

# TRASTORN DE L'ESPECTRE AUTISTA

Bases neurobiològiques del TEA i  
proposta d'intervenció basada en la  
neurociència cognitiva

Ana Isabel Parra Manzano

Treball Final de Grau

Grau Psicologia / Universitat Oberta de Catalunya

2022/2023

## ÍNDEX

1. RESUM.....	2
2. INTRODUCCIÓ/JUSTIFICACIÓ.....	3
3. OBJECTIUS GENERALS I ESPECÍFICS DEL TREBALL I HIPÒTESI.....	5
3.1 Objectius generals:.....	5
3.2 Objectius específics: .....	5
3.3 Hipòtesis i mètode .....	5
4. BASES BIOLÒGIQUES DEL TEA.....	6
4.1 Concepte de psicobiologia .....	6
4.2 Components cel·lulars del sistema nerviós .....	7
4.2.1. Afectació del SN i autisme .....	8
4.3 Psicobiologia del TEA .....	9
4.3.1 Factors genètics .....	10
4.3.2 Factors ambientals .....	14
4.3.3 Factors epigenètics .....	14
5. MARC TEÒRIC DEL TEA.....	15
5.1 Concepte del TEA .....	15
5.2 Evolució, origen i teories explicatives .....	16
5.2.1 Origen i evolució.....	16
5.2.2 Teories explicatives.....	17
5.3 Detecció primerenca del TEA .....	19
5.4 Característiques del TEA .....	21
5.5 Tractament.....	22
6. PROPOSTA D'INTERVENCIÓ.....	23
6.1. Material 1: Inferència social .....	24
6.2 Material 2: Habilitats socials.....	25
7. CONCLUSIONS .....	25
8. REFERÈNCIES BIBLIOGRÀFIQUES.....	27

## 1. RESUM

El Trastorn de l'Espectre Autista (TEA) és un trastorn neurobiològic i del neurodesenvolupament que es caracteritza principalment per la dificultat en la comunicació i la interacció social, presència de patrons de comportament restrictius i repetitius i sensibilitats sensorials atípiques.

La seva prevalença ha anat augmentant en les últimes dècades junt amb la necessitat de la societat de tenir consciència d'aquest trastorn i entendre'l. És per això, que ha augmentat la necessitat d'abordar les diferents àrees de dificultats que tenen les persones TEA i estratègies efectives d'intervenció.

L'objectiu d'aquest treball és examinar i analitzar el Trastorn d'Espectre Autista des de una perspectiva multidisciplinària, incloent les seves bases neurobiològiques, factors genètics i ambientals, i les implicacions psicopedagògiques i terapèutiques per a les persones amb TEA.

El present treball estarà dividit en tres parts. En primer lloc, es realitzarà una revisió bibliogràfica sobre les bases neurobiològiques dels TEA. S'examinarà quines són les anomalies cerebrals i les disfuncions en la connectivitat neuronal que estan presents i associades a aquest trastorn. La importància de l'heretabilitat genètica, els factors ambientals i epigenètics que afavoreixen l'aparició del TEA.

En segon lloc, s'abordarà el marc teòric del TEA. Quina ha sigut l'evolució històrica del concepte d'autisme, l'anàlisi del trastorn a partir del manual diagnòstic DSM-V, definició, característiques, les proves terapèutiques i necessitat psicoeducatives .

I per últim, es realitzarà una proposta d'intervenció focalitzada en promoure el desenvolupament d'habilitats socials, comunicatives i cognitives.

### **Paraules clau:**

Autisme. Psicobiologia. Neurociència cognitiva. Bases neurobiològiques. Ambient i autisme. Epigenètica i autisme. Genètica i autisme. Trastorn de l'Espectre Autista. Necessitats psicoeducatives. Orientacions i estratègies. Intervenció. Estimulació cognitiva. SAAC. TEACCH.

**Abstract:**

*Autism Spectrum Disorder (ASD) is a neurobiological and neurodevelopmental disorder characterized primarily by difficulty in communication and social interaction, the presence of restrictive and repetitive and atypical sensory sensitivities.*

*The prevalence of ASD has been increasing in recent years along with society's need to be aware of and understand this disorder. Therefore, the need to address the different areas of difficulty that individuals with ASD face and effective intervention strategies has increased.*

*The objective of this study is to examine and analyze ASD from a multidisciplinary perspective, including its neurobiological foundations, genetic and environment factors, and the psychoeducational and therapeutic implications for individuals with ASD.*

*This study be divided into three parts. Firstly, a literature review will be conducted on the neurobiological foundations of ASD. It will examine the brain anomalies and dysfunctions in neuronal connectivity that are present and associated with this disorder. The environment, social, and emotional factors that can influence the development of ASF will also be studied.*

*Secondly, the theoretical framework of ASD will be addressed. This will include the historical evolution of the concept of autism, the analysis of the disorder based on the diagnostic manual DSM-V, definition, characteristics, comorbidity, differential diagnosis, therapeutical approaches, and psychoeducational needs.*

*Lastly, a proposal for intervention will be presented, focused on promoting the development of social, communicative, and cognitive.*

**Keywords:**

*Autism. Psychobiology. Cognitive neuroscience. Neurobiological bases. Environment and Autism. Epigenetics and autism. Genetics and autism. Autism Spectrum Disorder. Psychoeducational needs. Guidelines and strategies. Intervention. Cognitive Stimulation. SAAC. TEACCH.*

**2. INTRODUCCIÓ/JUSTIFICACIÓ**

El trastorn de l'espectre autista (TEA) és un trastorn del neurodesenvolupament que fins l'any 2013 el Manual diagnòstic i estadístic dels trastorns mentals (DSM-IV) diferenciava

5 subtipus de diagnòstics: el trastorn autista, el trastorn de Rett, el síndrome d'Asperger, el trastorn desintegratiu infantil i el trastorn generalitzat del desenvolupament no específic. És amb la última revisió del DSM-V que aquests subtipus desapareixen i es defineix una sola categoria definitiva anomenada TEA, dins de la qual deixa de formar part el trastorn de Rett.

En el present Treball Final de Grau de Psicologia té lloc una revisió bibliogràfica sobre el concepte Trastorn de l'Espectre Autista amb l'objectiu de proporcionar una visió general de les bases biològiques del TEA, abordant els aspectes neurobiològics, genètics, ambientals i epigenètics relacionats amb la seva presència.

Tot i el gran avenç en la ciència i la tecnologia durant el segle XXI i els avenços significatius del TEA durant les últimes dècades, encara existeixen moltes incògnites enfront a la seva etiologia, diagnòstic i tractament. És per això que, conèixer i entendre les bases biològiques i els factors que intervenen en el desenvolupament del TEA és primordial per tal de poder obtenir una detecció primerenca i així poder proporcionar una intervenció precoç i millorar els resultats a llarg termini.

El Treball final de grau és el punt final del que serà la meva carrera. La menció escollida durant la carrera ha estat la clínica i durant les meves pràctiques he pogut tenir la possibilitat de veure un gran ventall de casos molt diversos sobre el Trastorn d'Espectre Autista i això m'ha fet encaminar el meu TFG en aquest trastorn en concret. Un dels aspectes que més em criden l'atenció respecte un trastorn és la seva etiologia i predisposició. Conèixer quins són els factors que intervenen tant a la seva presència com a la seva evolució i poder realitzar eines i recursos adaptables a cada persona en funció de les seves necessitats.

Per aquest motiu, he decidit que el meu TFG "*Bases neurobiològiques del TEA i proposta d'intervenció basada en la neurociència cognitiva*" abordi els següents apartats: el primer punt correspondrà a l'estudi bibliogràfic sobre les bases biològiques que intervenen en l'aparició del TEA fent especial èmfasis en els factors genètics, ambientals i epigenètics. El segon punt, es relacionarà amb el marc teòric del TEA. En aquest apartat, ens aproximarem al concepte del TEA, l'evolució del concepte autisme, els seus orígens, les diferents teories explicatives, la detecció primerenca i les seves característiques principals. I per acabar, el tercer punt plantejarà un exemple d'intervenció terapèutica per treballar les alteracions en les relacions socials i la comunicació. En un primer moment, en aquest últim apartat volia profunditzar molt més

en diferents materials per treballar en intervenció però degut al poc espai que dispo he decidit treballar un sol àmbit.

### **3. OBJECTIUS GENERALS I ESPECÍFICS DEL TREBALL I HIPÒTESI**

#### **3.1 Objectius generals:**

- Desenvolupar un pensament reflexiu, crític i científic.
- Desenvolupar tècniques i habilitats de comunicació.
- Utilitzar les tecnològiques de la informació i la comunicació.

#### **3.2 Objectius específics:**

- Conèixer els diferents components cel·lulars del Sistema Nerviós i la seva implicació amb el TEA.
- Conèixer l'evolució i les bases biològiques del TEA a partir de la identificació de diferents factors ambientals, epigenètics i genètics.
- Conèixer les principals característiques del TEA a partir del DSM-V i identificar els trets principals i les necessitats de persones amb TEA.
- Conèixer els diferents mètodes de detecció i tractament de les persones TEA.
- Identificar les principals necessitats comunicatives, socials, emocionals i cognitives de les persones TEA.
- Establir una proposta d'intervenció per promoure les habilitats socials i de la comunicació a partir de la creació d'una metodologia i desenvolupament de materials.

