

Fisiopatogenia de las estereotipias y su relación con los trastornos generalizados del desarrollo

J.A. Muñoz-Yunta^a, M. Palau-Baduell^c, F. Díaz^a, G. Aznar^a, J.G. Veizaga^a,
A. Valls-Santasusana^b, B. Salvadó-Salvadó^a, A. Maldonado^d

FISIOPATOGENIA DE LAS ESTEREOTIPIAS Y SU RELACIÓN CON LOS TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO

Resumen. Introducción. Las estereotipias, manifestaciones neuroconductuales de movimiento de patrón fijo y repetitivo de expresión motora o vocal sin finalidad alguna, son la expresión fenotípica de una alteración grave del desarrollo. Tienen una importancia semiológica extraordinaria en neurología evolutiva y deben tenerse en cuenta como patrón en los trastornos generalizados del desarrollo específicos. Objetivo. Considerar la importancia semiológica en los trastornos del desarrollo y organizar una clasificación de las estereotipias de acuerdo a los trastornos del desarrollo, delimitar el concepto de conducta estereotipada y estereotipia, y explicar neurofisiológicamente las estereotipias en los trastornos generalizados del desarrollo. Desarrollo. Se revisa la importancia de la etología en la definición y clasificación de las estereotipias y sus teorías. Se enfocan las estereotipias del desarrollo dentro del proceso madurativo y su relación en los tipos de conducta reactivo, propositivo y comunicativo. Se discute el papel del somatograma en la ontogénesis madurativa con la somatognosia. Se estudian los circuitos neurofuncionales que sustentan dichas estructuras (talamocorticales y corticotalámicas). Se correlacionan las manifestaciones conductuales patológicas en los ítems madurativos presión patológica oculomanual, estereotipias, fallo de la atención compartida, no lectura de caras y fracaso de la empatía, como manifestación conductual neuroevolutiva. Conclusiones. Las estereotipias son manifestaciones conductuales patológicas de un fracaso madurativo morfofuncional de los circuitos corticotalámicos y talamocorticales. Son expresiones fenotípicas madurativas y marcadores biológicos conductuales del fracaso del desarrollo y, por tanto, del autismo. La estereotipia oculomanual o mirarse la mano tiene el mismo valor semiológico que el fracaso en la atención conjunta, la no lectura de caras y el fracaso de la empatía. [REV NEUROL 2005; 41 (Supl 1): S139-47]

Palabras clave. Actividad patológica oculomanual. Atención conjunta. Autismo. Circuitos corticotalámicos y talamocorticales. Conducta estereotipada. Estereotipia. Somatognosia. Somatograma. Trastorno generalizado del desarrollo.

INTRODUCCIÓN

El término 'estereotipia' está definido por el Diccionario de la Real Academia Española como (de *estereo-* y el gr. *τυπια*, de la misma raíz de *τυποζ*, molde) 'repetición involuntaria e intempestiva (que está fuera de tiempo o sazón) de un gesto, acción o palabra, que ocurre sobre todo en ciertos dementes' [1].

Resulta evidente que dicha definición no es adecuada en neurobiología del comportamiento y las dificultades de la definición se han apreciado al consultar diccionarios médicos especializados: 'persistente repetición de actos o palabras sin sentido' [2]; 'repetición persistente de palabras, gestos, tics, etc., automáticos e inconscientes en los alienados, especialmente en la demencia precoz' [3]; estereotipia verbal: 'trastorno de la expresión verbal; es una manifestación de la reducción extrema del lenguaje, caracterizado por la emisión de un sonido, o de una palabra más o menos deformada, o de un segmento de frase, que siempre es el mismo'. Se refiere al concepto de estereotipia verbal en los accidentes vasculocerebrales [4]. En neuropediatria se define como una actividad motriz organizada, repetitiva, no propositiva, que se lleva a cabo exactamente de la misma forma en cada repetición [5]. El mismo autor la califica de ambivalente, ya que puede confundirse con otros trastornos del

movimiento. La definición más ajustada es recogida por la etología y referida por Sambras [6] como un modelo o patrón fijo, en una conducta que se produce de una forma determinada, con connotaciones de anormalidad y que siempre cumple tres características:

- El modelo o patrón conductual que se produce siempre es morfológicamente idéntico.
- Se repite constantemente de la misma forma.
- La actividad conductual producida no va dirigida a ningún objetivo.

Las estereotipias se producen en toda la escala animal, peces, aves y mamíferos. Se han descrito estereotipias en los animales de granja, animales de compañía y en animales de zoológico y en plena libertad.

Sambras distingue entre conductas estereotipadas normales y estereotipias, y las clasifica de la siguiente forma:

- Gestuales.
- De movimiento.
- De acción.
- Vocalizaciones estereotipadas.

Las conductas gestuales estereotipadas son referidas por focales o de alguna extremidad. Las estereotipias de movimiento por patrones repetidos de la totalidad del cuerpo. Las acciones estereotipadas son utilizadas para describir acciones o movimientos focales sin cambios de lugar del animal que las realiza. Las vocalizaciones estereotipadas son sonidos repetitivos de manera constante en los animales.

Como ejemplos respectivos a estos cuatro tipos: para los gestuales, movimientos psitacoides de la cabeza de la gallina;

Aceptado: 13.06.05.

^a Unidad de Neuropediatria. Servicio de Pediatria. ^b Servicio de Neurofisiología. Hospital del Mar. ^c Centro Neuropsicobiología. Barcelona. ^d Centro PET-TAC. Clínica la Milagrosa. Madrid, España.

Correspondencia: Dr. José Antonio Muñoz Yunta. Unidad de Neuropediatria. Servicio de Pediatria. Hospital del Mar. Passeig Marítim, 25-29. E-08003 Barcelona. E-mail: 10030amy@comb.es

© 2005, REVISTA DE NEUROLOGÍA

para las de movimiento, el galope de los caballos; para las formas de acción, la rumiación de los ungulados o el enrollamiento de la lengua de los gatos; y para las vocalizaciones estereotipadas; el canto del gallo o el arrullo de las palomas.

Se sabe que en los animales, las estereotipias aparecen generalmente en dos funciones: la ingestión y la locomoción. Ambas son dos necesidades básicas en el animal y tienen prioridad en sus conductas [7].

Las estereotipias de locomoción suelen darse cuando el animal intenta aproximarse a un espacio atractivo o alejarse de un espacio frustrante y no puede hacerlo.

La conducta estereotipada desarrollada, es una forma de correr de un lado a otro, produciendo dos figuras dimensionales: caminar en círculos y caminar dibujando figuras en ocho y más complicadas. Los trastornos producidos en la conducta se denominan *weaving*, caracterizados por movimientos de lado a lado de la cabeza acompañados de movimientos de las extremidades frontales. Se da en muchas especies como los caballos, osos, elefantes y gatos.

Otra estereotipia del caballo es el pateo del establo, en la cual están implicadas otras partes del cuerpo. Las causas son el aburrimiento, una forma de manifestar el deseo de abandonar el establo o de querer comer o una forma de atraer para que se le preste atención.

