

# Consideraciones sobre el trastorno del espectro autista

Enrique Santiago López-Loyo

La definición del Trastorno del Espectro Autista (TEA, de acuerdo a sus siglas en idioma Inglés) establece que se trata de una alteración del neurodesarrollo que se caracteriza por déficits en la comunicación social y la presencia de intereses restringidos y conductas repetitivas. El autismo se definió inicialmente como un síntoma de esquizofrenia y, un poco más tarde, como esquizofrenia infantil. En el año 2013 se publicó la actualización de sus criterios diagnósticos en la quinta edición del Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales (DSM-5) donde se ejemplarizan los 2 subcriterios fundamentales, a saber, déficits persistentes en la comunicación social y la interacción social en múltiples contextos y patrones de comportamiento, intereses o actividades restringidos y repetitivos, siendo necesario para su confirmación diagnóstica el cumplimiento simultáneo de ambos criterios. Se manifiestan con déficits en la reciprocidad socioemocional, que incluyen un enfoque social anormal y la falta de conversación recíproca, una reducción en el intercambio de intereses,

emociones o afectos, y la incapacidad de iniciar o responder a las interacciones sociales. De igual manera, déficits en las conductas de comunicación para la interacción social, con mala integración de los componentes verbal y no verbal, del contacto visual y anomalías en el lenguaje corporal y gestual. Por otra parte, hay déficits en el desarrollo, mantenimiento y comprensión de las relaciones que afectan el ajuste del comportamiento en diversos contextos sociales, dificultades para compartir juegos imaginativos o hacer amigos, o manifestar falta de interés en los compañeros, con aislamiento y pérdida de la conducta gregaria inherente al ser humano. Los patrones de comportamiento, intereses o actividades son restringidos y repetitivos, manifestados por movimientos motores, uso de objetos o expresiones estereotipadas y repetitivas. Asimismo, retraso o ausencia total del desarrollo del lenguaje hablado con insistencia en la uniformidad, adherencia inflexible a rutinas o patrones ritualizados de comportamiento verbal o no verbal y en individuos con un habla adecuada, hay deterioro marcado en la capacidad de iniciar o mantener una conversación con otros, con hiper o hiporreactividad a la información sensorial o interés inusual en aspectos sensoriales del entorno. El inicio del desarrollo de la condición es antes de los 3 años y la apreciación de los síntomas se realiza en el período temprano del desarrollo, aunque pueden no manifestarse hasta que las demandas sociales excedan las capacidades limitadas o pueden estar enmascarados por estrategias

ORCID: 0000-0002-345-5894

Editor en Jefe de la Gaceta Médica de Caracas. Individuo de Número Sillón XXXI de la Academia Nacional de Medicina de Venezuela, Caracas 1012, Venezuela.  
E-mail: lopezloyoe@gmail.com

aprendidas. Se detectan condiciones de activación o exacerbación en presencia de cambios bruscos del entorno físico, emocional o afectivo hacia su accionar o conducta de aproximación social, siendo muy difícil discriminar una condición patológica distinta a su comportamiento habitual, lo que puede retrasar la aplicación de terapias adecuadas a patologías comunes o no comunes. La Organización Mundial de la Salud (OMS) estima la prevalencia internacional de TEA en 0,76 %, siendo importante considerar que esto solo representa aproximadamente el 16 % de la población infantil de todo el mundo (1,2).

### Aspectos históricos del TEA

En cuanto a los antecedentes históricos de esta condición, el psiquiatra infantil Leo Kanner publicó un artículo innovador en 1943 que presentó al mundo, lo que se corresponde con el concepto actual de autismo. Sin embargo, antes de que este autor hiciera su apreciación clínica, varios médicos describieron la convergencia de criterios definitorios de autismo sin identificarlo como una entidad única. En un libro editado en 1809, titulado “Observaciones sobre la locura y la melancolía”, se identifica una descripción de un niño cuyos síntomas encajaban en la definición moderna de autismo, su autor, el Dr. John Haslam, escribió sobre un niño de 5 años que fue admitido en 1799 en el Asilo del Hospital Real de Bethlem en Londres, que fue el segundo hospital psiquiátrico conocido en Europa. Este paciente tenía un historial médico que incluía un caso de sarampión al año de su nacimiento. La madre del niño afirmó que a los 2 años su hijo se volvió más difícil de controlar, que empezó a caminar a los 2 años y medio y habló al cumplir los 4 años. En el hospital solo lloraba brevemente al separarse de su madre y refirieron que se mantenía “constantemente en acción” como signo de hiperactividad, la cual es una característica que se encuentra comúnmente en los niños con TEA. Observaba a otros niños jugar en el hospital, nunca se unía a ellos y jugaba intensamente en solitario con soldaditos de juguete. Este niño no pudo aprender a leer ni escribir y de forma particular siempre se refería a sí mismo en tercera persona (3).