#### **3.3 Hipòtesis i mètode**

Segons el que determina la OMS un de cada 100 nens té autisme, tot i que actualment existeixen estudis que donen uns resultats més elevats. Aquest augment de la seva incidència m'ha fet plantejar la realització d'un estudi bibliogràfic sobre quines són les bases biològiques que intervenen en la seva incidència.

Actualment, no hi ha una evidència clara de quina és la etiologia del TEA però si que s'ha observat que existeix una important base genètica en la seva presència, així com l'actuació de diferents factors epigenètics i ambientals. Per això, el meu TFG tindrà com objectiu respondre a la següent hipòtesis.

*La interacció de variants genètiques i factors ambientals i epigenètics tenen un paper fonamental en el desenvolupament del Trastorn Espectre Autista.*

Per poder donar resposta a aquesta pregunta, el meu objectiu es recopilar diferents dades bibliogràfiques que demostrin l'existència d'aquesta base important d'heretabilitat sobre el TEA i si existeix algun tipus de correlació entre les alteracions genètics, factors epigenètics i ambientals, i les característiques clíniques tant a nivell conductual, com cognitiu i de les relacions socials. Les plataformes principals que he utilitzat per obtenir aquesta informació han sigut: Dialnet, Pubmed i Google Scholar.

En aquest treball s'espera trobar informació suficient per demostrar que efectivament existeixen variants genètiques, epigenètiques i ambientals que afavoreixen l'aparició del TEA. Tot i existir un nombre de gens implicats en el TEA s'espera trobar una important dificultat a l'hora de definir de forma clara quines són les causes que provoquen el TEA.

## **4. BASES BIOLÒGIQUES DEL TEA**

### **4.1 Concepte de psicobiologia**

La psicobiologia es defineix com una disciplina científica que estudia la base biològica dels processos psicològics i del comportament. Investiga les connexions entre el cervell, la ment i el comportament, i integra conceptes tant de la psicologia com de la biologia per poder entendre el sistema biològic, els gens, l'estructura i funció cerebral, les neurones i les hormones que interactuen en els processos cognitius, emocionals i conductuals [25].

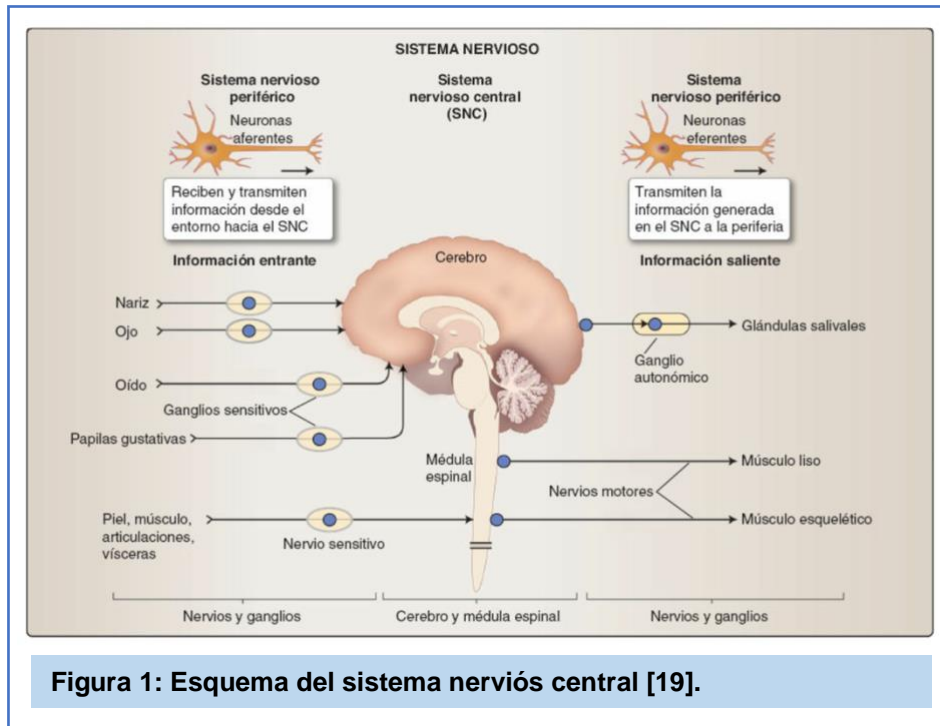
La psicobiologia es fonamental per entendre les bases biològiques dels trastorns mentals i neurològics, així com poder desenvolupar intervencions terapèutiques i farmacològics efectius.

Les funcions mentals es refereixen als processos i activitats cognitives relacionades amb la forma en que les persones percebem, pensem, recordem, prenem decisions i ens comuniquem, com a resultat de l'activitat de les neurones que formen el substrat cel·lular del cervell. De tal manera, que per poder entendre els trastorns del neurodesenvolupament com el TEA, és important conèixer com es desenvolupa i s'estructura la funció neuronal.

Aquests tipus de trastorns, es troben associats a anomalies estructurals produïdes per alteracions durant el desenvolupament embrionari del cervell, provocant l'aparició d'alteracions de la conducta, discapacitat intel·lectual i retràs del desenvolupament psicomotor a una edat primerenca [21].

## 4.2 Components cel·lulars del sistema nerviós

El sistema nerviós està format per més de 100 milions de neurones i cadascuna d'elles té contacte amb més de 1000 neurones a través de circuits o xarxes complexes que permeten la comunicació mitjançant senyals elèctriques i químiques.



El Sistema Nerviós (veure figura 1) és un sistema biològic complex encarregat de coordinar i controlar les funcions del cos humà. Es divideix en el Sistema Nerviós Central (SNC) format pel cervell i la medul·la espinal, responsable de processar la informació sensorial, controlar les funcions cognitives i emocionals i coordinar les respostes del cos; i el Sistema Nerviós Perifèric (SNP) format per tots els nervis i els components que s'encarreguen de transmetre la informació sensorial des dels òrgans o teixits perifèrics fins el SNC, i de transmetre les senyals motores del SNC cap als músculs i glàndules perifèriques.

En el Sistema Nerviós (SN) trobem dos tipus de cèl·lules: les neurones i les cèl·lules glials. Les neurones són la unitat bàsica de processament i transmissió de la informació en el SN i desenvolupen un paper fonamental en el funcionament del cervell i la transmissió de senyals elèctrics i químics per tot el cos a través de la sinapsis. Es troben connectades entre si per sinapsis formant xarxes neuronals que generen l'activitat cerebral i per tant el comportament de cada individu al llarg de la seva vida.

I les cèl·lules glials o neuròglia, que també es troben al SN i són molt més abundants que les neurones, es troben al voltant de les neurones i tenen la funció principal de



suport estructural i metabòlic de les neurones. Existeixen diferents tipus de cèl·lules glials: astròcits, oligodendròcits, cèl·lules de Schwann, micròglia, ploidendròctis i cèl·lules endimàries [25].

La plasticitat neuronal o neuroplasticitat és la capacitat que té el SN per canviar la seva estructura i funció com a resultat de l'experiència, l'aprenentatge i l'adaptació. És una propietat fonamental del cervell i del SN que permet la modificació i reorganització de les connexions neuronals al llarg de la vida [21]. Aquesta neuroplasticitat té un paper molt important en la generació de l'estructura del cervell durant la vida embrionària (neuroplasticitat del desenvolupament), l'aprenentatge i la memòria (neuroplasticitat adaptativa), la rehabilitació neurològica, la recuperació de les funcions cognitives i motores després d'una lesió cerebral (neuroplasticitat reactiva) i l'adaptació a canvis en l'entorn [21].

#### 4.2.1. Afectació del SN i autisme

Els processos que es relacionen amb el desenvolupament del TEA (veure figura 2) es produeixen durant les últimes fases del desenvolupament prenatal i els primers mesos després del naixement. Les alteracions de les neurones i les connexions sinàptiques, és a dir, alteracions de la neuroplasticitat, poden produir anomalies funcionals del cervell, tenint com a resultat l'origen de malalties del neurodesenvolupament.

