

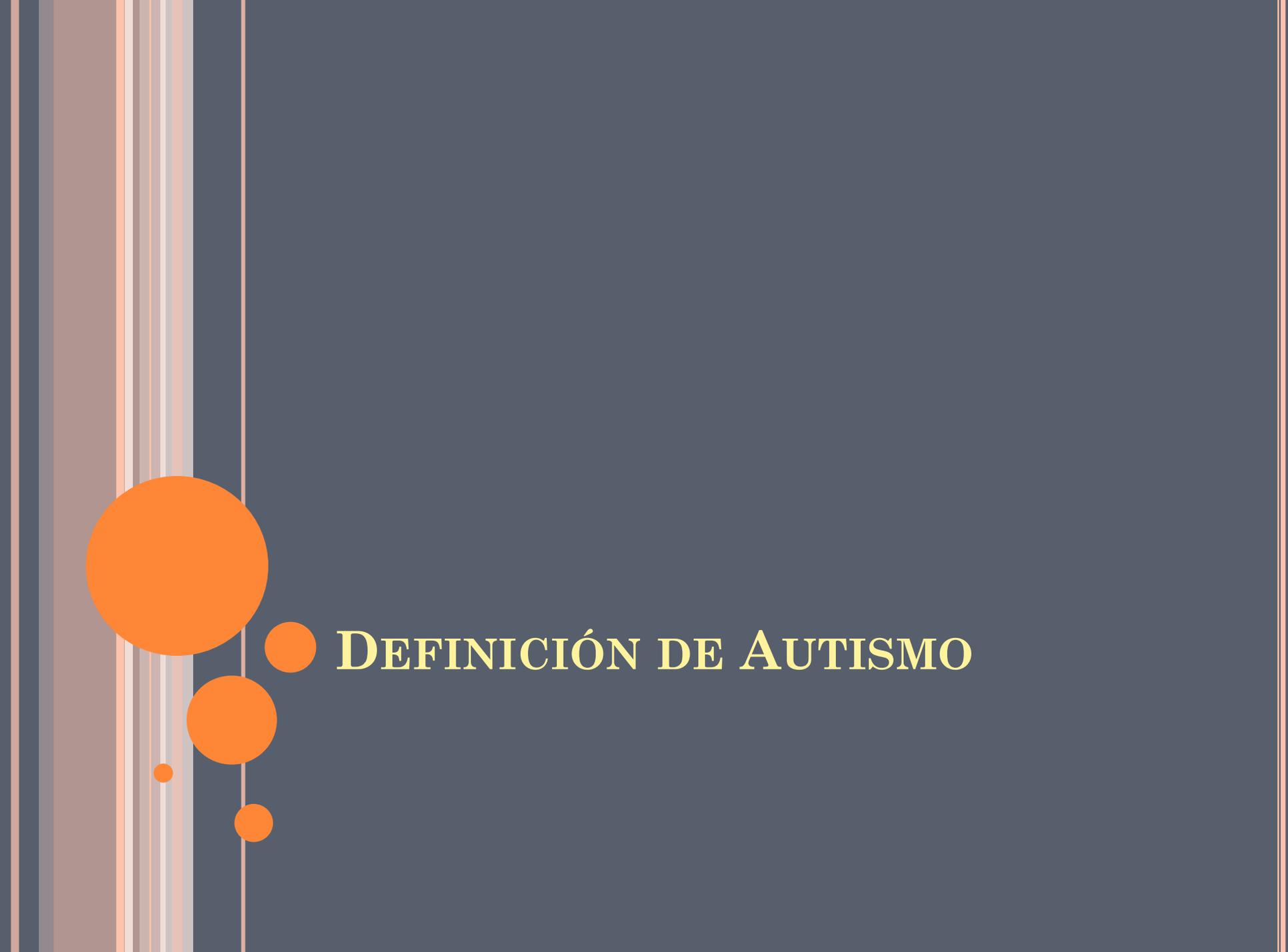


EL AUTISMO DESDE EL PUNTO DE VISTA DEL LABORATORIO CLÍNICO

Dra. Beatriz de la Torre

**Escuela de Bioanálisis. Cátedra de Bioquímica B.
U.C.V.**

Caracas, 2012.

The image features a dark blue background with a decorative graphic on the left side. This graphic consists of several vertical lines of varying widths and colors, including shades of brown, grey, and white. Overlaid on these lines are five orange circles of different sizes, arranged in a descending, staggered pattern from top-left to bottom-right. The text 'DEFINICIÓN DE AUTISMO' is positioned to the right of the circles, centered vertically relative to the largest one.

DEFINICIÓN DE AUTISMO



○El Autismo es un trastorno muy complejo. Forma parte de lo que se conoce como Espectro autista.

○Fue identificado por Leo Kanner en 1943. Ese mismo año el Dr. Asperger describía una forma leve de este desorden que conocemos ahora como síndrome de Asperger.