### Recursos diagnósticos de TEA más allá de la clínica

En la evolución del estudio de esta condición se establece que los Trastornos del Espectro Autista (TEA) no constituyen un síndrome único, sino que se refieren a un grupo de trastornos complejos del desarrollo neurológico del cerebro que incluyen el autismo, los trastornos desintegrativos infantiles y el síndrome de Asperger, que, como implica el término “espectro”, tienen una amplia gama de síntomas y niveles de gravedad. La tecnología de información avanzada que utiliza modelos de inteligencia artificial (IA) ha ayudado a diagnosticar el TEA de forma temprana a través del reconocimiento de patrones faciales. Estudios puntuales han utilizado el algoritmo de red neuronal convolucional (CNN) para entrenar datos con el objetivo de extraer componentes de expresiones faciales humanas y a partir de ellos propusieron el uso de dicho algoritmo para detectar expresiones faciales en muchos trastornos neurológicos. Los estudios de los rasgos faciales a partir de la aplicación de hasta tres modelos de aprendizaje profundo, han sido la aproximación diagnóstica más exitosa para detectar el TEA. Estas técnicas informáticas contribuyen a la realización exitosa de análisis conductuales y psicológicos complejos para el diagnóstico del TEA, que requieren más tiempo y un gran esfuerzo (4).

### Gradación clínica del TEA

Al intentar determinar la gravedad del autismo, encontramos que esta depende de la valoración de los dos dominios de síntomas principales, es decir, de la comunicación social y los patrones restringidos o repetitivos de conductas e intereses. Aunque es importante puntualizar que los individuos autistas pueden presentar comorbilidades, como afecciones médicas, psicológicas y del desarrollo coexistentes. Estos aspectos, como la discapacidad intelectual, el lenguaje expresivo y/o receptivo limitado y los trastornos de ansiedad, pueden tener un gran impacto en su vida cotidiana. Se ha propuesto el término “autismo profundo” para aquel subgrupo de individuos que presentan una alta gravedad de

los síntomas básicos, con marcada discapacidad intelectual coexistente y poco o ningún lenguaje, los cuales van a requerir una atención muy próxima y a largo plazo. La gravedad puede incluir conducta agresiva con carácter de regresión espontánea en algunos pacientes. No hay tolerancia a las situaciones estresantes o a aquellas situaciones que pongan en peligro su “zona de confort”. No se ha establecido una estrategia formal para designar el efecto combinado de estos diferentes aspectos del autismo en la vida de una persona. Sin embargo, una perspectiva más integral que identifique los deterioros, las capacidades, las condiciones coexistentes y los factores ambientales sería de gran ayuda para identificar subgrupos de individuos, así como para determinar las necesidades y fortalezas individuales en las evaluaciones clínicas (5).

### **Síndrome de Asperger como variante diferencial**

Una variante del TEA, conocida como Síndrome de Asperger, se caracteriza por los criterios genéricos ya descritos. El 18 de febrero de 1906 nació en Viena Johann ‘Hans’ Friedrich Karl Asperger quien en su infancia presentó dificultad para socializar y hacer amigos, mostrándose solitario pero, en paralelo, presentaba buena desenvoltura en el lenguaje y le gustaba la poesía y la lectura. Se graduó de médico y se entrenó en pediatría y psiquiatría, estudiando el comportamiento infantil que el mismo presentó, a partir de ello realizó sus publicaciones sobre la psicopatía autista. Años más tarde la psiquiatra Lorna Wing, madre de una niña con autismo, comenzó a investigar sobre el tema, basándose en estudios traducidos del alemán y publicados por el mismo Asperger, proponiendo que este síndrome lleve el nombre del Dr. Asperger (6). Se identifican características diferenciales de los pacientes con Síndrome de Asperger, todos inician con un período de difícil socialización en sus primeros pasos de contacto social y escolaridad, muestran una capacidad extraordinaria de concentración en actividades de exigencia intelectual, primero en su introspección y luego de demostrarse “así mismos” sus capacidades de descubrir las maravillas del conocimiento y su aplicabilidad en la vida diaria, muestran a todos sus potencialidades de resolver problemas complejos con soluciones cargadas de genialidad

y despliegue metodológico. Los estudios revelan que tienen un alto coeficiente intelectual y son portadores de una memoria infalible y de carácter integrativo en sus actividades.