Las gallinas y otras aves, tienen movimientos repetitivos de la cabeza que consisten en desplazamientos rápidos de la cabeza desde el centro hacia un lado y nuevamente al centro, denominado también actividad psitacoide.

El picoteo de las plumas en las gallinas, es más intenso cuando están emplazadas sobre suelo de piedra, que cuando se encuentran sobre paja y pueden picarla [8].

Keiper redujo las estereotipias de los canarios, al aumentar el espacio en el cual se encontraban [9]. Ödberg demostró la importancia del enriquecimiento del medio, para reducir el número de estereotipias [10].

Cronin et al comprobaron el aumento de las estereotipias en las cerdas embarazadas y que disminuían a los 80 días; por tanto, los cambios hormonales parecen ser un factor de modulación del nivel de estereotipias [11], así como los ritmos de actividad [10].

Este tipo debe denominarse, según Sambraus, como 'conductas estereotipadas' y se asemeja a ciertas conductas estereotipadas que se producen en ciertos primates humanos y no humanos. Por ejemplo, en humanos, los movimientos de vaivén de las piernas.

Los perros y los gatos, también pueden desarrollar conductas estereotipadas, llevadas a cabo fuera de contexto, de forma exagerada y dirigidas a estímulos no naturales, u objetos y repetidas de manera constante. Las podemos clasificar en cinco categorías [12]:

- *Locomoción*: dar vueltas en círculo, persecución de la cola, movimientos de un lado a otro, perseguir reflejos de luz, inmovilidad, alejamientos repentinos, agitación repentina, temblores de la piel.
- *Oral*: morderse las piernas o patas, autolamido, lamido de aire o de nariz, chupado de los flancos, rascado, masticar o lamer objetos, polifagia, polidipsia, depravación del apetito, masticar ropa y conducta de morder moscas.
- *Agresión*: agresión autodirigida, atacar su cola, atacar el plato de comida, atacar objetos inanimados. Agresión impredecible hacia personas.

- *Vocalización*: ladridos rítmicos, maullidos o aullidos persistentes.
- *Alucinación*: mirada fija hacia sombras y conductas de alarma.

Meyer-Holzappel realizó observaciones y estudios sobre la gran variedad de estereotipias motoras, que presentaban distintas especies de animales de zoo producidas por los cambios de alimentación, ejercicio restringido o situaciones de estrés debido a cambios en su hábitat físico o social [13].

Las conductas estereotipadas, es decir, no patológicas y que no corresponden a una disfunción del subsistema neuronal del sistema nervioso de una determinada especie, pueden producirse por diferentes causas:

- Por mimetismo.
- Por aislamiento social.
- Cuando el movimiento se halla restringido.
- Cuando no hay estímulos en el entorno.
- En nuevos entornos o en espacios reducidos.
- Cuando se produce una frustración, conflicto o aburrimiento.
- Cuando se produce una excitación y alegría.
- Otras causas.

Estas estereotipias no patológicas o conductas estereotipadas pueden aparecer en momentos puntuales del desarrollo, cuando el niño está a punto de alcanzar un nuevo hito conductual o como preparación a él, representan un estado de inmadurez biológica o neurológica previa a la maduración de la conducta, (por ejemplo, movimientos de balanceo del tronco antes de adoptar la sedestación, que ayudan a fortalecerse y perfeccionar el equilibrio postural, el chupeteo, el laleo). Estas conductas desaparecen con la evolución neuromadurativa del niño [14]. Pero si la duración de estas conductas permanece en el tiempo, pueden representar un estigma fenotípico de paro o bloqueo del desarrollo neuroevolutivo, lo cual debe conocerse como un signo de alarma en los trastornos del desarrollo.

Cuando las conductas estereotipadas se prolongan en el tiempo y adquieren el carácter de patológicas, se denominan estereotipias y son consecuencia de una disfunción grave del sistema somatosensorial; por esto se expresan durante el proceso del desarrollo, es decir, cuando están madurando los circuitos de conexión somatosensorial. También las estereotipias pueden aparecer en el síndrome desintegrativo, secundario a una agresión grave al sistema nervioso central.

TEORÍAS SOBRE LA DEPRIVACIÓN SOMATOSENSORIAL

Prescott, en su estudio sobre la privación somatosensorial y su relación con la ceguera, muestra que el déficit de conducta, debido al déficit visual primario, pueden atribuirse a la privación que sufre el sistema somatosensorial. Las conductas de búsqueda de estimulación están justificadas por el sistema somatosensorial[15].

Rosenzweig et al analizaron los efectos de las variaciones sensoriales, en el desarrollo cerebral de los mamíferos primates. Estos autores, encontraron que el cerebro inmaduro de los primates, tanto en el nacimiento como en los primeros períodos del desarrollo, es dependiente de una estimulación sensorial para un crecimiento, desarrollo y función correctos. Animales sometidos a privación sensorial, durante los períodos tempranos

Tabla I. Criterios diagnósticos del DSM-IV para los trastornos generalizados del desarrollo con respecto a los comportamientos restrictivos, repetitivos y estereotipados.

Trastorno autista
Patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos, repetitivos y estereotipados, manifestados por lo menos mediante una de las siguientes características:
a) Preocupación absorbente por uno o más patrones estereotipados y restrictivos de interés que resulta anormal, sea en su intensidad, sea en su objetivo
b) Adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales
c) Manierismos motores estereotipados y repetitivos (p. ej., sacudir o girar las manos o dedos, o movimientos complejos de todo el cuerpo).
d) Preocupación persistente por partes de objetos
Trastorno de Rett
Pérdida de habilidades manuales intencionales previamente adquiridas entre los 5 y 30 meses de edad, con el subsiguiente desarrollo de movimientos manuales estereotipados (p. ej., escribir o lavarse las manos)
Trastorno desintegrativo infantil
Patrones de comportamiento, intereses y actividades restrictivos, repetitivos y estereotipados, en los que se incluyen estereotipias motoras y manierismos
Trastorno de Asperger
Patrones de comportamiento, intereses y actividades restrictivos, repetitivos y estereotipados, manifestados al menos por una de las siguientes características:
a) Preocupación absorbente por uno o más patrones de interés estereotipados y restrictivos que son anormales, sea por su intensidad, sea por su objetivo
b) Adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales
c) Manierismos motores estereotipados y repetitivos (p. ej., sacudir o girar manos o dedos, o movimientos complejos de todo el cuerpo)
d) Preocupación persistente por partes de objetos

del desarrollo, buscan conductas autoestimulantes con la finalidad de maximizar la estimulación sensorial de la que se han visto privados durante las primeras etapas [16].

Anteriormente, este fenómeno de la conducta se había referido como una adicción neurofisiológica que tenía como finalidad la estimulación sensorial. En sus observaciones, Reisen propone que la ley de desensibilización supersensitiva de Canon (se refiere a los efectos de la privación sensorial del entorno) es el mecanismo neurofisiológico subyacente en la búsqueda de conductas autoestimulantes, como consecuencia de una privación sensorial temprana [17].