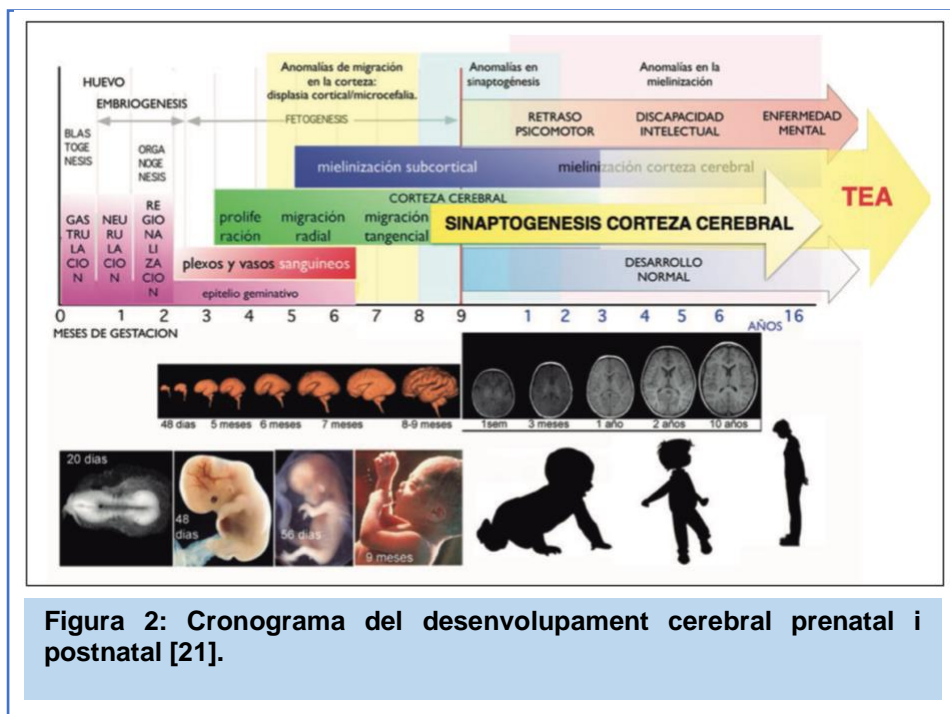


Figura 2: Cronograma del desenvolupament cerebral prenatal i postnatal [21].

De tal manera que, alteracions en la connectivitat i la comunicació entre les neurones i el cervell poden afectar en la forma en que les diferents regions cerebrals es

comuniquen entre si i processen la informació. Aquest fet pot influir en l'aparició dels símptomes del TEA.

- **Connectivitat neuronal alterada:** s'han observat diferències en la connectivitat neuronal en el cervell de persones amb TEA. Un ràpid creixement cerebral a partir dels primers mesos postnatsals i una disminució abrupta entre els 2 i 4 anys, amb major evidència al lòbul frontal on les vies de connexió sinàptiques triguen més anys en poder madurar [14]. Aquestes diferències poden afectar a la comunicació i a la integració d'informació en diferents regions cerebrals, donant com a resultat un processament social i integració de la informació atípica. Les persones amb autisme poden tenir una major densitat de neurones en certes àrees del cervell com per exemple el còrtex prefrontal i el còrtex temporal, les quals es relacionen amb el processament social i la comunicació. Aquest fet, pot suggerir una anomalia en la proliferació o l'eliminació sinàptica durant el desenvolupament cerebral primerenc [14].
- **Anomalies estructurals:** investigacions han demostrat diferències estructurals i funcionals en el cervell dels individus que presenten el TEA. A través d'estudis de neuroimatge [21], s'han observat anomalies en àrees cerebrals involucrades en el processament social i la comunicació, com per exemple el còrtex prefrontal, l'amígdala i els ganglis basals, especialment, la connexió que es produeix entre l'amígdala cerebral i el còrtex parietal i temporal.
- **Disfunció del sistema neurones mirall (SNM):** el sistema de neurones mirall, és una xarxa neuronal implicada en el reconeixement d'accions motores, permet sentir i entendre com a pròpies les accions, sensacions i emocions complexes dels altres [14]). De tal manera que, desenvolupa un paper molt important en la imitació, l'empatia i la comprensió de les accions dels altres. Les persones amb TEA poden tenir una disfunció de les neurones mirall i com a resultat pot comportar dificultats en la imitació i la comprensió de les intencions i emocions dels altres.

#### 4.3 Psicobiologia del TEA

La psicobiologia del Trastorn de l'Espectre Autista (TEA) es refereix a l'estudi dels aspectes biològics i neurològics relacionats amb aquest trastorn. Tot i que la causa exacta del TEA es desconeix, s'han identificat diferents factors biològics que desenvolupen un paper molt important en el seu desenvolupament. Degut a la gran evolució en les tècniques i les troballes que s'han anat obtenint al llarg de diferents

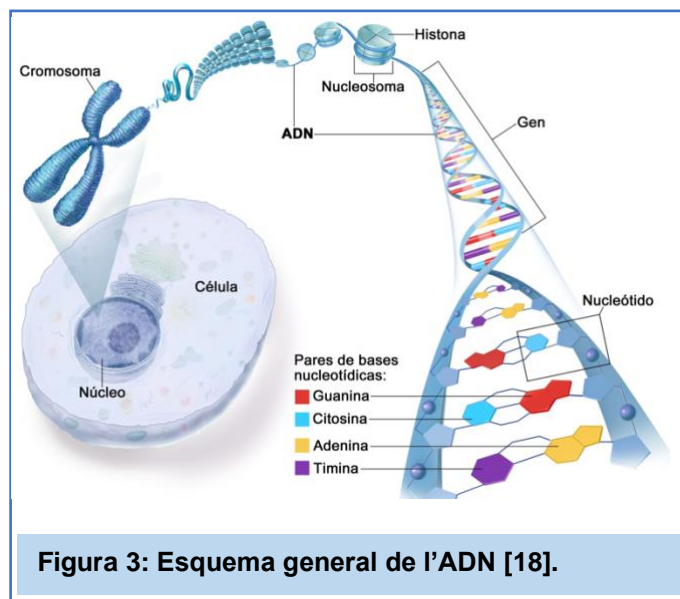
investigacions, s'ha observat que existeixen factors de risc pel TEA, on s'inclouen components ambientals, genètics i epigenètics.

#### 4.3.1 Factors genètics

Els primers estudis que van suggerir l'existència d'una base genètica van sorgir al 1977 quan es va estudiar la prevalença del TEA en bessos monozygòtics i dizigòtics. L'any 2016, Tick y col., citats a [3] van demostrar a partir de 13 estudis que tenien com objectiu observar la prevalença del TEA en bessos l'existència d'una concordança en bessos monozygòtics del 98% mentre que en els bessos dizigòtics era del 44-60%. Aquests resultats van demostrar la importància de reconèixer l'existència de possibles factors genètics presents.

Abans d'observar quina és la relació que existeix entre la genètica i la presència del TEA, faré una pinzellada dels conceptes d'ADN, gen i cromosoma per poder entendre millor com s'organitza la genètica humana.

L'ADN (o àcid desoxiribonucleic): és una molècula que es troba a l'interior de les cèl·lules de tots els éssers vius i que conté tota la informació genètica. És considerada la base fonamental de l'herència i la transmissió de la informació genètica entre generacions. La seva estructura és una doble hèlix formada per dues cadenes de nucleòtids, cadascun dels quals està format per una base nitrogenada (adenina, timina, citosina, guanina), un grup fosfat i una desoxiribosa.



**Figura 3: Esquema general de l'ADN [18].**

La seqüència que es forma de les diferents bases nitrogenades al llarg de la cadena d'ADN es el que determina la informació genètica formant el que s'anomena el codi genètic. Cada cèl·lula del cos humà conté una copia completa de l'ADN en el seu nucli i aquesta informació genètica, és la responsable de les característiques i funcions de cada individu.

El gen és la unitat física i funcional bàsica de l'herència. Un gen és una seqüència específica d'ADN que conté la informació necessària per a la síntesis d'una proteïna, però, molts gens no codifiquen per proteïnes. Aquestes proteïnes codificades per un gen, són fonamentals per a l'estructura i la funció de les cèl·lules i desenvolupament un paper molt important de els processos biològics. Cada persona conté dues còpies de cada gen, una heretada de cada progenitor. Ara bé, l'expressió d'un gen pot estar influenciada per factors externs, com per exemple, l'entorn i les interaccions amb altres gens. Les mutacions o canvis en la seqüència de l'ADN d'un gen poden tenir efectes importants, des de canvis lleus fins a trastorns genètics greus.

El cromosoma és una estructura que es troba al nucli de les cèl·lules. Està format per una molècula llarga d'ADN, que s'enrotlla en proteïnes anomenades histones per formar el que s'anomena la cromàtide. Durant la divisió cel·lular, els cromosomes es dupliquen i es condensen per tal de poder transmetre el material genètic a les seves cèl·lules filles. Els cromosomes es presenten en parella i cada cèl·lula de cos humà té 23 parells de cromosomes (46 cromosomes en total). Dos dels cromosomes (l'X i l'Y) determinen el gènere masculí o femení i són anomenats els cromosomes sexuals.

### **Relació entre gens i autisme**

El diagnòstic del TEA es realitza mitjançant una avaluació completa a través de l'observació del comportament i la comunicació, i la recopilació d'informació sobre el desenvolupament de l'individu. El TEA es relaciona amb una etiologia molt heterogènia i és per això, que actualment es desconeix la seva causa principal ja que no existeix cap prova biològica que permeti diagnosticar aquest trastorn però.

Actualment, s'han identificat fins a 100 gens relacionats amb el TEA a través d'estudis moleculars (NGS). Les regions cromosòmiques on s'han trobat material genètic relacionat amb el TEA són: 2q21-22, 3q25-27, 3p14-25, 4q32, 6q14-21, 7q22, 7q31-36, 10p12-q11.2, 11p12-13, 17q11-21 i 17p11.2-q12 [10].

Diferents estudis citats a [10] determinen una forta predisposició genètica subjacent a la presència de diferents gens. Donar un conjunt de gens o un genotip concret que determini el TEA és una cosa que encara no es pot definir com a tal. Però, les investigacions realitzades fins l'actualitat han permès identificar un conjunt de gens relacionats amb el TEA.