### **Personalidades catalogadas con TEA tipo Asperger**

Un importante número de personas con desempeño trascendente en la historia reciente y contemporánea, a veces con logros socialmente aceptados y en otros casos con conductas de liderazgo negativo, han sido catalogadas como portadoras del Síndrome de Asperger. Destacan algunos ejemplos como Albert Einstein, quien de niño mostraba dificultades para socializar y realizaba actividades repetitivas focalizadas en sus intereses. Tim Burton, un laureado director de cine, demostró siempre su capacidad para idear mundos particulares, representados en sus realizaciones cinematográficas, siendo además portador de manías e ideas obsesivas muy específicas, así como dificultades para relacionarse con el resto de las personas. Otro personaje con el diagnóstico de Asperger es otro director de cine ganador y nominados a numerosos Premios Oscar de la Academia, Steven Spielberg, conocido por su incapacidad de relacionarse socialmente, quien ha reconocido haber presentado los síntomas característicos de esta condición en la infancia. Destaca también Bill Gates, dueño de Microsoft, una de las empresas de tecnología más importantes del mundo, quien tiene un perfil muy similar al de otras personas dentro del espectro. De igual manera, en este grupo encontramos a Elon Musk, una de las personas más ricas y exitosas de todos los tiempos. Es el fundador, director ejecutivo e ingeniero jefe de Space X; inversor, ideólogo, director ejecutivo y arquitecto de productos de Tesla, Inc., propietario y director ejecutivo de X, anteriormente conocida como Twitter, fundador de The Boring Company, cofundador de Neuralink y OpenAI y presidente de la filantrópica Fundación Musk. El propio Musk atribuye su éxito al autismo. Considera que su mente hiperconcentrada amplificó su interés intenso y especializado en la ciencia y la tecnología, un rasgo común entre las personas autistas. Entre muchísimas personas destacadas mundialmente encontramos también como representantes de esta

condición clínica al fundador de Apple Steve Jobs, Mark Zuckerberg fundador de Facebook, además de Leonardo da Vinci, Vincent van Gogh, Alfred Hitchcock, Thomas Edison, Alexander Graham Bell, Benjamín Franklin, Henry Ford, Ludwig van Beethoven, Wolfgang Amadeus Mozart, Charles Darwin, Hans Christian Andersen, Bobby Fischer, el astrólogo Carl Sagan y Adolfo Hitler, autor del genocidio del pueblo judío en la Segunda Guerra Mundial (7).

### **Los genes y su relación con el TEA**

En el espectro autista causado por mutaciones en el gen del factor de transcripción 4 se ha identificado el Síndrome de Pitt-Hopkins (PTHS) que es un trastorno monogénico del desarrollo neurológico. Se han estudiado los genes y vías presuntamente implicados en la patología mediante análisis de coexpresión y de núcleos genéticos utilizando datos transcriptómicos de células progenitoras neuronales, neuronas y organoides cerebrales derivados de pacientes con PTHS. Se han determinado genes implicados en el desarrollo y la función neuronal, incluida la transmisión sináptica, la excitabilidad de la membrana y la adhesión celular. Se identificaron varios genes que codifican proteínas implicadas en la modificación de histonas, el tráfico de vesículas sinápticas y la señalización celular. El PTHS implica alteraciones en el desarrollo y la función neuronal, particularmente en las neuronas excitatorias. Los grupos de genes coexpresados explican los mecanismos moleculares subyacentes a la patogénesis del PTHS y su conocimiento podría generar estrategias terapéuticas (8).

En autismo se implican hallazgos epigenéticos y transcriptómicos y la heterogeneidad clínica del autismo es producto de una arquitectura genética compleja que involucra algunos tipos de variantes comunes y raras, que incluyen mutaciones puntuales hasta otras variantes con un gran número de copias, que pueden ser heredadas o espontáneas. Se contabilizan más de 100 genes de riesgo que han sido relacionados con mutaciones raras, que dañan genes altamente restringidos. Un gran número de genes alterados convergen en los mismos mecanismos, como la regulación genética y la conectividad sináptica que se expresan en el autismo (9).