Reisen demostró que la estimulación de un entorno normal, tras una acusada privación sensorial temprana debida al aislamiento, provocaba hiperexcitabilidad, hipoexcitabilidad, aumento de trastornos compulsivos y disfunción motora localizada.

Harlow et al han observado, diferentes especies de primates sometidos a diversas experiencias de aislamiento (conductas de *rocking*, agarrarse fuertemente a sí mismo, chupar el pulgar, conductas de vaivén por la jaula). Otro experimento realizado por el mismo grupo, ha sido investigar los efectos de la priva-

Tabla II. Criterios diagnósticos de la ICD-10 para los trastornos generalizados del desarrollo, en respecto a los comportamientos restrictivos, repetitivos y estereotipados.

Autismo infantil
Presencia de formas restrictivas, repetitivas y estereotipadas del comportamiento, los intereses y la actividad en general. Para el diagnóstico se requiere la presencia de anormalidades demostrables en, al menos, una de las siguientes seis áreas:
a) Dedicación apasionada a uno o más comportamientos estereotipados que son anormales en su contenido. En ocasiones, el comportamiento no es anormal en sí, pero sí lo es la intensidad y el carácter restrictivo con que se produce
b) Adherencia de apariencia compulsiva a rutinas o rituales específicos carentes de propósito aparente
c) Manierismos motores estereotipados y repetitivos con palmadas o retorcimientos de las manos o dedos, o movimientos completos de todo el cuerpo
d) Preocupación por partes aisladas de los objetos o por los elementos ajenos a las funciones propias de los objetos (tales como su olor, el tacto de su superficie o el ruido o la vibración que producen)
Síndrome de Rett
Movimientos estereotipados de las manos (como de retorcerselas o lavárselas) que aparecen al tiempo o son posteriores a la pérdida de los movimientos intencionales
Trastorno desintegrativo de la infancia
Patrones restringidos de comportamiento, intereses y actividades repetitivas y estereotipadas, entre ellas, estereotipias motrices y manierismos
Síndrome de Asperger
Un interés inusualmente intenso y circunscrito o patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos, repetitivos y estereotipados, con criterios parecidos al autismo aunque en este cuadro son menos frecuentes los manierismos y las preocupaciones inadecuadas con aspectos parciales de los objetos o con partes no funcionales de los objetos de juego

ción precoz, y sostenida de los cuidados maternos en crías de macacos rhesus. Los macacos manifestaban desinterés por su entorno, movimientos repetitivos o estereotipias, autoagresiones, postura habitual de replegamiento sobre sí mismos, se abrazaban y quedaban inmóviles, huían cuando alguien aparecía y no ofrecían resistencia frente a un ataque.

Harlow et al interpretaron estas conductas como una consecuencia de la privación somatosensorial, que inducía a una serie de disfunciones y a una mayor actividad vestibulocerebrosa [18]. Estos trabajos de Harlow et al se han interpretado mal y se han empleado para justificar la reacción anaclítica de Spitz o síndrome de hospitalismo.

Según Prescott, la ley de Canon sobre la desensibilización supersensitiva podría ser relevante en la comprensión de los mecanismos neuronales que intervienen en estas disfunciones [15].

ESTEREOTIPIAS DEL DESARROLLO

Las estereotipias son uno de los rasgos conductuales definitivos de los trastornos generalizados del desarrollo (Tablas I y II) y, por tanto, de los trastornos del espectro autista [19,20]

Las estereotipias exhibidas en los trastornos generalizados del desarrollo son consecuencia de un trastorno importante en el proceso maduración o ontogénesis cerebral.

MADURACIÓN CEREBRAL

En el proceso de maduración cerebral intervienen tres niveles de conducta, esenciales para la instauración de la cognición cerebral (Fig. 1): nivel reactivo, nivel propositivo y nivel comunicativo [21].

Nivel reactivo

Es la paleoconducta, propiedad esencial del ser vivo. Constituye la forma más primitiva del comportamiento, incluso en las especies evolucionadas como primates y *Homo sapiens*. Se sustenta en estructuras troncomedulares. Es la conducta de la motilidad (tono y reflejos), sinergias y automatismos.

Nivel propositivo

Es un comportamiento más complejo, utiliza patrones motrices genéticos, capaces de mejorar con el aprendizaje. Su base es el somatograma, que informa al organismo de las relaciones físicas tempoespaciales con el ambiente, integración necesaria para cualquier forma de actividad, no sólo automática (nutritiva y nocidefensiva), sino intencional (actividad oculomanual). Se sustenta en estructuras rinencéfalo-hipotálamo-talamocorticales.

Nivel comunicativo

Es la última etapa madurativa a través de la empatía y actividad expresiva, principalmente fónica, 'segundo sistema de señales pavloviano'. En el niño permite informar de lo que siente y de lo que piensa, empleando circuitos corticales de proyección y asociación frontoorbitales en conexión con las áreas perisilvianas.

FISIOPATOGENIA DE LAS ESTEREOTIPIAS

Somatograma

La estructura funcional del nivel propositivo es el somatograma. El somatograma es la maduración de la actividad superior del sistema nervioso central de tipo autoconsciente; consiste en la información sensitivo-sensorial que permite al individuo conocer su situación en el espacio, la postura que adopta y los movimientos que realiza, y es la base del aprendizaje [22].

En la formación del somatograma intervienen las vías de la sensibilidad propioceptiva, vestibular y dolorosa, así como el tálamo, y las estructuras funcionales talamocorticales y corticotálamicas. Por tanto, en condiciones normales, la correcta maduración de las vías sensitivo-talamocorticales permite la maduración del somatograma. El tálamo desempeña un papel crucial en este proceso.

La prueba neurofisiológica idónea para estudiar funcionalmente estas vías son los potenciales evocados somestésicos (PES). Los PES constituyen respuestas obligadas del SNC a la estimulación de las fibras Ia de los nervios periféricos. En general, se estimulan el nervio mediano en la muñeca y el nervio tibial posterior en el tobillo, ya que estos tienen mayor representación cortical. Desde el punto de estimulación, el estímulo viaja a través de las fibras Ia de forma ortodrómica a lo largo de todo el nervio periférico y entra en la médula por las raíces posteriores.