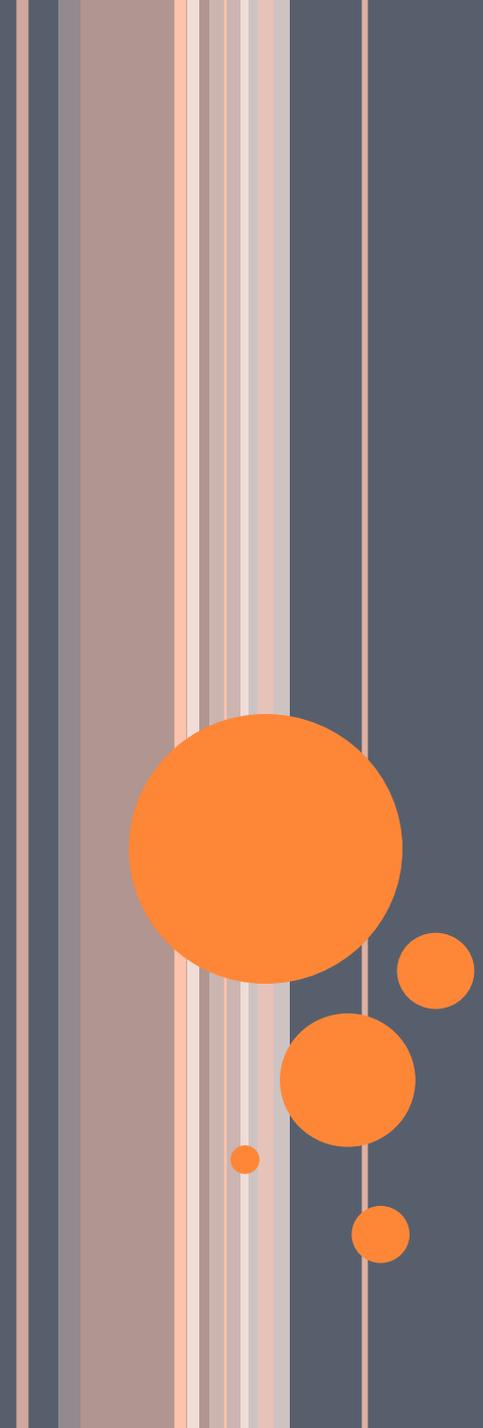
○Estos dos trastornos están dentro de los cinco trastornos que forman el Espectro Autista. Los otros son: el síndrome de Rett, el Trastorno generalizado del desarrollo y el Trastorno desintegrativo de la infancia. En los últimos años se ha incluido también al Trastorno por déficit de Atención con o sin Hiperactividad.



- Estos trastornos pueden ir desde leve, moderado y severo. Ocurre aproximadamente en 1 de cada 500 nacimientos y es cuatro veces más común en niños que en niñas.
- Se encuentra en todo tipo de razas, etnias y clases sociales en todo el mundo. No se conoce ningún factor en el entorno psicológico del niño como causa directa de Autismo. En *Venezuela de 10 pacientes que llegan al área de Neuropediatría de la Maternidad Concepción Palacios, ocho son diagnosticados positivos, mientras el Centro Educativo Integral Autismo en Voz Alta, maneja cifras que indican que de cada 110 nacimientos, uno es autista.*

EL AUTISMO





CARACTERÍSTICAS FISIOPATOLÓGICAS DEL AUTISMO



1. Anomalías estructurales en el cerebro.
(Existen estudios que demuestran diferencias en la estructura del cerebro de los autistas, en relación a un cerebro normal).
2. Anomalías histológicas en el cerebro
(anomalías a nivel de grupos celulares).
3. Trastornos metabólicos de los aminoácidos o las enzimas necesarias para metabolizarlos.
4. Procesos patológicos en el sistema digestivo.
No digieren bien, pueden tener parásitos no detectados, hongos no detectados (como la *Candida albicans*).

