

AUTISMO IMPORTANCIA DE LA DISMORFOLOGÍA EN LA IDENTIFICACIÓN DE ENTIDADES MÉDICAS ASOCIADAS

Víctor L. Ruggieri, Claudia L. Arberas

RESUMEN

Los Trastornos del Espectro Autista se caracterizan por déficits en la comunicación e interacción social asociados a intereses restringidos y conductas estereotipadas. Considerados trastornos del neurodesarrollo presentan base neurobiológica reconocida (DSM5).

Las causas genéticas : anomalías cromosómicas o los defectos génicos, son las etiologías más frecuentemente reconocidas, seguidas por factores tóxicos y/o ambientales (epigenéticos).

Las dismorfias son alteraciones congénitas de la forma de una parte de un ser vivo, producidas durante su desarrollo y su reconocimiento es esencial en la delineación de un síndrome o una entidad específica.

En el caso de los TEA permiten diferenciar las formas primarias o idiopáticas de las secundarias o sindrómicas.

La identificación de estas entidades médicas específicas, asociados a los TEA, es fundamental ya que permitire inferir la posible evolución, prevenir eventuales complicaciones y otorgar un asesoramiento genético adecuado.

Los TEA pueden dividirse en dos grandes grupos, las formas Primarias, en los cuales no se reconoce una causa específica y las Formas Secundarias o sindrómicas en los que se identifica una entidad médica asociada.

Las formas secundarias pueden clasificarse conforme a sus etiologías en:

1. **Genéticas:** a) Por anomalías cromosómicas, defectos estructurales por microdeleciones o duplicaciones (usualmente reconocidas mediante estudios cromosómicos de Alta resolución, FISH con sondas específicas o mediante Hibridación Genómica Comparativa por arrays; b) las entidades génicas que incluyen muchas condiciones como los Síndromes de Rett, Angelman, el Complejo Eclerosis Tuberosa, Neurofibromatosis I, entre otras entidades monogénicas.

2. **Ambientales:** a) infecciosas ej. rubeola congénita; b) tóxicas ej. el alcohol fetal, y otros posibles agentes causales como por ejemplo el ácido valproico que interactúa con el genoma a través de mecanismos epigenéticos.

Teniendo en cuenta todas estas alternativas etiológicas es fundamental el abordaje clínico y el reconocimiento de diversos fenotipos y dismorfias los cuales nos permitirán tener una orientación diagnóstica y una elección adecuada de los estudios complementarios que confirmaran el diagnóstico

En este trabajo describimos los aspectos dismorfológicos vinculados a los TEA que nos permitirán definir una presunción diagnóstica y orientar los estudios complementarios de acuerdo a los mismos.