En la médula, asciende por los cordones posteriores, cruzándose a nivel del tronco encefálico y formando el lemnisco medial, que asciende hasta establecer sinapsis con las neuronas del núcleo VPL del tálamo, desde donde emergen las proyecciones talamocorticales que se dirigen a la corteza sensitiva prima-

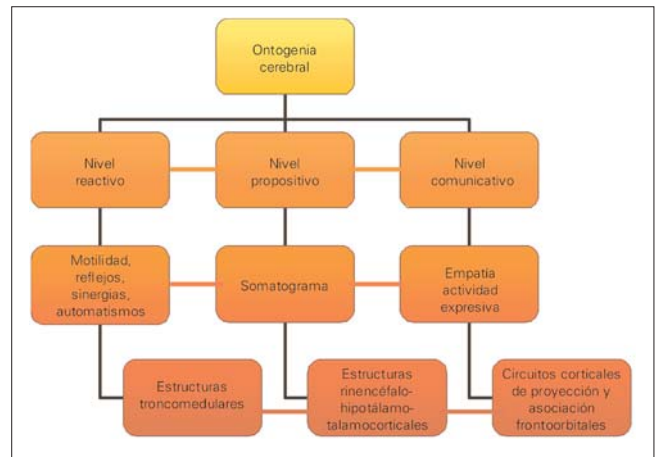


Figura 1. Niveles de conducta existentes en el proceso de maduración cerebral y su correlación anatomofuncional.

ria. Una parte de estas proyecciones se dirigen al córtex prerrolándico motor.

La maduración correcta de las vías sensitivo-talamocorticales se traduce en respuestas normales en los PES y coinciden con un metabolismo talámico normal al practicar una tomografía por emisión de positrones (Fig. 2).

Un elemento imprescindible para la construcción del proceso de maduración cognitivo es el paso del somatograma a la somatognosia, es decir, el conocimiento consciente del esquema corporal, el cual permite la instauración de la autoconciencia o egognopsia hacia a los dos años de vida. La consecución correcta de este proceso madurativo proporciona al individuo la perfecta construcción de tres áreas funcionales del cerebro: la comunicación y el lenguaje, la sociabilización y la imaginación (Fig. 3).

Entre el sexto y el noveno mes de vida posnatal, el niño es capaz de 'separar' el espacio que lo rodea de su propio cuerpo, diferenciando perfectamente su mano del objeto aprehendido, fase fundamental para la maduración. El niño exhibe una actividad prelúdica, es capaz de coger objetos con previa prensión ocular y manipularlos, mostrando una conducta propositiva [23].

Esta actividad oculomanual es un hito madurativo importantísimo para la ontogénesis cerebral.

Por qué ocurren las estereotipias

Los ítems madurativos requieren la correcta actividad funcional de los circuitos corticotálamicos y talamocorticales; los procesos o noxas que perturban el proceso madurativo funcional a este nivel inducirán la disfunción de estos circuitos y explicarían por qué ocurren las estereotipias.

Cuando se produce una interrupción o la no adquisición de la conducta propositiva se desencadena la desintegración del somatograma, se produce un fracaso de la maduración cognitiva y aparece una conducta de actividad oculomanual patológica, denominada estereotipia (Fig. 4). En condiciones normales, la prensión visual ejercitada hacia el objeto se produce por la integración de la información visual hacia el tálamo y la corteza cerebral, allí se analiza en áreas de asociación visual e integrada y reconocida como tal. La respuesta positiva del agrado del objeto será manifiesta (atención conjunta o compartida).

En consecuencia, se produce un bloqueo madurativo del paso de somatograma a somatognosia, no instaurándose la autocon-

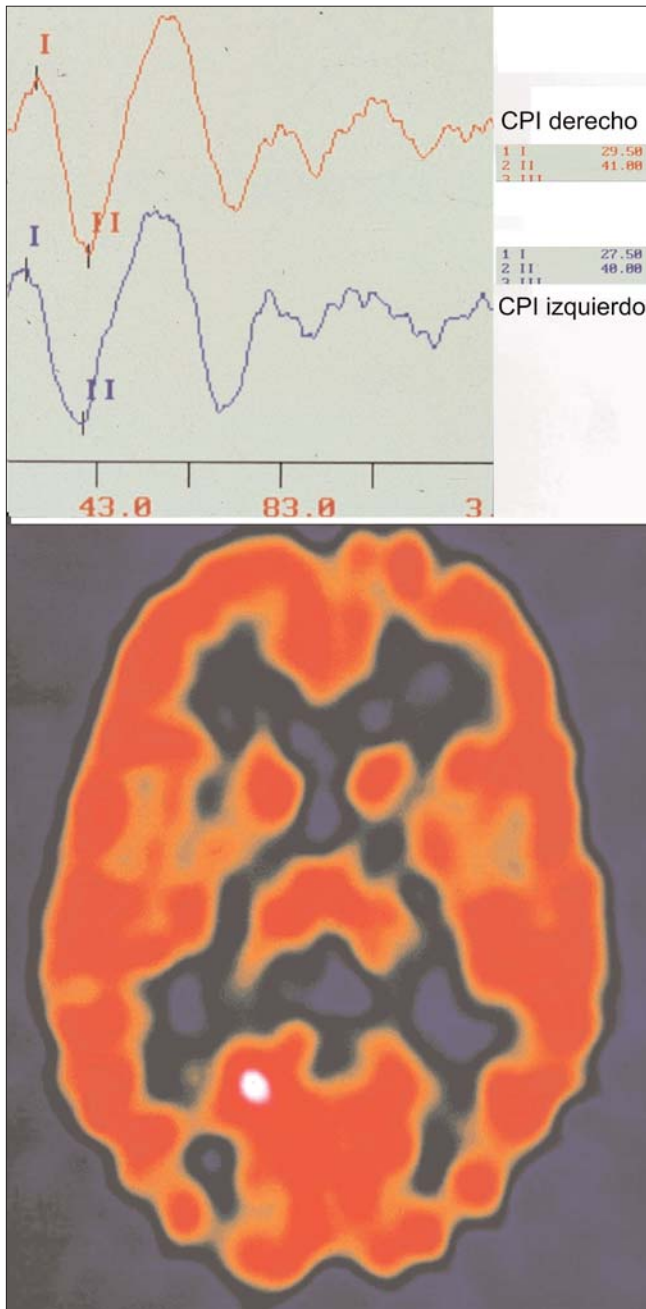


Figura 2. Respuestas normales de los potenciales evocados somestésicos y metabolismo talámico normal en la tomografía por emisión de positrones.

ciencia y fracasando en la adquisición de los ítems madurativos de la empatía, la relación social y el lenguaje y la comunicación.

La actividad oculomanual patológica (estereotipia) es signo de alarma en los trastornos generalizados del desarrollo y, en especial, los trastornos del espectro autista y sirve de sospecha para el diagnóstico precoz (Fig. 5).

En los trastornos generalizados del desarrollo se produce una disfunción de las vías sensitivo-talamocorticales que provoca una alteración en la correcta maduración del somatograma. Esta disfunción se traduce en respuestas abolidas en los PES e hipometabolismo talámico bilateral (Fig. 6).