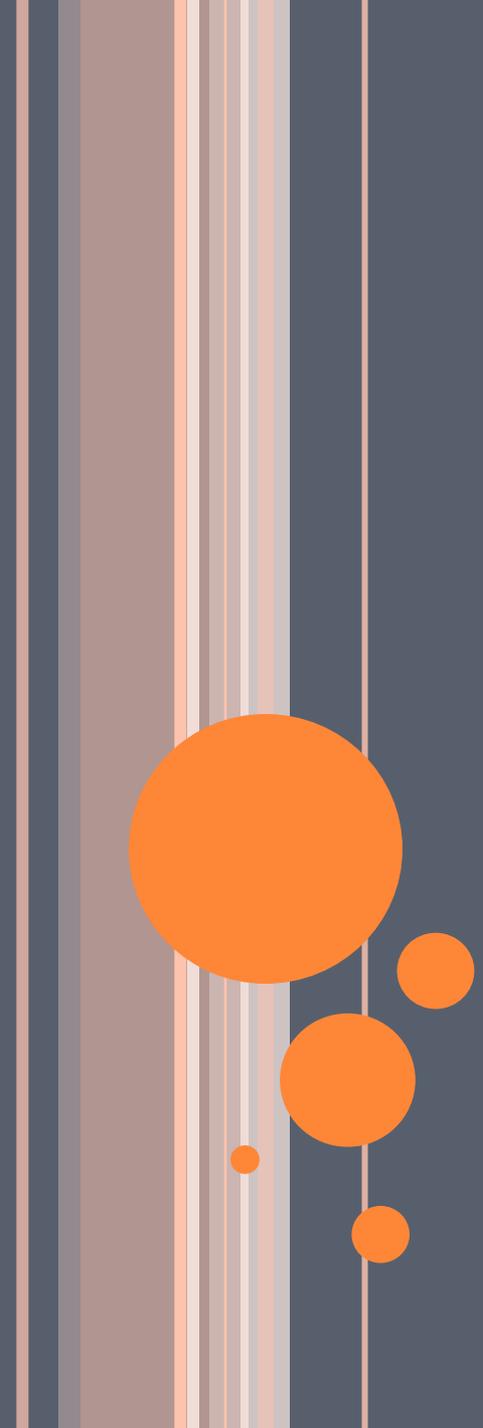


5. Intoxicación con metales pesados o aumento de los mismos en sangre.
6. Indicios de afectación crónica asociada al virus de la rubéola, citomegalovirus, herpes simple, toxoplasmosis, sífilis.
7. Afectación del sistema inmunológico teniendo en consideración la relación de linfocitos con receptores y transportadores de neurotransmisores, específicamente la serotonina (aumento de serotonina está relacionada con retraso mental).



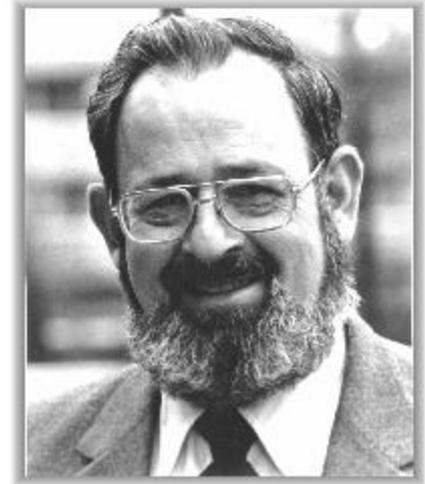
8. Neurotransmisores alterados como la Dopamina que se encuentra aumentada en el líquido cefalorraquídeo por lo que en orina sale aumentado el ácido homovalínico (HVA).
9. En el cerebro una hiperactividad del sistema de neurotransmisión opiácea endógena que conlleva a un rechazo de la compañía, al contacto físico y aumento del umbral del dolor (el golpe debe ser más fuerte para que le duela).





MODELO BIOMEDICO DEL AUTISMO

- Doctorado en psicología experimental y diseño de Investigación. Especialidad en metodología de investigación.
- Fundador: Sociedad de Autismo de América en el año 1965 (ASA) y el Instituto para la Investigación del Autismo en el año 1967 (ARI).
- *Pionero en establecer las bases científicas del enfoque Biomédico para el tratamiento sobre el autismo.*
- Encontró en los años '70, hallazgos positivos en el uso de altas dosis de vitaminas del complejo B. A esto se le conoce como **megavitaminoterapia.**



Dr Bernard Rimland



DESORDEN DEL ESPECTRO AUTISTA

Enfoque tradicional

- Diagnostico basado en la enfermedad
- Desorden Mental
- Genético

Modelo Biomédico

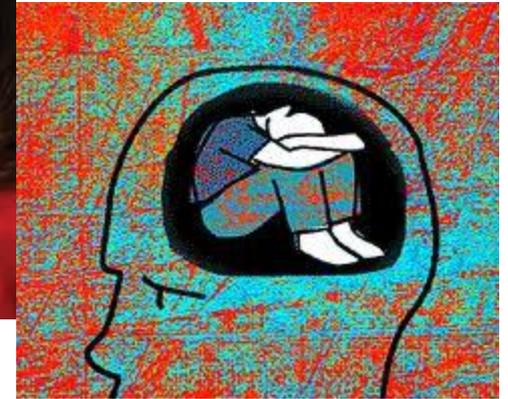
- Individual basado en el paciente
- Enfermedad Médica
- Genética y ambiental definen el desorden
- Anomalías bioquímicas, metabólicas, inmunológicas y gastrointestinales



PRINCIPIOS DEL MODELO BIOMÉDICO

- Luego de analizar los resultados de numerosos estudios clínicos se concluye que los pacientes autistas están propensos a deficiencias del sistema inmune, estos factores pueden llevar a varias complicaciones que empeoran o causan síntomas de Autismo se pueden nombrar algunos problemas comunes que incluyen por ejemplo el sobrecrecimiento de la *Cándida* y *Clostridia*.
- La impotencia por no controlar las toxinas ambientales y/o el desarrollo de alergias causan complicaciones las cuales hacen más difícil que haya un balance adecuado en el cuerpo.