S'han observat diferents regions cromosòmiques (veure taula 1) on s'evidencia material genètic que es troba relacionat amb el TEA junt amb la identificació del gen i la funció d'aquest. Per poder realitzar aquests estudis d'associació [10] es realitza la comparació genètica entre persones no emparentades que presenten TEA el que anomenaríem casos, i persones no emparentades que no han presentat cap tipus de trastorn els quals serien els controls.

Per exemple, el gen RELN codifica per a la regió 7q22 la qual es relaciona amb l'activació de les vies de senyalització de la migració neuronal durant el desenvolupament cerebral el que podria afectar al desenvolupament cortical i cerebral. Estudis han demostrat la presència d'alteracions de neurones cerebrals en pacients amb TEA. El gen FMR1 codifica per a la regió cromosòmica Xq27.3 la qual es relaciona amb la proteïna del Síndrome X fràgil (SXF) i retràs mental. S'ha demostrat que les persones amb TEA presenten alteracions d'aquest gen el que es relaciona també amb el SXF i el retràs mental.

Región cromosómica	Producto del gen	Identificación del gen	Función del gen
2p16.3	Neurexina 1	<i>NRXN1</i>	Se une a neuroliginas para la neurotransmisión y formación de contactos sinápticos
2q24	Transportador mitocondrial de aspartato/glutamato	<i>SLC25A12</i>	Transporte de aspartato de la mitocondria al citosol a cambio de glutamato
3p26.2	Receptor de oxitocina	<i>OXTR</i>	Receptor de hormona relevante en cognición social y conducta
7q22	Reelina	<i>RELN</i>	Activa las vías de señalización durante la migración neuronal
7q31	Protooncogén MET	<i>MET</i>	Protooncogén
7q31	Proteína con dominio similar a cabeza de tenedor P2	<i>FoxP2</i>	Factor de transcripción
7q31.3	Proteína 2 activadora para secreción dependiente de calcio	<i>CADPS2</i>	Involucrada en la exocitosis de vesículas que contienen neurotransmisores y neuropéptidos
7q35-q36	Proteína 2 similar a la asociada a contractina	<i>CNTNAP2</i>	Neurexina, interacciones entre células en el sistema nervioso
7q36	Proteína 2 con muesca ( <i>engrailed</i> )	<i>EN2</i>	Factor de transcripción
10q23.31	Homólogo de fosfatasa y tensina	<i>PTEN</i>	Supresor de tumores
11p13	Factor neurotrófico derivado del cerebro	<i>BDNF</i>	Factor de sobrevivencia necesario para las neuronas estriatales en el cerebro
12p13.3	Subunidad $\alpha_C$ de canal de calcio tipo L dependiente de voltaje	<i>CACNA1C</i>	Producción de canales de calcio
12q14-q15	Receptor 1A de arginina vasopresina	<i>AVPR1A</i>	Media la contracción celular y la proliferación
15q11-q13	Proteína ligasa E3A a ubiquitina	<i>UBE3A</i>	Ligasa E3 y coactivador transcripcional
15q11.2-q12	Receptor $\beta_3$ del ácido $\gamma$ -aminobutírico (GABA)	<i>GABRB3</i>	Neurotransmisión gabérgica
17q11.1-q12	Transportador de serotonina	<i>SLC6A4</i>	Recaptación de serotonina a las neuronas presinápticas
Xp22.33	Neuroligina 4	<i>NLGN4</i>	Ligando para la familia de neurexinas de receptores de la superficie celular
Xq13	Neuroligina 3	<i>NLGN3</i>	Ligando para la familia de neurexinas de receptores de la superficie celular
Xq27.3	Proteína de síndrome X frágil y retraso mental	<i>FMR1</i>	Posiblemente involucrada en la traducción
Xq28	Proteína 2 de unión a Metil-CpG	<i>MECP2</i>	Puede activar o reprimir la transcripción

**Taula 1. Gens possibles associats a l'aparició de l'autisme [10].**

Per aquest motiu, existeix una gran variabilitat pel que fa a la genètica del TEA i a la seva interacció en les diferents funcions biològiques. Aquest fet comporta una variabilitat fenotípica, que es refereix a una variabilitat en les característiques físiques, bioquímiques i del comportament que es poden observar d'un individu.

### **Síndromes associats a l'autisme amb base genètica**

La majoria dels casos del TEA no tenen una etiologia específica i es denomina idiopàtica o primària, però si que hi ha un nombre important de casos d'autisme, entre un 11 i un 37% que es troben relacionats amb síndromes específics o mitjançant un marcador biològic. A aquests tipus de casos, se'ls anomena sindròmic o secundari [5]. Per tal de que es doni el cas d'un TEA sindròmic o secundari es requereix que quan apareix l'autisme, el segon síndrome no sigui cap tipus de trastorn que tingui comorbiditat amb l'autisme com per exemple la hiperlexia, el Trastorn per Dèficit d'Atenció amb Hiperactivitat (TDAH) o la depressió. De tal manera que, es dona l'existència d'una malaltia addicional a l'autisme i la persona manté dos diagnòstics.

En estudis citogenètics, microarreglos i de seqüenciació en els TEA [10] s'han observat la presència de delecions, translocacions, inversions o aneuploïdies que tenen relació amb altres trastorns i contribueixen a la identificació de gens que es troben relacionats amb el TEA. Existeixen evidències de que el TEA es troba fenotípicament amb altres condicions (veure taula 2).

<b>Síndrome</b>	<b>Mutació/Regió cromosòmica</b>	<b>% incidència de l'autisme</b>
<b>Síndrome velocardiofacial</b>	Deleció de 22q11 (10)	1% (10)
<b>Síndrome Prader-Willi</b>	15q11-q13 (origen patern) (10)	1-4% (10)
<b>Síndrome de Angelman</b>	15q11-q13 (origen matern) (10)	42% (10)
<b>Síndrome Smith-Magenis</b>	Deleció 17p11.2 (10)	90% (10)
<b>Síndrome X Fràgil</b>	Mutació en el gen FMR1 (6)	Del 4-6% dels nens amb autisme tenen SXF, i aproximadament, un 3% dels nens amb SFX pateixen autisme (13)

**Taula 2. Malalties genètiques relacionades amb el TEA.**

S'ha de tenir en compte que no totes les persones amb aquestes malalties genètiques desenvolupen el TEA, ni totes les persones amb TEA han de estar associades a cap malaltia genètica coneguda. El TEA és un trastorn molt complex i heterogeni amb una base genètica multifactorial que avui dia es mantenen les investigacions per arribar a entendre millor aquest trastorn.

#### 4.3.2 Factors ambientals

Actualment, es fàcil posar-li un nom als diferents gens relacionats amb el TEA, però quan parlem dels factors ambientals la cosa es complica una mica. Això és degut a que no hi ha un consens que determini amb exactitud quins són aquells factors ambientals implicats en la presència del TEA, definits com tot allò que interfereix sense tenir relació amb la seqüència de l'ADN.

Entre aquests factors trobem [3]:

- Edat avançada tant del pare com de la mare en el moment de la gestació.
- Infeccions maternes durant l'embaràs que desencadenen importants reaccions immunològiques com per exemple la rubèola.
- Complicacions durant el part com per exemple, prematuritat extrema, amb baix pes al néixer, amb un 30% de prevalença del TEA en prematurs de 28 setmanes de gestació. Altres complicacions com per exemple, eclàmpsia, corioamnionitis, trencament prematur de les membranes i hemorràgia aguda intrapart.
- Exposició a agents teratogènics com per exemple antiepilèptics (tractament amb àcid valproic durant la gestació), drogues, alcohol, alguns medicaments,...
- L'estrès, la depressió i el consum d'antidepressius també s'ha observat evidències importants com a responsables de la presència TEA.

Dins dels factors ambientals, les vacunes s'han descartat com a factor d'alt risc.

#### 4.3.3 Factors epigenètics

Els factors epigenètics fan referència a modificacions químiques de l'ADN i les histones que poden influir en l'expressió dels gens sense canviar la seqüència de l'ADN. Junt amb els factors genètics i ambientals, existeixen estudis que determinen quins són els diferents factors epigenètics relacionats amb el TEA. D'entre aquests factors trobem [4]:

- Metilació de l'ADN: es refereix a una modificació química en l'adició de grups metils en diferents regions de l'ADN el que provoca una afectació en l'expressió dels gens. S'ha observat que la metilació de l'ADN es troba afectada en diferents



gens en individus que presenten TEA. Aquests canvis en la metilació, poden ser els causants de característiques del TEA.

- Modificacions de les histones: es refereix a l'acetilació i la metilació de les histones les quals influeixen en la compactació i l'expressió de l'ADN.
- MECP2 (Methyl CPG binding protein): és un regulador epigenètic fonamental per al desenvolupament cerebral. Mutacions en aquesta proteïna és la causant de molts trastorns com el Síndrome de Rett, el Retard mental lligat al cromosoma X, Síndrome de Angelman, Autisme,... Tot i que la mutació d'aquest gen no és molt freqüent en l'autisme, s'ha vist un augment important com a promotor de la metilació del gen MECp2 al còrtex frontal dels nens autistes .