Fenotípicamente, en la conducta cronomadurativa no se pro-

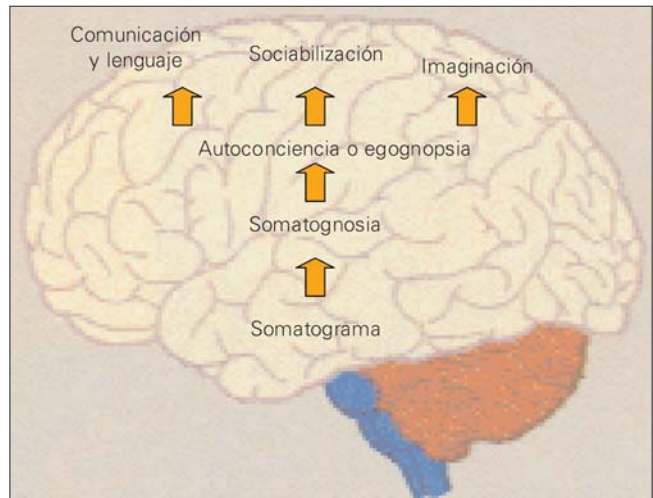


Figura 3. Esquema de la construcción del proceso madurativo cerebral: paso del somatograma a la somatognosia y adquisición de la autoconciencia.

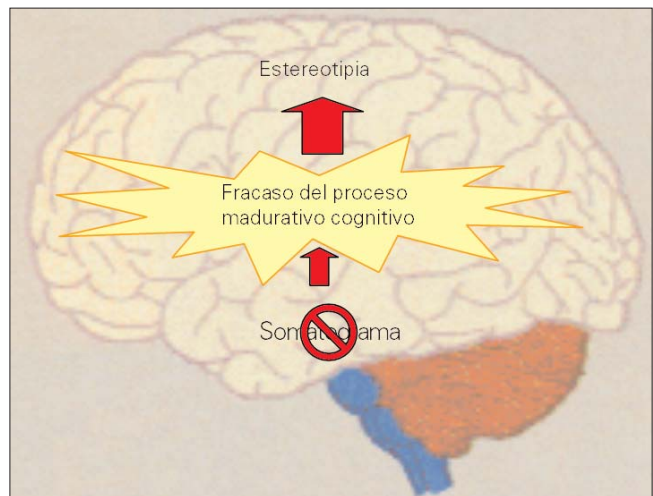


Figura 4. Esquema de la desintegración del somatograma y aparición de la estereotipia.

ducirá el fenómeno en la atención compartida (al entregar a un bebé de 6-8 meses un objeto visualmente llamativo, el niño fija la mirada en el objeto, lo coge y mira al interlocutor respondiendo con una mirada a los ojos y una sonrisa). En el autismo, por un fallo en estos circuitos se producirá el fracaso de estos mecanismos, por este motivo no hay comunicación a los ojos, no existe lectura de caras ni se organiza la empatía.

CLASIFICACIÓN DE LAS ESTEREOTIPIAS

Siguiendo nuestra propuesta de clasificación de los trastornos generalizados del desarrollo [24] hemos catalogado las estereotipias características de estos trastornos (Fig. 7).

Hemos subdividido las estereotipias en específicas y no específicas. Las primeras son patognomónicas y características del síndrome o trastorno al cual pertenecen. Las segundas pueden observarse en trastornos del desarrollo no especificados sin que sean definitorias de un síndrome o trastorno.

Perteneciendo a las estereotipias específicas se hallan ubica-



Figura 5. Estereotipia oculomanual patológica.

das el ‘lavado de manos’, característico del síndrome de Rett [25-28]; el ‘aleteo de manos’, descrito en el síndrome de Angelman [29] y el síndrome X frágil [30]; y el ‘mirarse la mano’, típico de los trastornos del espectro autista [31-33].

Así mismo, los trastornos del espectro autista se dividen en primarios, criptogénicos y secundarios. Los primarios incluyen el continuo de gradación de la sintomatología autista, desde el autismo infantil precoz grave hasta la forma más leve de autismo. Las formas primarias manifiestan estereotipias particulares como andar de puntillas, balancear la cabeza, mecerse, girar sobre sí mismo, correr continuamente el mismo espacio, aleteo de manos, apretarse las manos, retorcerse los dedos...

El autismo criptogénico se caracteriza por una regresión del desarrollo tras un proceso de maduración normal sin conocer la causa y gran hiperactividad asociado a conductas repetitivas de moverse de un sitio a otro, así como realizar una y otra vez un mismo recorrido y de tocar continuamente los objetos que se tienen al alcance.

El autismo secundario aparece a consecuencia o va asociado a otra patología o síndrome de origen conocido. La primera forma de autismo secundaria descrita es la demencia o síndrome de Heller, conocido como síndrome desintegrativo de la infancia o síndrome regresivo. Su estereotipia más típica es mirarse la mano, denominada por Lamote de Grignon como ‘tic de Vergós’ –porque le recordaba el tic de un famoso cirujano, el Dr. Vergós, quien al terminar un trabajo de quirófano, se quitaba los guantes y se miraba las manos– (Fig. 8).

Otros síndromes asociados al autismo, como el de Smith-Magenis, el de Pallister-Killian y el de Cornelia de Lange, manifiestan en su clínica estereotipias propias del síndrome.

Los pacientes con síndrome de Smith-Magenis muestran estereotipias como la introducción de objetos o las manos en la boca, palmoteos con los nudillos en el mentón y movimientos de autoabrazo, acompañados o no de palmoteos en la espalda o en el tórax [34].

El síndrome de Pallister-Killian se caracteriza por unas estereotipias con las manos: se golpean con el dorso en la boca, introduciéndose el pulgar en ella y la palma hacia delante, con los dedos extendidos y la cabeza ladeada. Además presentan balanceo y aleteo.

Los afectos de Cornelia de Lange también muestran balanceo y estereotipias manuales [35].

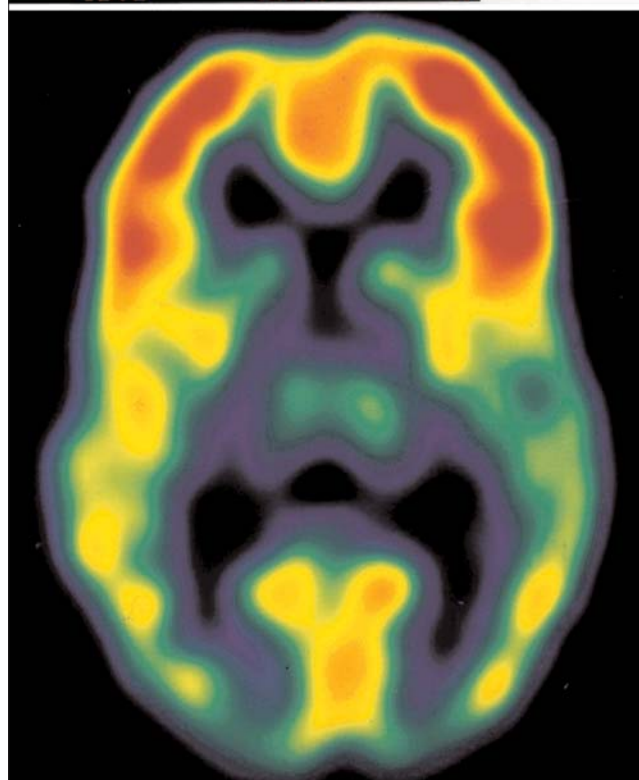
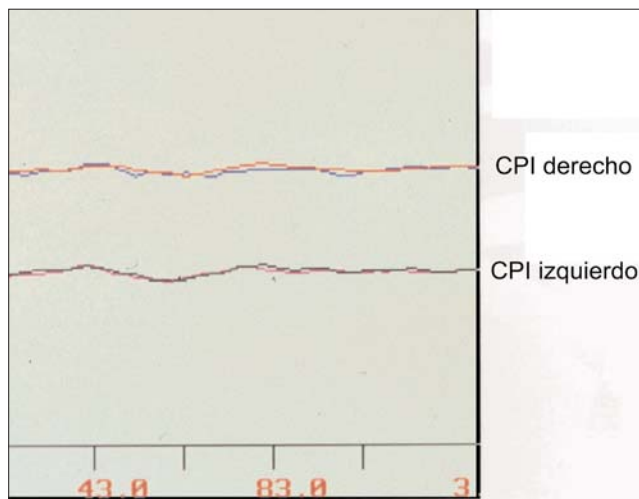