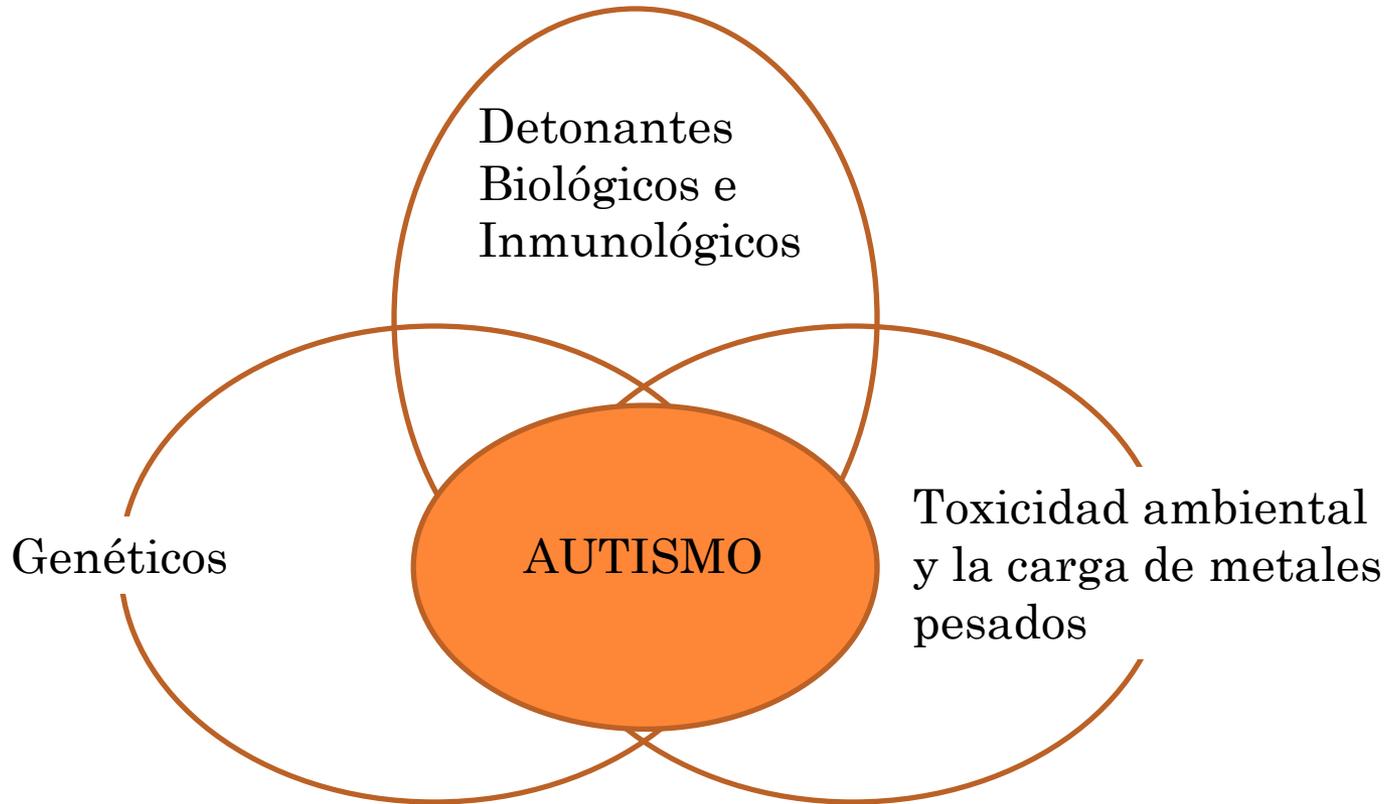


- Estos factores ambientales y físicos limitan la habilidad de los nutrientes que deben ir al cerebro y crean estrés adicional a los procesos químicos, no obstante, en la mayoría de los casos cuando estos problemas y complicaciones se corrigen, los síntomas de los pacientes mejoran notablemente. Dr. Shaw

Tratamientos Biológicos del Autismo y Trastorno Generalizado del Desarrollo (TGD).



