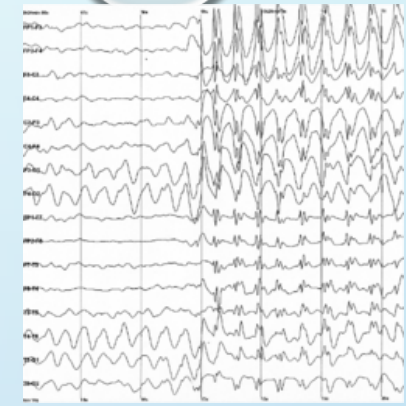


# AUTISMO Y EPILEPSIA

- ES MAYOR EL RIESGO EN NIÑOS CON AUTISMO Y DISCAPACIDAD INTELECTUAL
  - PREVALENCIA 21.4% (1485 PACIENTES CON TEA Y CI <70)
  - PREVALENCIA DEL 8% (627 PACIENTES CON TEA Y CI >70)

Amiet et al. epilepsy in autism is associated with intellectual disability and gender: evidence from a meta-analysis. *Biological psychiatry*. 2008;64:577-82

# CAMBIOS ELECTROENCEFALOGRAFICOS EN TEA



- SE PRESENTAN EN UN ALTO PORCENTAJE DE LOS PACIENTES CON Y SIN EPILEPSIA DE 4 A 61%.
- CON EPILEPSIA LAS ALTERACIONES SE PRESENTAN:
  - FOCALES
  - MULTIFOCALES
  - GENERALIZADAS
  - RITMOS RAPIDOS, RITMOS LENTOS
  - LOCALIZACION MAS COMUN FRONTAL, TEMPORAL O CENTROTEMPORAL

The background is a light blue gradient. There are several realistic-looking water droplets of various sizes scattered in the corners: top-left, top-right, and bottom-right.

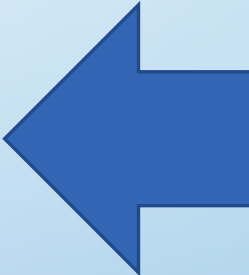
# TEA Y EPILEPSIA TRATAMIENTO



**EPILEPSIA – TRASTORNO  
ESPECTRO AUTISTA**

# EPIDEMIOLOGIA

- AL PREVALENCIA VARIA DE 15 A 21%
- EL FACTOR GENETICO JUEGA UN PAPEL IMPORTANTE
  - COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA
  - NEUROFIBROMATOSIS
- EPILEPSIA REFRACTARIA
- EL INICIO TEMPRANO DE LAS CRISIS
- SEVERIDAD DEL TIPO CRISIS EPILEPTICAS



FACTORES DE  
RIESGO PARA  
DESARROLLAR TEA  
EN AL PACIENTE CON  
EPILEPSIA

# CONCLUSIONES



- LA RELACION DE EPILEPSIA Y AUTISMO ES BIDIRECCIONAL Y DINÁMICA LIGADA A LA SEVERIDAD DE LA DISCAPACIDAD INTELECTUAL.
- EPILEPSIA –TEA Y DISCAPACIDAD INTELECTUAL TIENEN BASES MOLECULARES, ESTRUCTURALES Y NEURONALES COMPARTIDAS.
- TENER UN BUEN CONTROL DE CRISIS EN EL PACIENTE EPILÉPTICO ES UN PUNTO IMPORTANTE PARA LOGRAR MÁXIMO BENEFICIO EN SU NEURO-DESARROLLO



# PREGUNTAS