## 5. MARC TEÒRIC DEL TEA

### 5.1 Concepte del TEA

El trastorn de l'espectre autista (TEA) és un trastorn del neurodesenvolupament que es caracteritza per una afectació de la comunicació, la interacció social i el comportament d'una persona. Presenten patrons de comportaments restringits i repetitius, dificultats en la comunicació verbal i no verbal i dificultats en la interacció social, comprensió i gestió emocional [1].

Aquest trastorn acompanya a la persona al llarg de tota la seva vida, tot i que les necessitats i manifestacions varien depenen de quina etapa del desenvolupament es trobi o si s'ha detectat en edat més primerenca o no. És d'inici primerenc, i en alguns casos es poden evidenciar manifestacions durat el primer any de vida, el que permet detectar de forma precoç el TEA i afavorir en la seva evolució clínica.

El terme "*ampli espectre*" es refereix al gran ventall de símptomes i gravetats que varien significativament d'una persona a una altra.. Això és degut a que les persones amb TEA poden tenir una àmplia gama d'habilitats i discapacitats [1]. Mentre que algunes persones poden tenir dificultats en el llenguatge i la interacció social, d'altres poden tenir aquestes habilitats més desenvolupades. Algunes persones amb TEA poden tenir discapacitats significatives i requerir recolzament durant la seva vida diària, mentre que altres poden presentar menys dificultats i ser capaços de portar una vida amb autonomia i independència.



El DSM-V (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders-V*), Manual Diagnòstic i Estadístic dels Trastorns Mentals de l'Associació Americana de Psiquiatria (*American*



*Psychiatric Disorders*) [1] engloba sota el nom de Trastorns de l'Espectre Autista, diferents trastorns del neurodesenvolupament que comparteixen simptomatologia relacionada amb la dificultat de comunicació i relacions socials, patrons de conducta i interessos repetitius i restringits de comprensió, activitats i interessos. El conjunt de trastorns que s'agrupen sota el nom de Trastorns de l'Espectre Autista són l'autisme, el síndrome d'Asperger, el trastorn general del desenvolupament no específic i el trastorn desintegratiu en els nens.

Estudis neuropsicològics demostren que les persones amb TEA presenten dèficit en les funcions executives com per exemple la planificació, l'organització, la flexibilitat,... i dificultats en la teoria de la ment. Dedicaré un apartat per parlar d'aquest últim concepte. A nivell cognitiu s'ha vist una afectació de la capacitat intel·lectual en aproximadament el 70% dels casos. L'altre 30% presenta un Coeficient Intel·lectual normal o superior” [28].

## **5.2 Evolució, origen i teories explicatives**

### **5.2.1 Origen i evolució**

La paraula “*autisme*” procedeix del terme “*autos*”(αυτος), que significa “*allò propi, un mateix*” o el que es coneix col·loquialment com a “*estar en el seu món*”.

Al llarg dels anys, l'autisme ha anat agafant diferents formes i diferents autors han anat afegint nous conceptes rellevants. El terme “*autisme*” va ser introduït per l'autor Eugen Bleuler a la literatura mèdica l'any 1911 [28] per a referir-se a un conjunt d'alteracions esquizofrèniques que tenien com a principal característica l'aïllament social i la falta de comunicació, donant èmfasis a l'expressió d'absència o pèrdua dels nens.

És amb l'aparició de Leo Kanner (1943) i Hans Asperger (1944) quan agafa una important rellevància el concepte de Trastorn de l'Espectre Autista. L'any 1943, Leo Kanner va aportar al seu llibre “*Los trastornos autistas del contacto afectivo*” el terme d'Autisme Infantil Precoç per tal de poder descriure el quadre clínic observat a partir d'un estudi que va realitzar a 11 nens d'entre 2 i 8 anys que presentaven inhabilitat cognitiva per poder relacionar-se amb les persones, obsessió, ecolàlia, alteracions primerenques del desenvolupament, entre d'altres símptomes. Kanner (1943) va destacar que aquestes nens mantenien una incapacitat per relacionar-se amb les persones, dèficit important en el desenvolupament del llenguatge amb presència d'ecolàlia, dificultats per entendre les ironies,... i també va observar la presència de comportaments restrictius i

repetitius, on s'evidenciava símptomes d'ansietat en casos on es produeix un canvi el les rutines [28].

Un any més tard, Hans Asperger, pediatra Austríac Asperger (1944) va definir un trastorn anomenat Psicopatia Autística a partir del seu assaig (*Die Autistischen Psychopathen im kinder salter*). Aquest trastorn va ser afegir l'any 1997 a les classificacions psiquiàtries substituint el Síndrome d'Asperger [27]. Tot i que de forma aparent poden presentar diferències, tots dos autors, van coincidir en dos conceptes importants: la incapacitat per relacionar-se amb els altres i el seu entorn, i l'inici del trastorn en edat primerenca amb presència durant tota la vida de l'individu.

Entre els anys 1963 i 1983 va tenir un paper important les teories que mantienien un origen neurobiològic de l'autisme. No va ser fins l'any 1970, gràcies als estudis de Rutter que no es va posar èmfasis en els aspectes cognitius enfront a les primeres posicions conductuals de Kanner (1943) [28].

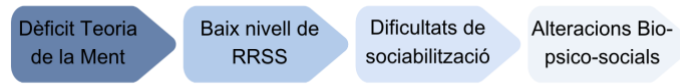
L'any 1988, Lorna Wing, autora de la Triada de Wing va proposar el terme "*Autístic Continuum*" al qual se li va anomenar definitivament "*Autistic Spectrum Disorder*" l'any 1996. Lorna Wing va definir aquest trastorn com "*un ampli continu de trastorns amb diversitat en la presentació clínica i amb alteracions cognitives i neuroconductuals en comú*" [28] És a partir d'aquest moment quan el trastorn d'espectre autista es comença a conèixer amb les sigles TEA.

### **5.2.2 Teories explicatives**

Degut a que es desconeix quina és la causa que provoca el TEA, existeixen diferents teories que tenen com objectiu explicar les possibles causes i mecanismes del TEA.

#### **Teoria de la ment**

La teoria de la ment es relaciona amb l'habilitat d'inferir estats mentals com pensaments, emocions, desitjos, intensions,... a un mateix i a una altra persona amb l'objectiu d'interpretar e intuir el comportament dels altres. Premack i Woodruff (1978) van ser els autors de la Teoria de la Ment i la van definir com l'habilitat d'entendre i predir les conductes de les altres persones, els seus coneixements, intencions, emocions i creences [23].



Per poder portar a terme relacions socials positives en el nostre entorn és imprescindible no sols saber que diuen els altres, sinó també poder interpretar perquè ho diuen, intuir quines seran les seves intencions, la reacció davant el que nosaltres expressem o interpretar el seu estat emocional. Els nens o nenes amb TEA o altres trastorns del neurodesenvolupament presenten dificultats per realitzar aquest tipus de processos cognitius, posar-se al lloc d'una altra persona i comprendre que cadascú de nosaltres percebem, pensem, sentim, desitgem o creiem coses diferents i com a conseqüent mostren un excés de sinceritat, falta d'empatia e ingenuïtat. La seva dificultat per portar a terme relacions socials positives, dificulta que aquestes persones es puguin socialitzar amb el seu entorn el que comporta l'aparició d'alteracions biopsicosocial

*“El déficit de la Teoría de la mente en niños con TEA sugiere que los problemas en comunicación, socialización e imaginación provienen de su incapacidad para representar y atribuir estados mentales” [12].*

### **Teoria de la coherència central dèbil**

Aquesta teoria va ser presentada per Frith i Happé (1994) fent referència a la capacitat de percebre i processar la informació d'una forma més global. És a dir, observar el nostre entorn i identificar-ho com un tot sense tenir en compte els detalls, centrant la nostra atenció cap a allò rellevant i rebutjant allò que és irrellevant [15]. En el cas de les persones amb TEA tenen una manera de processar la informació diferent, més analítica i amb major detall. Presenten dificultats per processar la informació de forma global i contextualitzada i presten atenció a detalls o elements aïllats el que implica una coherència central dèbil.

L'atenció a aspectes més específics comporta un dèficit en la comprensió del conjunt o context general i com a conseqüència una interpretació errònia. Una debilitat en la coherència central pot influir en diferents àrees cognitives de la persona amb TEA com per exemple en la percepció, la memòria, l'atenció, la comprensió social i el pensament abstracte. Aquesta teoria explica la presència de la dificultat per interpretar les normes socials, la comprensió de metàfores, els dobles sentits,...

## **Teoria de les disfuncions executives**

Les funcions executives es defineixen com el conjunt d'habilitats cognitives superiors que ens permeten planificar, organitzar, regular i controlar el nostre comportament. Aquestes funcions executives són essencials per un correcte funcionament executiu i adaptatiu de la nostra vida diària.

Ozonoff, Pennington i Rogers (1991) van ser els pioners en la teoria de la disfunció executiva definint la dificultat que presenten les persones amb TEA per planificar i executar les accions complexes com per exemple: la inhibició o capacitat per controlar o suprimir les respostes automàtiques o impulsives, la memòria de treballa, la planificació o organització, la presa de decisions, la resolució de problemes,... [15]. Aquesta teoria permet explicar la presència de comportaments rígids i la inflexibilitat que caracteritza a les persones amb TEA.