CAUSAS PROBABLES DEL AUTISMO



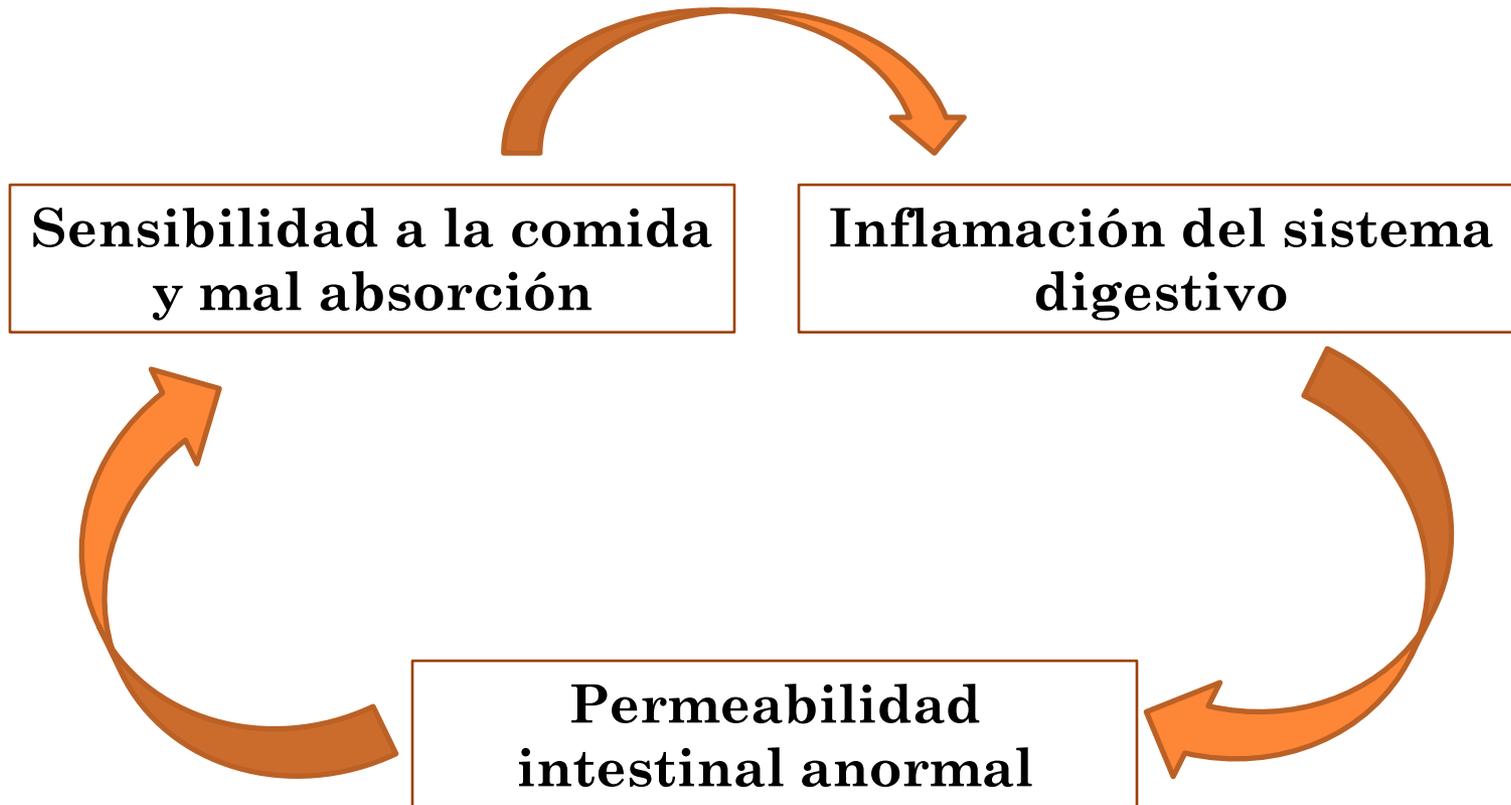
Tiempo



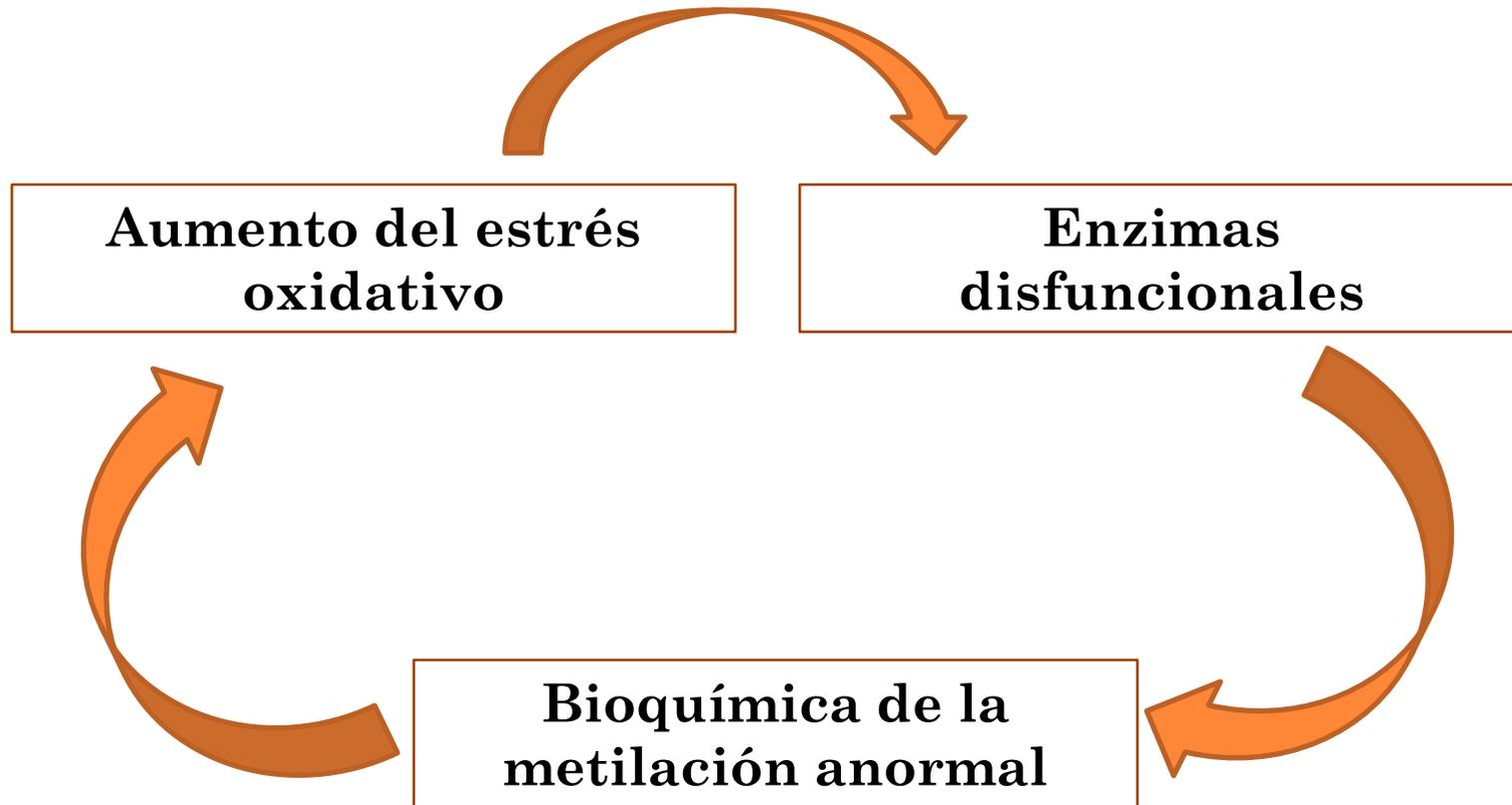
- Sobrecarga de metales pesados
- Estrés oxidativo
- Disfunción mitocondrial
- Anomalías del intestino
- Desregulación inmune