Figura 6. Respuestas abolidas de los potenciales evocados somestésicos e hipometabolismo talámico bilateral en la tomografía por emisión de positrones en los trastornos del espectro autista con estereotipia de mirarse la mano.

MORFOLOGÍA DE LAS ESTEREOTIPIAS

Morfológicamente, las estereotipias pueden ser motoras o verbales, simples o complejas.

Desde el punto de vista motor es donde las estereotipias tienen mayor expresión y complejidad. Fruto de nuestras observaciones las hemos agrupado en (Fig. 9):

- Estereotipias motoras con el cuerpo.
- Estereotipias motoras con la cabeza.
- Estereotipias motoras con las extremidades.
- Estereotipias motoras con las manos o manierismos: con una mano, con ambas manos, con un objeto.
- Estereotipias motoras con deambulaci3n.

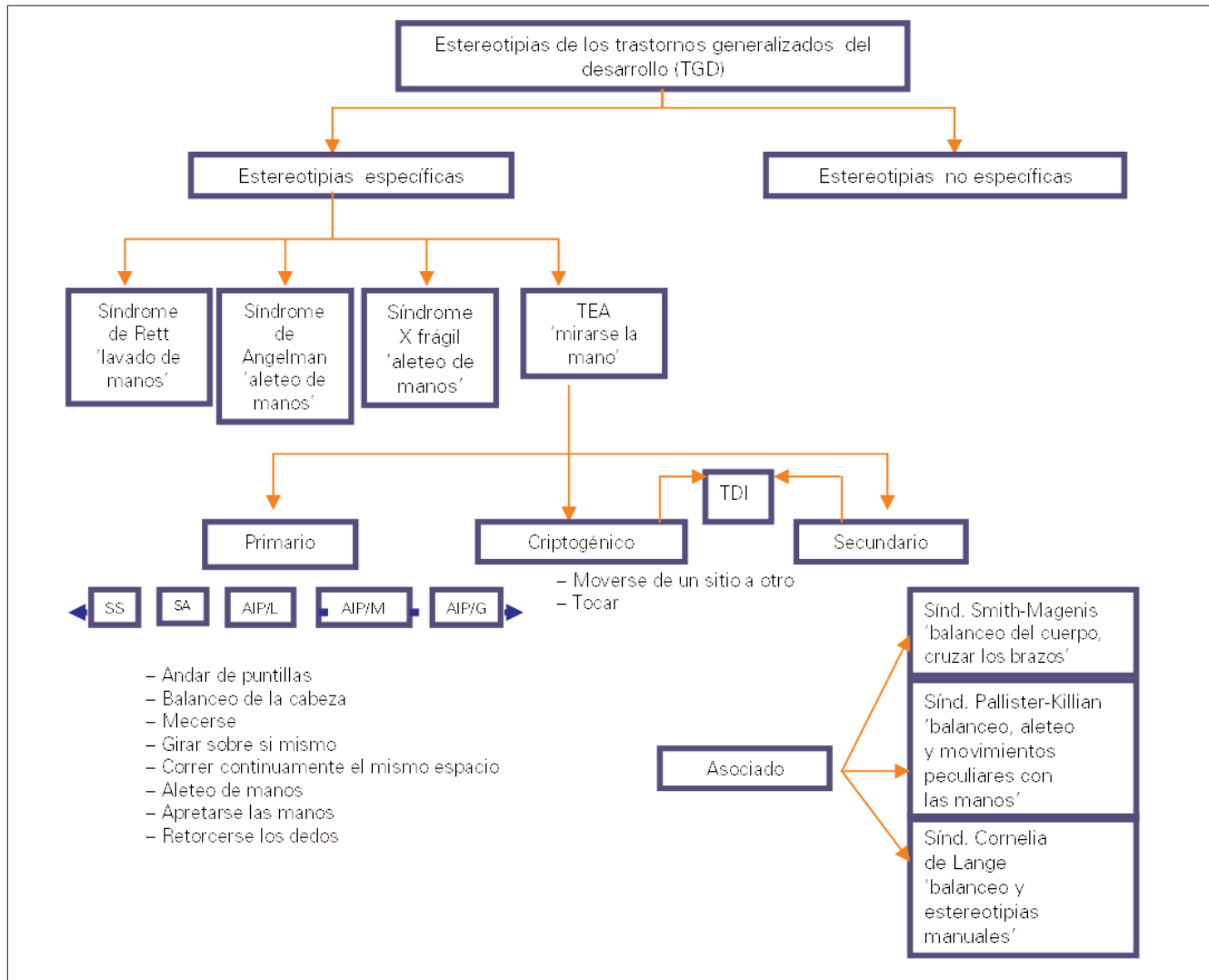


Figura 7. Clasificación de las estereotipias de los trastornos generalizados del desarrollo.



Figura 8. Estereotipia de mirarse la mano en el síndrome de Heller.

Las estereotipias verbales pueden agruparse en (Fig. 10):

- Estereotipias verbales con sonidos guturales.
- Estereotipias verbales con palabras.
- Estereotipias verbales con frases.
- Estereotipias verbales con imitación de sonidos: animales, psitacoides, ungulados.
- Ecolalias: inmediatas, demoradas.

CONCLUSIONES

Una de las características intrínsecas de las estereotipias es que permanecen durante toda la vida del individuo. Hemos tenido la ocasión de ver y seguir niños hasta la edad adulta donde se encuentran ingresados y persiste la estereotipia de mirarse la mano, que probablemente constituya la estereotipia más universal y generalizada en el autismo primario. La estereotipia de mirarse la mano puede ir asociada a otros tipos de estereotipias vocales, de tocar, de ruido inspiratorio, etc. Las conductas estereotipadas suelen ser más benignas, desaparecen con el tiempo y van parejas con la correcta organización y estructuración del proceso de desarrollo.

