



TEA en pacientes con alteraciones genéticas. A propósito de un caso

Helena de Diego Martín*, Marta Díez González*, Ángela Osorio Guzmán**, M^a del Rosario Hernando Segura**, Rocío Gordo Seco **

* M.I.R Psiquiatría. ** F.E.A Psiquiatría Unidad de Salud Mental Infanto- Juvenil. Complejo Asistencial Universitario de Burgos

INTRODUCCIÓN

Entre las distintas etiologías asociadas al Trastorno del Espectro Autista (TEA), se describen alteraciones genéticas, que en muchos casos dificultan el diagnóstico.

CASO CLÍNICO

Paciente de 14 años diagnosticada de **Microduplicación del cromosoma 15q** y portadora en heterocigosis del gen GLA asociado a Enfermedad de Fabry. Inicia seguimiento en Salud Mental Infanto-Juvenil a los 4 años por encopresis y alteraciones conductuales, con mala evolución clínica. En el año 2013 se evalúa la capacidad intelectual con resultado CIT 51 (discapacidad intelectual leve). Además, se realiza una valoración por sospecha de TEA, que finalmente se descarta, siendo diagnosticada de “Disregulación severa del humor”, “Trastorno del Comportamiento Perturbador” y “Trastorno del Lenguaje Expresivo”. En 2018 se realiza valoración de inteligencia no verbal con Test de Matrices de Raven con resultado CIT 75. La evolución clínica ha sido fluctuante, predominando un cuadro de irritabilidad, alteraciones importantes de la conducta y dificultades en las relaciones sociales por los que ha realizado tratamiento con diversos psicofármacos, con eficacia parcial. En los últimos años se hace más evidente la escasa reciprocidad socio-emocional, rigidez cognitiva y tendencia a comportamientos repetitivos que hacen reconsiderar la posibilidad de TEA (descrito en la Microduplicación del cromosoma 15).

RESULTADOS

Se evalúa mediante criterios clínicos **DSM-5** y **ADI-R**:

- ✓ Total A= 13 (Punto de corte 10)
- ✓ Total B= 7 (Punto de corte para sujetos verbales, 8)
- ✓ Total C= 10 (Punto de corte 3)
- ✓ Total D= 4 (Punto de corte 1)

CONCLUSIONES

Se concluye según los datos aportados diagnóstico de TEA con grado 2 de severidad. En el caso expuesto la heterogeneidad de la clínica junto a la asociación de una discapacidad intelectual dificultan el diagnóstico, que se ve a su vez influenciado por una identificación tardía del TEA en población femenina.

BIBLIOGRAFÍA

- Moss J, Howlin P. Autism spectrum disorders in genetic syndromes: implications for diagnosis, intervention and understanding the wider autism spectrum disorder population. *J Intellect Disabil Res.* 2009 Oct;53(10):852-73.
- Richards C, Jones C, Groves L, Moss J, Oliver C. Prevalence of autism spectrum disorder phenomenology in genetic disorders: a systematic review and meta-analysis. *Lancet Psychiatry.* 2015 Oct;2(10):909-16.