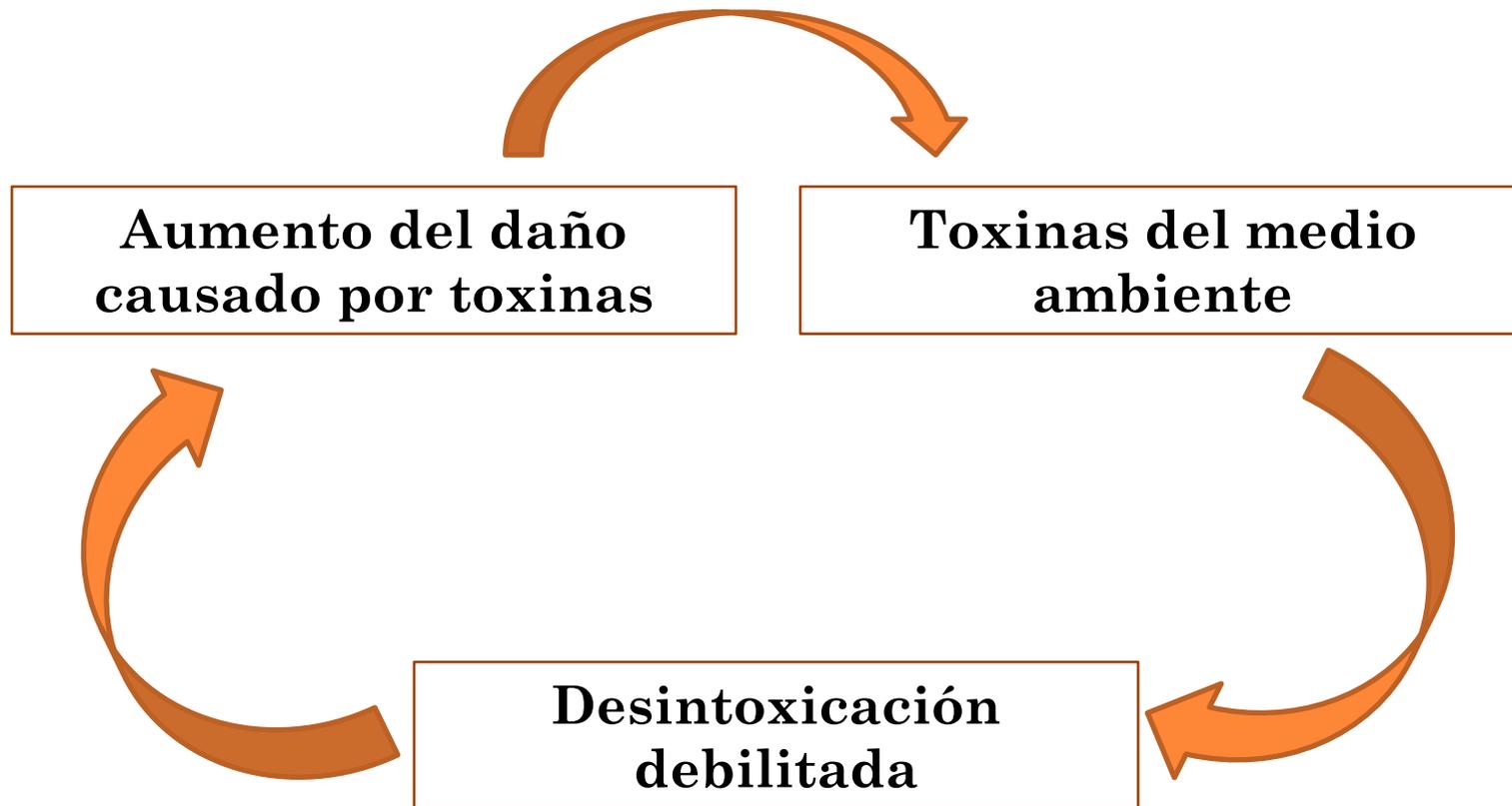
DISFUNCIÓN DEL SISTEMA DIGESTIVO



ANORMALIDADES METABÓLICAS



DEBILITACIÓN DE LA DESINTOXICACIÓN





PRUEBAS DE LABORATORIO

PERFIL GENERAL

Química

- Acido úrico
- Amonio (ayuno/sin torniquete)
- Bilirrubina Total, directa e indirecta
- Bun, Calcio, CK, CPK
- Colesterol, Creatinina, Mg, Electrolitos, fosforo, glicemia
- Triglicéridos, proteínas totales y fraccionadas
- LDH, GGT, TGP, TGO
- Proteína C reactiva

Hematológicos

- Hematología completa
- VSG



PERFILES ESPECÍFICOS

Perfil de anemia completo

- Folatos
- Vit B12
- Homocisteína
- Ferritina
- Transferrina
- Saturación de hierro sérico

Perfil Tiroideo

- TSH
- T3 y T4
- T3 libre



PERFILES ESPECÍFICOS

Perfil inmunológico

- Ig G, Ig A y Ig M
- Ig A secretora
- Ig E total
- ANA
- C3 y C4
- Ch 50

Inmunofenotipaje

- Linfocitos T y B/
absoluto
- T4/T8
cooperadora/supresora
- Células T activadas
- Contaje y actividad de
NK
- Función inmune
linfocito T y B



PERFILES ESPECÍFICOS

Autoinmunidad SNC

- Ig G Proteína básica de mielina
- Ig M Proteína básica de mielina
- Ig A Proteína básica de mielina
- Ig G, Ig M, Ig A Neurofilamentos

Hipersensibilidad

- Hipersensibilidad alimentos tipo Ig G (90 alimentos)



PERFILES ESPECÍFICOS

Respuestas a vacunas e infecciones

- Ig G, Ig M herpes
- Ig G, Ig M varicella
- Ig G, Ig M Rubeóla
- Ig G, Ig M Sarampión
- Ig G Difteria
- Ig G Tetanos
- Ig G Parotiditis
- Títulos anti polio

Marcadores en orina

- Ácidos orgánicos
- Coproporfirinas, Porfirinas
- Estrés Oxidativo
- Neopterina-Biopterina
- Aminoácidos en orina



ÁCIDOS ORGÁNICOS EN ORINA

- El Examen de Ácidos Orgánicos proporciona un “cuadro metabólico” basado en los elementos que el cuerpo desecha en la orina. Estas pequeñas moléculas de ácidos orgánicos son derivados de la actividad celular, la digestión de los alimentos y los ciclos de vida de la flora gastrointestinal, no obstante los ácidos orgánicos en la orina pueden ser tóxicos en determinados niveles o pueden ser simplemente "marcadores" de las vías metabólicas.



AMINOÁCIDOS EN ORINA

- El examen de Aminoácidos puede ayudar a evaluar las causas de la apatía, debilidad muscular, deficiencia de vitaminas, intolerancia a las proteínas, vómitos, cálculos renales, errores innatos del metabolismo y convulsiones.
- Los aminoácidos de la orina han sido desechados del cuerpo por exceso o han sido “desperdiciados” a causa de la disfunción renal o el desequilibrio nutricional. Lo más probable es que un examen de aminoácidos en orina de 24 horas revele las anormalidades metabólicas o funcionales asumiendo que los riñones están funcionando normalmente, pues los riñones deben conservar los aminoácidos que el cuerpo necesita



PERFILES ESPECÍFICOS

Heces

- Examen directo
- Coprocultivo
- Sangre oculta, azúcares reductores, leucocitos fecales
- Cultivo para hongos

Metales en cabello

- Hair elements (Drs. Data) USA.