### **5.3 Detecció primerenca del TEA**

El diagnòstic precoç del TEA i la intervenció primerenca es fonamental ja que permet la planificació educativa primerenca, la previsió de recolzament i psicoeducació familiar, aplicar el tractament adequat i maximitzar el desenvolupament i benestar dels nens i nenes amb TEA. Moltes vegades aquesta detecció primerenca és molt difícil i en poques ocasions s'arriben a derivar a nens/es amb sospita de TEA abans dels tres anys. Aquesta detecció primerenca moltes vegades no implica un diagnòstic definitiu, però permet identificar senyals que poden alertar de la presència del TEA.

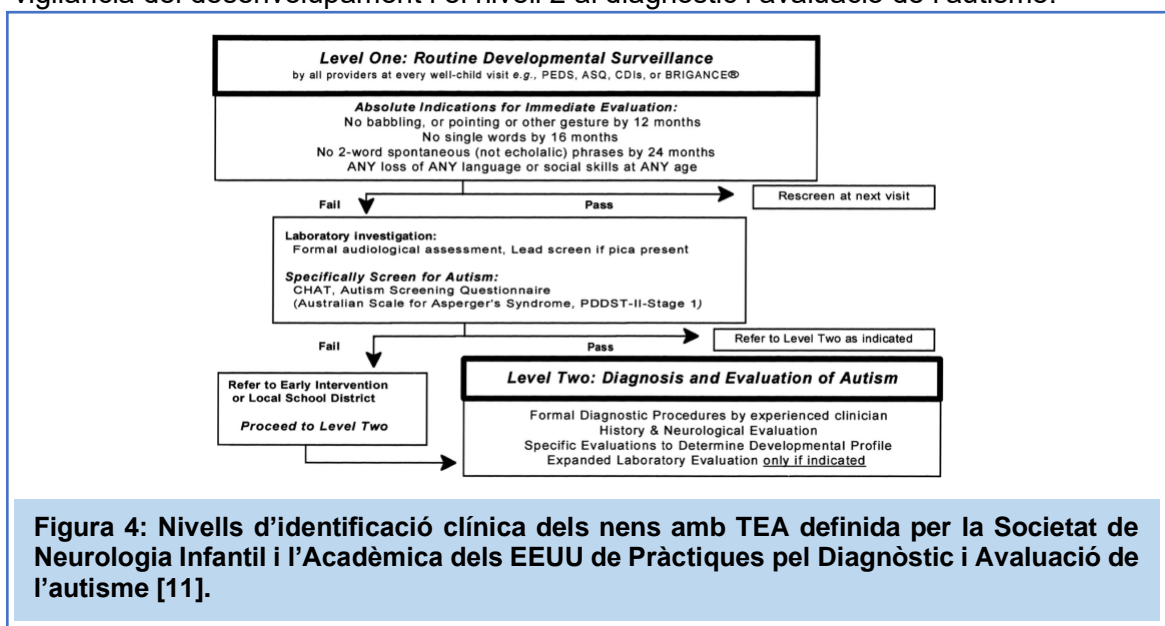
L'edat mitjana de sospita és aproximadament als 22 mesos i no és fins als 26 mesos que s'acudeix a la primera consulta. De tal manera que, arribem als 52 mesos a obtenir el primer diagnòstic específic [16]. Rivièrè (2001) va realitzar un estudi a 100 familiars (79 nens i 21 nenes) per tal de poder donar resposta a la creença de l'existència d'un patró prototípic observacional per part de les famílies. Un 25 % van mostrar preocupació pels seus fills durant el primer any de vida degut a la passivitat, absència de comunicació, falta de respostes expressives o estereotipades. Un 57% es van començar a preocupar durant el segon any de vida en el moment en que van presenciar una falta de resposta i una falta de desenvolupament del llenguatge. El 18% van iniciar les seves preocupacions entre els mesos 24 i 30, un 4% entre els mesos 30 i 36 i un 3% entre els mesos 36 i 42. Tot i la important diferència temporal en la detecció de simptomatologia per part dels familiars, el 97% van coincidir en que els seus fills no presentaven una conducta adequada de comunicació per compartir experiències a l'edat esperada el que es coneix com a comunicació protodeclaratives, i el 95% van indicar que tampoc

realitzaven una comunicació adequada per demanar, el que es coneix com a comunicació protoimperativa. Aquests tipus de pautes de comunicació es donen durant la fase il·locutiva entre els 9 i 18 mesos i son una senyal d'alarma de presència del TEA [27].

Tal i com he comentat anteriorment, aquesta detecció primerenca en la majoria de casos és difícil i és degut a l'existència de barreres que limiten aquest reconeixement [16]:

- Àmbit familiar: algunes famílies tenen dificultats per reconèixer alteracions sociocomunicatives durant els primers mesos d'edat.
- Àmbit sanitari: els professionals manquen d'informació i en ocasions es tendeix a pensar que són problemes lleus o transitoris que formen part del desenvolupament.
- Àmbit educatiu: hi ha una evident situació de desigualtat en els diferents serveis educatius i és a les escoltes infantils i als equips d'atenció primerenca (EAP) on s'ha de donar un correcte desenvolupament de sensibilitat i experiència en el desenvolupament dels nens i nenes quan hi ha una major detecció primerenca del TEA.
- Àmbit dels serveis socials: de igual manera que a l'àmbit educatiu, existeix una important desigualtat en els diferents equips i una limitada formació pel que fa al desenvolupament i les alteracions específiques.

La identificació clínica dels nens amb TEA definida per la Societat de Neurologia Infantil i l'Acadèmica dels EEUU de Pràctiques pel Diagnòstic i Avaluació de l'autisme [11] requereix de dos nivells d'investigació (veure figura 4): el nivell 1 fa referència a la vigilància del desenvolupament i el nivell 2 al diagnòstic i avaluació de l'autisme.



**Figura 4: Nivells d'identificació clínica dels nens amb TEA definida per la Societat de Neurologia Infantil i l'Acadèmica dels EEUU de Pràctiques pel Diagnòstic i Avaluació de l'autisme [11].**

El primer nivell (Vigilància del Desenvolupament Rutinari i Avaluació Específica) permet identificar els trets de risc i simptomatologia atípica del desenvolupament infantil. El segon nivell (Diagnòstic i Avaluació) s'accedeix una vegada se sospita de la presència del TEA degut a un desenvolupament atípic del nen. En aquest moment, es realitzen una bateria de proves per tal d'identificar simptomatologia específica del TEA com problemes en la coordinació motiu, sobreactivitat sensorial i absència de conductes sociocomunicatives.

#### **5.4 Característiques del TEA**

L'evolució del terme "*autisme*" ha condicionat a una actualització del Manual Diagnòstic i Estadístic dels Trastorns Mentals (DSM). Actualment, el trastorn autista, el síndrome d'asperger, el trastorn desintegratiu infantil i el trastorn generalitzat del desenvolupament no específic, es troben categoritzats sota el nom del trastorn d'espectre autista. El síndrome de Rett, anteriorment estava inclòs, però al DSM-V actual queda exclòs degut a que està contemplat dins dels trastorns generalitzats del desenvolupament.

Aquest fet, permet localitzar els diferents trastorns del neurodesenvolupament existents, sota una única nomenclatura: "TEA". Al DSM-V [1] el trastorn d'espectre autista es troba inclòs dins dels trastorns del neurodesenvolupament junt amb la discapacitat intel·lectual, els trastorns de la comunicació, el trastorn per dèficit d'atenció/hiperactivitat, trastorn específic de l'aprenentatge i trastorns motors.

Per tal de poder diagnosticar el Trastorn d'Espectre Autista [299.00 (F84.0)], s'han de donar una sèrie de criteris establerts pel DSM-V. Tot i que, el TEA té una manifestació i una gravetat molt diversa, existeixen una sèrie de característiques principals que es defineixen en tres àrees:

- Dificultats en la interacció social: les persones amb TEA poden tenir dificultats per establir i mantenir interaccions socials, dificultats per entendre i utilitzar un llenguatge adequat, i poden presentar dificultats en la comprensió de les normes socials i l'empatia amb als altres.
- Alteracions del llenguatge, la comunicació i les funcions executives: les persones amb TEA poden presentar dificultats en la comunicació verbal i no verbal, un llenguatge limitat amb presència d'ecolàlia, problemes en la comprensió, dificultats en la planificació i organització, en el processament de la informació i la presa de decisions, en l'autoregulació emocional i inflexibilitat cognitiva.

- Alteracions en el comportaments: les persones amb TEA es caracteritzen per la presència de comportaments repetitius, interessos restringits i rigidesa en les rutines. Poden mostrar moviments estereotipats, obsessions o interessos intensos i limitats en certs temes, i resistència al canvi en les rutines diàries.

Per tal de poder donar un diagnòstic definitiu s'ha de determinar el nivell de gravetat pel que fa a la comunicació social i als comportaments restringits i estereotipats. Aquesta avaluació s'ha de fer per separat i s'haurà de tenir en compte l'especificador amb o sense dèficit intel·lectual acompanyat (veure Taula 4).