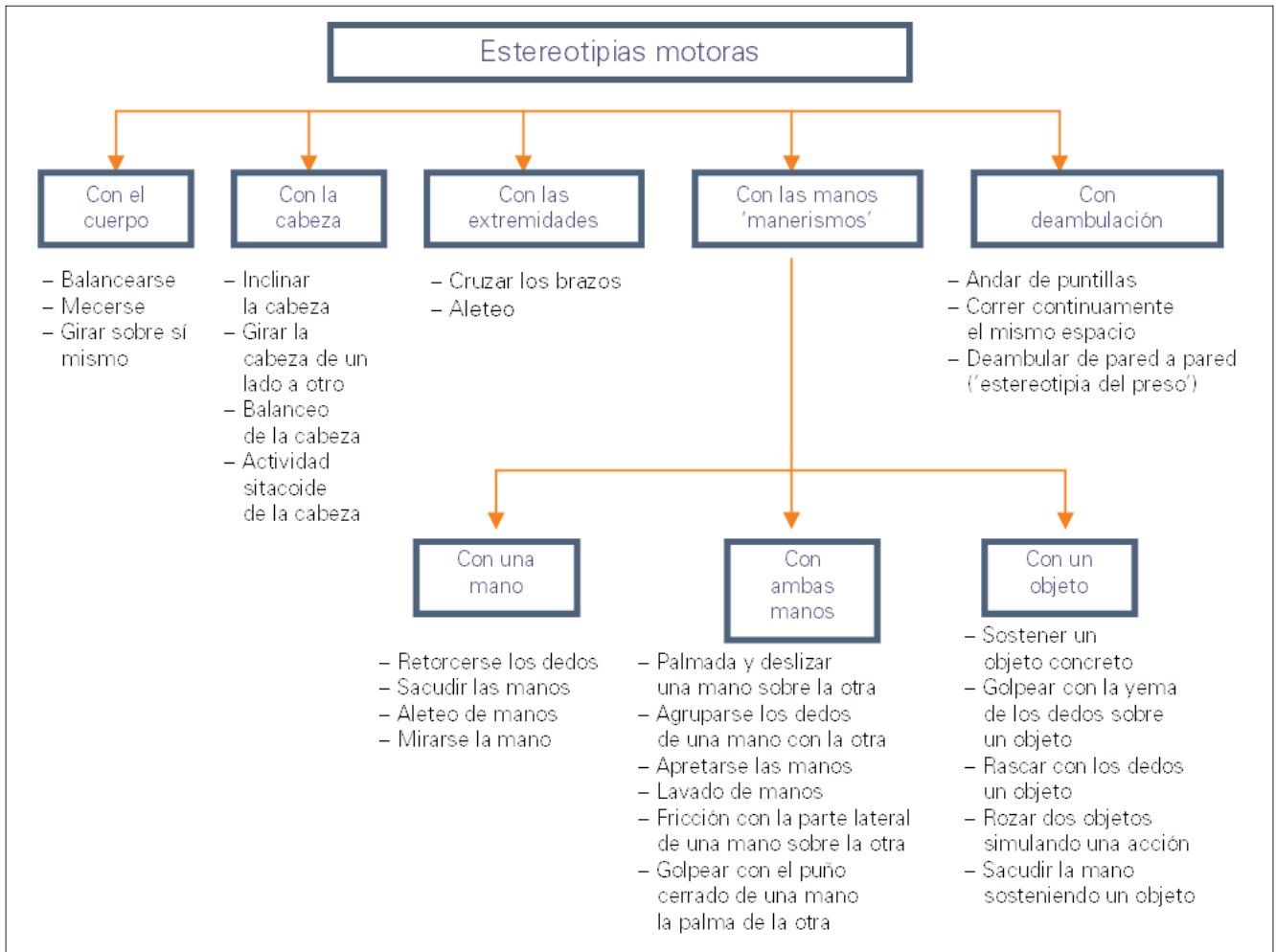


Figura 9. Clasificación de las estereotipias motoras en los trastornos generalizados del desarrollo.

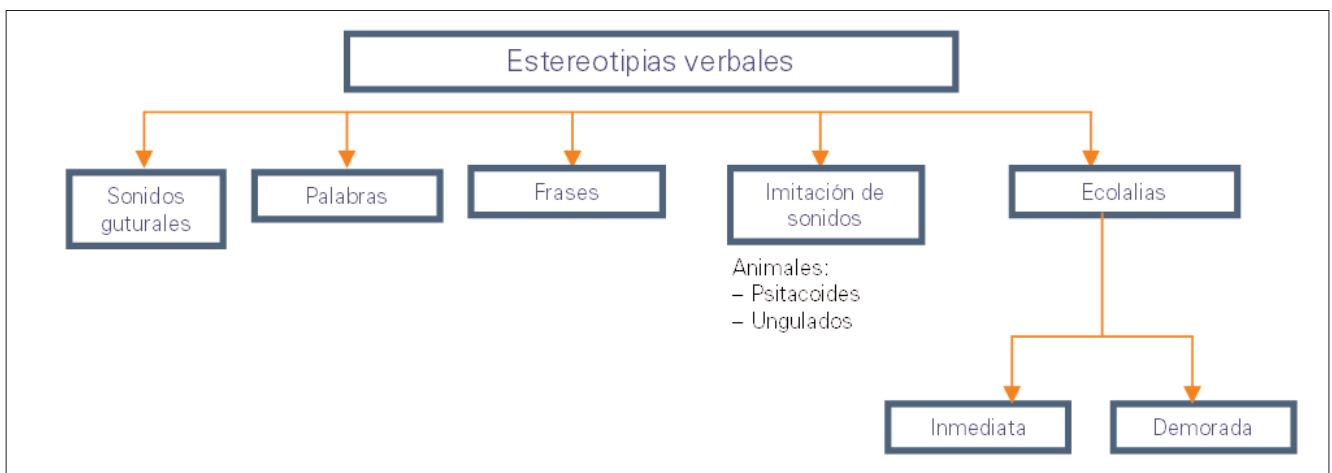


Figura 10. Clasificación de las estereotipias verbales en los trastornos generalizados del desarrollo.

Las estereotipias son manifestaciones conductuales patológicas de un fracaso madurativo morfofuncional de los circuitos corticotalámicos y talamocorticales y esta situación viene reforzada por los nuevos estudios anatomopatológicos en los trastornos del desarrollo. Las alteraciones morfológicas encontradas en los sistemas minicolumnares apoyan la alteración de los circuitos

corticotalámicos [36]. La estereotipia oculomanual o mirarse la mano tiene un valor semiológico importante a tener en cuenta cuando se estudia el proceso madurativo durante el primer año de vida y debe considerarse como marcador biológico conductual del autismo, como lo es el fracaso en la atención conjunta, la no lectura de caras y la no organización de la empatía.