EXAMEN DE HECES

- Es ampliamente conocido que una flora intestinal anormal conlleva a enfermedades. Proyectos de investigación han ligado la función gastrointestinal a la función de otros órganos y sistemas en el cuerpo, tales como la función hepática, neurológica, inmunitaria, etc.
- Se sabe que en el caso de las levaduras en exceso estas producen sustancias tóxicas, que pueden atravesar la barrera hematoencefálica y alterar la función neurológica, provocando lo que se llama “cerebro nebuloso”, problemas de conducta y dificultades de aprendizaje. Los subproductos del exceso de bacterias pueden interferir con neurotransmisores y causar fatiga.



METALES PESADOS EN PELO



- Es considerado el más exacto y fácil para evaluar niveles de oligoelementos en el pelo. Para realizarlo, se emplea una técnica de espectrometría de masa que permite la evaluación de cantidades muy pequeñas del orden de los microgramos y los nanogramos.
- El pelo es el medio ideal para la medición de metales tóxicos y esenciales, porque es el único medio que representa almacenaje de elementos durante largos periodos, al crecer, *la raíz está bien alimentada por los vasos sanguíneos, y ésta sangre es la que transporta los elementos tóxicos y esenciales presentes en el cuerpo.*



- Estos elementos se incorporan en las proteínas del pelo en proceso de crecimiento, el pelo los almacena y por lo tanto refleja bien la concentración de estos elementos en el cuerpo.
- Este examen proporciona la información exacta sobre las interacciones entre nutrientes y metales tóxicos, es económico y la muestra es de fácil obtención.



PERFILES ESPECÍFICOS

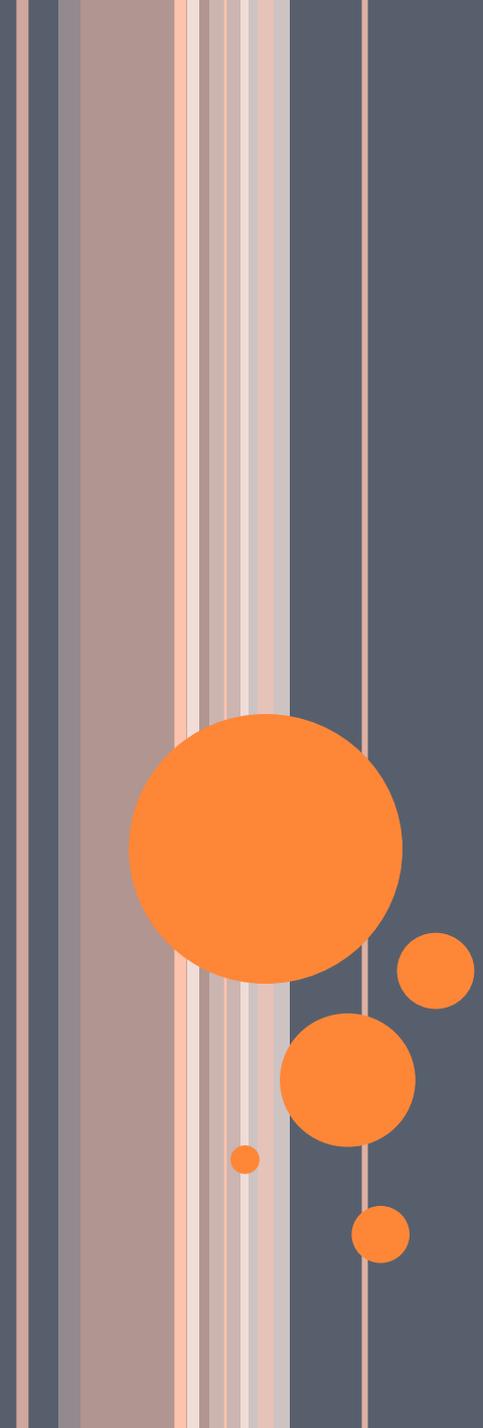
Panel vitamínico

- Niveles de vitamina A, E, beta caroteno.
- Vit. C

Funcionalidad mitocondrial

- Niveles de carnitina en sangre
- Niveles de ácido Láctico en sangre
- Niveles de ácido Pirúvico en sangre





CONCLUSIONES Y PERSPECTIVAS

CONCLUSIONES



AUTISMO

- Cada paciente es único en cuanto a las características metabólicas y estructurales de su condición.
- Los exámenes deben ser solicitados por médicos que pertenezcan al grupo DAN (Defeat Autism Now).
- Las pruebas más importantes en la evaluación inicial son:
 1. Perfil general
 2. Cultivo de heces para: hongos, coprocultivo y determinación de parásitos



3. Perfil de hipersensibilidad alimentaria tipo IgG
4. Niveles de ácidos orgánicos en orina
5. Prueba de metales pesados en pelo
6. Evaluación de inmunodeficiencias



PERSPECTIVAS Y RETOS

- Necesidad imperiosa de establecer un perfil de autismo en los laboratorios clínicos.
- Realización de todas las pruebas en laboratorios del país.
- Establecimiento de rangos de referencia nacionales.



AUTISMO



HIPERACTIVIDAD



Déficit de Atención



GRACIAS