Nivell de gravetat	Comunicació social	Comportaments restringits i estereotipats
<b>Grau 3</b> "Necessita ajuda molt notable"	Les deficiències greus de les aptituds de comunicació social, verbal i no verbal, causen alteracions greus del funcionament, un inici molt limitat d'interaccions socials i una resposta mínima a l'apertura social de les altres persones. Per exemple, una persona amb poques paraules intel·ligibles, que rarament inicia una interacció i que, quan ho fa, utilitza estratègies inhabituals per complir tant sols amb allò necessari, i que únicament respon a les aproximacions socials molt directes.	La inflexibilitat del comportament, l'extrema dificultat per fer front als canvis, i els comportaments restringits/repetitius interfereixen notablement amb el funcionament en tots els àmbits. Ansietat intensa/dificultat per canvia el focus d'acció.
<b>Grau 2</b> "Necessita ajuda notable"	Deficiències notables en les aptituds de comunicació social, verbal i no verbal, problemes socials evidents inclús amb l'ajuda in situ; inici limitat d'interaccions socials i respostes reduïdes o anormals a l'apertura social de les altres persones. Per exemple, una persona que emet frases senzilles, i la seva interacció es limita a interessos especials molt concrets i que tenen una comunicació no verbal molt excèntrica.	La inflexibilitat del comportament, l'extrema dificultat per fer front als canvis, i els comportaments restringits/repetitius resulten amb <b>frecuència</b> evidents per l'observador casual e interfereixen amb el funcionament en diferents contextos. Ansietat i/o dificultat per canviar el focus d'acció.
<b>Grau 1</b> "Necessita ajuda"	Sense ajuda in situ, les deficiències de la comunicació social causen problemes importants. Dificultats per iniciar interaccions socials i exemples clars de respostes atípiques o insatisfactòries a l'apertura social de les altres persones. Poden semblar que tenen poc interès en les interaccions socials. Per exemple, una persona és capaç de parlar amb frases complexes i que estableix una comunicació, però la conversa de la qual amplia amb altres persones fall i els intents de fer amics de la qual són excèntrics i habitualment no tenen èxit.	La inflexibilitat del comportament causen una interferència significativa amb el funcionament en un o més contextos. Dificultat per l'organització i la planificació dificulten l'autonomia.

**Taula 3. Nivells de gravetat del TEA (1).**

## 5.5 Tractament

Les intervencions terapèutiques que es realitzen a les persones TEA varien significativament entre elles ja que tal i com hem observat, aquest trastorn es caracteritza per tenir una simptomatologia molt heterogènia. Per aquest motriu, el tractament ha de ser individualitzat i adaptat a les necessitats de cada persona. El TEA s'aborda des de una teràpia multidisciplinària a partir de la qual actuen psicòlegs,



logopedes, terapeutes ocupacionals, metges, educadors,... Les diferents intervencions que s'apliquen a les persones amb TEA són [1]:

- Fàrmacs: segons l'Administració de Medicaments i Aliments dels EEUU (FDA, sigles en anglès) els medicament utilitzats amb als nens TEA d'entre 5 i 16 anys per tractar la seva irritabilitat és el Risperidona i l'aripiprazol. Sovint, s'administren altres medicaments però aquests no estan directament relacionats amb el TEA sinó amb altres trastorns que presenten comorbiditat com es el cas del TDA-H o l'epilepsia.
- Atenció primerenca: conjunt d'intervencions que tenen com objectiu identificar i donar resposta a possibles trastorns relacionats amb el desenvolupament dels nens.
- TEACCH (Treatment and Education of Autistic and Related Communication Handicapped Childre, Schopler 1988) és un mètode que té com objectiu l'adaptació de materials i estructurar l'entorn a partir d'un suport visual i estructural per tal de millorar les habilitats i necessitats funcionals del nen/a amb TEA.
- Intervenció conductual: els enfocaments conductuals com per exemple la teràpia conductual aplicada (Applied Behavior Analysis, ABA) permet modificar i millorar els comportaments, les habilitats socials, la comunicació i l'autonomia de les persones amb TEA.
- Teràpia ocupacional: es focalitza en millorar les habilitats motores, la coordinació, la planificació i l'organització d'activitats diàries. Aquest tipus de teràpia permet que les persones amb TEA obtinguin una major autonomia i independència.
- Intervencions psicosocials: la teràpia cognitiu-conductual permet abordar els aspectes emocionals, d'ansietat, habilitats socials i dificultats en l'adaptació a nous canvis.
- Intervencions educatives: l'educació ha de ser adaptada a les necessitats individuals que presenta el nen/a basat en el concepte fonamental d'inclusió.

## **6. PROPOSTA D'INTERVENCIÓ**

En aquest apartat exposaré dos materials creats per mi per treballar la interacció i les relacions socials. S'ha de tenir en compte en tot moment que totes les intervencions i tots els materials que s'utilitzen a les sessions han de ser individualitzats en funció de les necessitats de cada nen.



En un primer moment, volia que aquest espai sigues molt més extens i poder aportar diferents materials per treballar tant les alteracions de la interacció social, com del llenguatge i la comunicació, i els problemes del comportament. Però, degut a la limitació de pàgines del treball i la extensió dels altres apartats, he decidit abordar aquesta intervenció per treballar les dificultats que tenen les persones TEA per establir i mantenir interaccions socials, dificultats per entendre les normes socials, teoria de la ment i empatia.

### 6.1. Material 1: Inferència social

El primer material té com objectiu treballar les inferències socials. Són processos mentals que permeten entendre les situacions socials, interpretar les emocions i els pensaments dels altres, i predir el comportament i les interaccions de les persones. Aquest concepte es relaciona amb la teoria de la ment exposada anteriorment. D'entre les estratègies per poder abordar les dificultats que tenen els nens i nenes amb TEA per a realitzar les inferències socials trobem: el reconeixement, la comprensió i la regulació de les nostres emocions i la dels altres, inferir pensaments i emocions dels altres com per exemple preguntar a partir d'una imatge que podria estar sentint aquella persona. Fomentar l'empatia i treballar la comunicació no verbal.





Aquestes fitxes permeten que el nen o nena amb TEA aprengui a inferir situacions, emocions i sentiments, i poder predir possibles conductes que es poden donar. La dinàmica a treballar consisteix en que en un primer moment descriu que és el que veu i després anar responen les diferents preguntes que apareixen. Hem de tenir en compte que poden sorgir dificultats durant la intervenció i per això hem de tenir la capacitat flexiva d'anar modificant l'exercici en funció de les necessitats del nen o nena.

En el següent enllaç es pot visualitzar el document complet:  
<https://drive.google.com/file/d/1wmEyjdQc0jzOfOOu5Cyzr5dceOxYWbLn/view?usp=sharing>

## 6.2 Material 2: Habilitats socials

Aquest segon material té com objectiu treballar les habilitats socials que són un conjunt d'estratègies de conducta, capacitats i competències que permeten que les persones puguin interactuar i relacionar-se de forma efectiva en diferents situacions socials.

<p>El otro día cuando sonó la campana del colegio, saliste corriendo porque tenias mucha prisa y se te cayeron todos los libros. Un compañero de clase te ayuda a recogerlo.</p> <p> ¿Qué harías?</p>	<p>Llegas al colegio y te encuentras a uno de tus amigos en la puerta esperando para entrar.</p> <p> ¿Qué harías?</p>		
<p>Cojo las cosas y me voy corriendo porque tengo mucha prisa.</p>	<p>Le doy las gracias por ayudarme.</p>	<p>Le miro a la cara y le saludo ¡Buenos días!</p>	<p>Entro corriendo al colegio, tengo ganas de jugar en el patio.</p>

Aquestes fitxes permeten que el nen o nena amb TEA aprengui a practicar habilitats de comunicació verbal i no verbal, com per exemple el contacte visual, utilitzar un to de veu adequat,... aprendre a iniciar i mantenir una interacció social com saludar, acomiadar-se, jugar amb els altres,... ajudar a identificar i entendre les emocions pròpies i les dels altres, fomentar l'empatia, l'assertivitat i aprendre estratègies per resoldre els conflictes i problemes socials.

En el següent enllaç es pot visualitzar el document complet:  
<https://drive.google.com/file/d/12Q0qx2yjVK8qyE-haOS33486e-gLAaZj/view?usp=sharing>

## 7. CONCLUSIONS

Una vegada finalitzat el treball final de grau els resultats obtinguts a partir de la revisió bibliogràfica realitzada afirmen la hipòtesis “*La interacció de variants genètiques i factors ambientals i epigenètics tenen un paper fonamental en el desenvolupament del TEA*”. Tot i que, els diferents estudis observats demostren l'existència de factors genètics, epigenètics i ambientals, no apareixen uns resultats concloents sobre les causes del trastorn.

Els punts que afirmen la hipòtesis són:

- El TEA té una important base genètica amb l'existència de fins a 150 gens amb diferents localitzacions cromosòmiques que es troben relacionats amb TEA.
- Els gens implicats en l'aparició del TEA es troben estretament relacionats amb el desenvolupament del sistema nerviós.
- Les interaccions entre els gens i els factors ambientals poden explicar l'augment significatiu que hi ha hagut en la prevalença del TEA en els últims anys. Factors ambientals com l'exposició prenatal a substàncies tòxiques, complicacions durant l'embaràs o el part, prematuritat, infeccions maternes, baix pes neonatal, l'estrès, la depressió i el consum d'antidepressius poden actuar sobre factors epigenètics i modificar variants genètiques augmentant així el risc del TEA.
- Existeix heterogeneïtat genètica del TEA el que afavoreix l'existència de diferents mecanismes genètics relacionats amb el trastorn.
- El coneixement de la genètica del TEA té una important implicació en el diagnòstic d'aquest trastorn ja que permet fer una identificació primerenca i un diagnòstic i tractament més efectiu.