### **Desafíos y estrategias de salud y educación en TEA**

Se ha evaluado el impacto de la capacitación de terapeutas para brindar una oportuna intervención de salud mental individualizada para garantizar la terapia del trastorno del espectro autista, identificando un papel mediador de los cambios inducidos por los cuidadores en los resultados de los niños. Se incluyeron a 202 cuidadores de niños de 5 a 13 años de edad con trastorno del espectro autista. Evaluando la tensión del cuidador y el sentido de competencia al inicio y 6 meses después del inicio. Las conductas de los niños se evaluaron al inicio y en períodos de 6, 12 y 18 meses después del inicio de la investigación. La aplicación de estrategias de intervención basadas en evidencia por parte del terapeuta se evaluó entre el inicio y los 6 meses. Los cambios en el sentido de competencia desde el inicio hasta los 6 meses se asociaron con una reducción de las conductas desafiantes o agresivas de los niños a los 6 meses y fortalecieron los resultados de los niños a los 12 y 18 meses. De acuerdo a esto la progresión positiva de los niños con espectro autista está directamente relacionada con la preparación de los terapeutas o cuidadores que darán pautas que permean al hogar del paciente y a su entorno social (10).

El primer abordaje de la educación en pacientes con TEA estaba dirigido a segregar esta subpoblación del sistema en los programas de tratamiento “Especial”. Tales estrategias determinaron ser contraproducentes para lograr el propósito de incorporación progresiva de estos pacientes a una sociedad cada vez más exigente. Esta idea ha ido cambiando y las propuestas más recientes en los últimos 20 años ha generado un aumento del número de estudiantes con autismo que son incorporados a las escuelas ordinarias. Desde la publicación de la Declaración de Salamanca en 1994, se ha reconocido cada vez más el derecho a una educación inclusiva para todos los niños, incluidos los discapacitados. Esto ha creado desafíos particulares en las escuelas, ya que la mayoría del personal docente carece de conocimientos sobre las características y necesidades específicas de los estudiantes con autismo, así como de las prácticas que apoyan eficazmente el entorno de educación inclusiva (11).

En nuestros países de Hispanoamérica se identifican más debilidades que fortalezas para afrontar estos trastornos y los desafíos inherentes tanto en la atención de salud pública como de adecuación de un sistema de educación eficaz parecen aún muy distantes de lograr materializarse, sin embargo las nuevas generaciones de profesionales deben asumir su papel en la optimización de los procesos de evaluación a temprana edad para diagnósticos más asertivos y establecer programas formativos efectivos con base a estrategias de educación incluyente.

### REFERENCIAS

1. Hodges H, Fealko C, Soares N. Autism spectrum disorder: Definition, epidemiology, causes, and clinical evaluation. *Transl Pediatr.* 2020;9(Suppl 1):S55-S65.
2. axter AJ, Brugha TS, Erskine HE, Scheurer RW, Vos T, Scott JG. The epidemiology and global burden of autism spectrum disorders. *Psychol Med.* 2015;45(3):601-613.
3. Deisinger JA. Capítulo 10 Historia de los trastornos del espectro autista". E: Rotatori AF, Obiakor FE, Bakken JP, editores. *Historia de la educación especial (Avances en educación especial)* Emerald Group Publishing Limited, Leeds. 2011;21:237-267.
4. Alsaade, Fawaz Waselallah, Alzahrani, Mohammed Saeed, [Retracted] Classification and Detection of Autism Spectrum Disorder Based on Deep Learning Algorithms, *Computational Intelligence and Neuroscience.* 2022;8709145:1-10.
5. Waizbard-Bartov E, Fein D, Lord C, Amaral DG. Autism severity and its relationship to disability. *Autism Research.* 2023;16(4):685-696.
6. Young P, Vera Avalos MA, Enseñat VM. Hans Asperger (1906-1980): el hombre detrás del epónimo. *Fronteras en Medicina. Sección Historia de la Medicina.* 2024;19(3):207-217.
7. 46 personajes famosos con autismo. *Hes`s Extraordinary. Revista Digital.* Consultado: 16-02-2025. <https://hes-extraordinary.com/famous-people-with-autism>.
8. de Carvalho LM, Carvalho VMA, Camargo AP, Papes F. Gene network analysis identifies dysregulated pathways in an autism spectrum disorder caused by mutations in Transcription Factor 4. *Sci Rep.* 2025;15(1):4993.
9. Havdahl A, Niarchou M, Starnawska A, Uddin M, van der Merwe C, Warriar V. Contribuciones genéticas al trastorno del espectro autista. *Psychol Med.* 2021;51(13):2260-2273.
10. Brookman-Frazee L, Chlebowski C, Villodas M, Garland A, McPherson J, Koenig Y, et al. The effectiveness of training community mental health therapists in an evidence-based intervention for ASD: Findings from a hybrid effectiveness-implementation trial in outpatient and school-based mental health services. *Autism.* 2022;26(3):678-689.
11. Roberts J, Webster A. Inclusión de estudiantes con autismo en las escuelas: un enfoque escolar integral para mejorar los resultados de los estudiantes con autismo. *Rev Intern Educ Inclus.* 2020;26 (7):701-718.