BIBLIOGRAFÍA

1. Diccionario de la Real Academia Española. URL: <http://www.rae.es>. Fecha última consulta: 15.05.2005.
2. Diccionari Enciclopèdic de Medicina. Barcelona: Enciclopèdia Catalana; 2002.
3. Diccionario Terminológico de Ciencias Médicas. Barcelona: Masson; 1996.
4. Acarín-Tusell N, Álvarez-Sabín J, Peres-Serra J. Glosario de neurología. Barcelona: Sociedad Española de Neurología; 1989.
5. Fernández-Álvarez E. Estereotipias primarias frente a estereotipias secundarias. *Rev Neurol* 2004; 38 (Supl 1):S21-3.
6. Sambraus H.H. Stereotypies. In Fraser AF, ed. *Ethology of farm animals*. Amsterdam: Elsevier; 1985.
7. Modelos diversos de estereotipias. In Cantavella F, Leonhardt M, Esteban MA, López-Nicolau C, Ferret TM, eds. *Introducción al estudio de las estereotipias en el niño ciego*. Barcelona: Masson; 1992. p. 7-20.
8. Blockhuis HJ, Arkes JG. Some observations on the development of feather-pecking in poultry. *Appl Anim Behav Sci* 1984; 12: 145-57.
9. Keiper RR. Causal factors of stereotypes in caged birds. *Anim Behav* 1969; 17: 114-9.
10. Ödberg FO. Behavioural responses to stress in farm animals. In Van Adrichem PWM, ed. *Biology of stress in farm animals: an integrative approach*. Dordrecht: Martinus Nijhoff Publishers; 1987. p. 135-49.
11. Cronin GM, Wiepkema PR, Van Ree JM. Endogenous opioids are involved in abnormal stereotyped behaviours of tethered sows. *Neuropeptides* 1985; 6: 527-30.
12. International Veterinary Information Service. URL: <http://www.ivis.org/advances/Behavior-Houpt/luescher-es/chapter-frm.asp?LA=2>. Fecha última consulta: 15.05.2005.
13. Meyer-Holzappel. Abnormal behavior in zoo animals. In Fox MW, ed. *Abnormal behaviour in animals*. London: Saunders; 1964. p. 476-503.
14. Clasificación y génesis de las estereotipias. In Cantavella F, Leonhardt M, Esteban MA, López-Nicolau C, Ferret TM, eds. *Introducción al estudio de las estereotipias en el niño ciego*. Barcelona: Masson; 1992. p. 21-30.
15. Prescott JW. Somatosensory deprivation and its relationship to the blind. In Jastrembke ZS, ed. *The effects of blindness and other impairments on early development*. New York: Foundation for the Blind; 1976. p. 65-121.
16. Rosenzweig MR, Krech D, Bennett EL, Diamond ME. Modifying brain chemistry and anatomy by enrichment or impoverishment of experience. In Newton, Lenine, eds. *Early experience and behaviour*. Springfield: Charles C. Thomas; 1968. p. 258-98.
17. Reisen AH. Excessive arousal affects of stimulation after early sensory deprivation. In Solomon P, Kubzansky PE, Wexler D, eds. *Sensory deprivation*. Cambridge: Harvard University Press; 1961.
18. Harlow MF, Harlow MK. The maternal affectional system of rhesus monkeys. In Rheingold HL, ed. *Maternal behaviors in mammals*. New York: John Wiley; 1963.
19. Rapin I. Autistic children: diagnosis and clinical features. *Pediatrics* 1991; 87: 751-60.
20. Rapin I, Katzman R. Neurobiology of autism. *Ann Neurol* 1998; 43: 7-14.
21. Muñoz-Yunta JA, Palau-Baduell M. Ontogenia de la autoconciencia. Cómo se construye el cerebro cognitivo. *Rev Neurol* 2004; 38 (Supl 1): S3-8.
22. Lamote de Grignon C. Antropología neuroevolutiva. Un estudio sobre la naturaleza humana. Barcelona: Faes Farma; 2003.
23. Muñoz-Yunta JA, Freixas A, Valls-Santasusana A, Maldonado A. Estereotipias, trastornos del desarrollo y estudios con neuroimagen. *Rev Neurol* 1999; 28 (Supl 2): S124-30.
24. Muñoz-Yunta JA, Palau-Baduell M, Salvadó-Salvadó B, Amo C, Fernández A, Maestú F, et al. Estudio mediante magnetoencefalografía de los trastornos generalizados del desarrollo. Nueva propuesta de clasificación. *Rev Neurol* 2004; 38 (Supl 1): S28-32.
25. Campos-Castelló J, Peral-Guerra M, Riviere-Gómez A, Oliete-García F, Herranz-Tanarro J, Toledano-Barrera M, et al. Síndrome de Rett: estudio de 15 casos. *An Esp Pediatr* 1988; 28: 286-92.
26. Pineda M, Aracil A, Vernet A, Espada M, Cobo E, Arteaga R, et al. Estudio del síndrome de Rett en la población española. *Rev Neurol* 1999; 28: 105-9.
27. Temudo T, Maciel P. Síndrome de Rett. Características clínicas y avances genéticos. *Rev Neurol* 2002; 34 (Supl 1): S54-8.
28. Nieto-Barrera M, Nieto-Jiménez M, Siljeström ML. Fenotipos clínicos del síndrome de Rett clásico. *Rev Neurol* 2003; 36 (Supl 1): S146-52.
29. Galván-Manso M, Campistol J, Monros E, Póo P, Vernet AM, Pineda M, et al. Síndrome de Angelman: características físicas y fenotipo conductual en 37 pacientes con diagnóstico genético confirmado. *Rev Neurol* 2002; 35: 425-9.
30. Artigas-Pallarés J, Brun C, Gabau E. Aspectos médicos y neuropsicológicos del síndrome de X frágil. *Rev Neurol Clin* 2001; 2: 42-54.
31. Brasic JR. Movements in autistic disorder. *Med Hypotheses* 1999; 53: 48-9.
32. Bodfish JW, Symons FJ, Parker DE, Lewis MH. Varieties of repetitive behavior in autism: comparisons to mental retardation. *J Autism Dev Disord* 2000; 30: 237-43.
33. Ringman JM, Jankovic J. Occurrence of tics in Asperger's syndrome and autistic disorder. *J Child Neurol* 2000; 15: 394-400.
34. Blanco-Barca MO, Gallego-Blanco M, Ruiz-Ponte C, Barros-Angueira F, Esquete-López C, Eiris-Puñal J, et al. Síndrome de Smith-Magenis: aportación de dos nuevos casos y aproximación a su característico fenotipo conductual. *Rev Neurol* 2004; 38: 1038-42.
35. Ruggieri VL, Arberas CL. Fenotipos conductuales. Patrones neuropsicológicos biológicamente determinados. *Rev Neurol* 2003; 37: 239-53.
36. Fernández-Casanova M. Anomalías en los circuitos corticales en los cerebros de pacientes con autismo. In Martos J, González PM, Llorente M, Nieto C, eds. *Nuevos desarrollos en autismo: el futuro es hoy*. Madrid: Asociación de Padres de Personas con Autismo APNA; 2005. p. 345-71.