Altres conclusions obtingudes en el treball:

- El TEA és un trastorn heterogeni amb una gran variabilitat en els seus símptomes i gravetat.
- La detecció primerenca és fonamental per tal de garantir una intervenció precoç i adequada. Afavoreix el desenvolupament d'habilitats cognitives i de comunicació, així com el desenvolupament del comportament adaptatiu social. Ajuda en l'orientació professional i en el plantejament d'alternatives que siguin eficaces a les necessitats del nen.
- L'abordatge del TEA requereix d'un enfocament multidisciplinari on s'inclouen diferents professions com la psicologia, la logopèdia, la medicina, la teràpia ocupacional i l'educació.
- El TEA pot tenir un impacte significatiu en la qualitat de vida de les persones. Degut a la seva característica heterogènia, existeixen diferents graus i nivells de necessitats pel que fa a les habilitats socials, la comunicació, l'autonomia i l'adaptació a diferents entorns.
- El tractament del TEA s'aborda des d'una perspectiva multidisciplinar amb l'actuació de diferents professionals i sempre de forma individual tenint en compte les necessitats de cada individu.

## 8. REFERÈNCIES BIBLIOGRÀFIQUES

1. American Psychiatric Association (APA). (2014). *DSM-5 Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales*. (5ª ed). Madrid: Editorial Médica Panamericana.
2. Pictogramas y recursos para la Comunicación Aumentativa y Alternativa CAA). (2023). Centro Aragonés para la Comunicación Aumentativa y Alternativa. ARASAAC. <https://arasaac.org>
3. Arberas, C., y Ruggieru, V. (2019). Autismo. Aspectos genéticos y biológicos. *Sección Genética Médica*. 79 (1), 16-21. <http://www.scielo.org.ar/pdf/medba/v79n1s1/v79n1s1a05.pdf>
4. Arberas, C., y Ruggieru, V. (2013). Autismo y epigenética. Un modelo de explicación para la comprensión de la génesis en los trastornos del espectro autista. *Sección Genética Médica*. 73(1). [http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0025-76802013000500005](http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0025-76802013000500005)
5. Artigas-Pallarés, J., Gabau-Vila, E., i Guitart-Feliubadaló, M. (2005). El autismo síndrómico: I. Aspectos Generales. *Revista de neurología*, 40(1), 143-149. <http://sid.usal.es/idocs/F8/ART13841/autismosindromico1.pdf>
6. Artigas-Pallarés, J., Gabau-Vila, E., i Guitart-Feliubadaló, M. (2005). El autismo síndrómico: OI. Síndromes de base genética Asociados a autismo. *Revista de neurología*, 40(1), 151-160. <https://neurologia.com/articulo/2005073>
7. Barreiro, C. Metodología TEACCH, ¿en qué consiste). (2022). La mente es maravillosa. <https://lamenteesmaravillosa.com/metodologia-teacch/>
8. Balbuena, F. (2007). Breve revisión histórica del autismo. *Revista de la Asociación Española de Neuropsiquiatría*, 27(2). [https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0211-57352007000200006](https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0211-57352007000200006)
9. ConecTEA. Genética y Autismo: Una relación inevitable. *Fundación ConecTEA*. <https://www.fundacionconectea.org/2023/02/01/genetica-y-autismo-una-relacion-inevitable/>
10. Diaz-Anzaldúa, A., y Díaz-Martínez, A. (2013). Genetic, environmental, and epigenetic contribution to the susceptibility to autism spectrum disorders. *Revista de Neurología*. [https://www.researchgate.net/publication/259003655\\_Genetic\\_environmental\\_and\\_epigenetic\\_contribution\\_to\\_the\\_susceptibility\\_to\\_autism\\_spectrum\\_disorders](https://www.researchgate.net/publication/259003655_Genetic_environmental_and_epigenetic_contribution_to_the_susceptibility_to_autism_spectrum_disorders)

11. Filipek PA, Accardo PJ, Ashwal S, Baranek GT, Cook EH Jr, Dawson G, Gordon B, Gravel JS, Johnson CP, Kallen RJ, Levy SE, Minshew NJ, Ozonoff S, Prizant BM, Rapin I, Rogers SJ, Stone WL, Teplin SW, Tuchman RF, Volkmar FR. Practice parameter: screening and diagnosis of autism: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Child Neurology Society. *Neurology*, 55(4), 468-79. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10953176/>
12. Frith, U. (1989). Autism and "Theory of Mind". Gillberg, C. (eds). *Diagnosis and Treatment of Autism*. Springer, Boston, MA. [https://link.springer.com/chapter/10.1007/978-1-4899-0882-7\\_4#citeas](https://link.springer.com/chapter/10.1007/978-1-4899-0882-7_4#citeas)
13. García-Nonell, C., Rigau-Ratera, J., i Artigas Pallarés, J. (2006). Autismo en el síndrome X frágil. *Revista de neurología*, 42(2), 95-98. <https://neurologia.com/articulo/2005819>
14. Gómez León. (2019). Conexión neuronal en el trastorno del espectro autista. In *Psiquiatría biológica: publicación oficial de la Sociedad Española de Psiquiatría Biológica*. Doyma, 26, (1). <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=6904208>
15. Gregorio, P. (2020). Conociendo el autismo: principales teorías explicativas. *Federación Autismo Madrid*. <https://autismomadrid.es/articulo-especializado/conociendo-el-autismo-principales-teorias-explicativas/>
16. Hernández JM, Artigas-Pallarés J, Martos-Pérez J, Palacios S, Fuentes-Biggi J, Belinchón-Carmona M, Canal-Bedia R, Díez-Cuervo A, Ferrari-Arroyo MJ, Hervás A, Idiazábal-Alecha MA, Mulas F, Muñoz-Yunta JA, Tamarit J, Valdizán JR, Posada-De la Paz M. (2005). Guía de buena práctica para la detección temprana de los trastornos del espectro autista (I). *Revista de Neurología*, 41(4), 237-245. <https://neurologia.com/articulo/2005056>
17. Hervás, A., Balmaña, N., i Salgado, M. (2017). Los trastornos del espectro autista (TEA). *Pediatría Integral*, 21(2), 92-108. <https://www.adolescenciasema.org/ficheros/PEDIATRIA%20INTEGRAL/Trastorno%20del%20Espectro%20Autista.pdf>
18. Instituto Nacional del Cáncer. (s.f). Gen. *Diccionario de cáncer del NCI*. <https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionarios/diccionario-cancer/def/gen>
19. International Molecular Genetic Study of Autism Consortium (IMGSAC). (2001) A genomewide screen for autism: strong evidence for linkage to chromosomes 2q, 7q, and 16p. *The American Journal of Human Genetics*, 69(3), 570-81. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11481586/>

20. Krebs, C., Weinberg, J., Akesson, E., y Dilli, E. (2018). *Neurociencia*. (2a ed.). Wolters Kluwer.
21. Martínez-Morga, M., Quesada, M.P., Bueno, C., y Martínez, S. (2019). Bases neurobiológicas del autismo y modelos celulares para su estudio experimental. *Departamento de Anatomía y Psicobiología*, 79 (1), 27-32.
22. MedlinePlus. ¿Qué es el ADN? Biblioteca Nacional de Medicina de los EE.UU. <https://medlineplus.gov/spanish/genetica/entender/basica/adn/>
23. Montañez, V. (2021). Teoría de la Mente para Niños con Autismo. *Tuconducta*. <https://www.tuconducta.com/autismo-infantil/teoria-de-la-mente-autismo>
24. Neul JL, Kaufmann WE, Glaze DG, Christodoulou J, Clarke AJ, Bahi-Buisson N, Leonard H, Bailey ME, Schanen NC, Zappella M, Renieri A, Huppke P, Percy AK. (2010). Rett syndrome: revised diagnostic criteria and nomenclature. *Ann Neurol*, 68(6), 944-50. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21154482/>
25. Redolar Ripoll. (2018). La Psicobiología. Editorial Médica Panamericana, 3-34.
26. Redolar Ripoll, & Moreno Alcázar, A. (2010). Fundamentos de psicobiología. (1a ed.). Barcelona: FUOC. <https://elibro-net.eu1.proxy.openathens.net/es/ereader/uoc/56510>
27. Rivière A. ¿Cómo aparece el autismo? Diagnóstico temprano e indicadores precoces del trastorno autista. (2001). En Rivière A, Martos J, eds. *El niño pequeño con autismo*. Madrid: APNA-IMSERSO, 13-32
28. Vilma, C. (2014). Trastorno del Espectro Autista (TEA). *Portales de educación permanente*. Ministerio de Salud. Gobierno de la provincia de Buenos Aires. <https://www.ms.gba.gov.ar/sitios/pediatria/trastorno-del-espectro-autista-tea/>