## Considerations on autism spectrum disorder

Enrique Santiago Lopez-Loyo

The definition of Autism Spectrum Disorder (ASD) establishes that it is a neurodevelopmental disorder characterized by deficits in social communication and the presence of restricted interests and repetitive behaviors. Autism was initially defined as a symptom of schizophrenia and, a little later, as childhood schizophrenia. In 2013, the updated diagnostic criteria were published in the fifth edition of the Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-5), which exemplifies the two fundamental subcriteria, namely persistent deficits in social communication and social interaction in multiple contexts and patterns of behavior, restricted and repetitive interests or activities, being necessary for its diagnostic confirmation the simultaneous fulfillment of both criteria. They manifest deficits in socio-emotional reciprocity, including an abnormal social approach and lack of reciprocal conversation, a reduced exchange of interests, emotions, or affections, and the inability to initiate or respond to social interactions. Likewise, there are deficits in communication behaviors

for social interaction, with poor integration of verbal and non-verbal components, eye contact, and abnormalities in body language and gestures. On the other hand, there are deficits in the development, maintenance, and understanding of relationships that affect the adjustment of behavior in various social contexts, difficulties in sharing imaginative games or making friends, or showing a lack of interest in peers, with isolation and loss of gregarious behavior inherent to the human being. The behavior patterns, interests, or activities are restricted and repetitive, manifested by motor movements, use of objects, or stereotyped and repetitive expressions. There is also a delay or complete absence of spoken language development with an insistence on uniformity, inflexible adherence to routines, or ritualized verbal or non-verbal behavior patterns. In individuals with adequate speech, there is marked deterioration in the ability to initiate or maintain a conversation with others, with hyper or hyporeactivity to sensory information or unusual interest in sensory aspects of the environment. The onset of the development of the condition is before the age of 3 years, and the symptoms are appreciated in the early period of development. However, they may not manifest until social demands exceed limited capacities, or learned strategies may mask them. Conditions of activation or exacerbation are detected in the presence of sudden changes in the physical, emotional, or affective environment towards

ORCID: 0000-0002-345-5894

Chief Editor of the Gaceta Médica de Caracas. Chair Number Individual XXXI of the National Academy of Medicine of Venezuela, Caracas 1012, Venezuela.  
E-mail: lopezloyoe@gmail.com

their actions or social approach behavior, making it very difficult to discriminate a pathological condition different from their usual behavior, which can delay the application of appropriate therapies to common or uncommon pathologies. The World Health Organization (WHO) estimates the international prevalence of ASD at 0.76 %, although it is important to consider that this only represents approximately 16 % of the child population worldwide (1, 2).

### **Historical aspects of ASD**

Regarding the historical background of this condition, child psychiatrist Leo Kanner published a groundbreaking article in 1943 that introduced the world to what corresponds to the current concept of autism. However, before this author made his clinical assessment, several physicians described the convergence of defining criteria for autism without identifying it as a unique entity. In a book published in 1809, titled "Observations on Madness and Melancholy," a description of a child whose symptoms fit the modern definition of autism is identified. Its author, Dr. John Haslam, wrote about a 5-year-old boy who was admitted in 1799 to the Royal Bethlem Hospital Asylum in London, the second known psychiatric hospital in Europe. This patient had a medical history that included a case of measles within a year of his birth. The boy's mother stated that at age 2, her son became more challenging to control, began walking at age 2 1/2, and spoke by age 4. In the hospital, he only cried briefly when separated from his mother. He was described as "constantly on the move" as a sign of hyperactivity, which is a characteristic commonly found in children with ASD. He watched other children play in the hospital, never joined in, and played intensely alone with toy soldiers. This child could not learn to read or write and always referred to himself in the third person (3).

### **Diagnostic resources for ASD beyond the clinic**

In the evolution of the study of this condition, it is established that Autism Spectrum Disorders (ASD) do not constitute a single syndrome but instead refer to a group of complex neurological development disorders of the brain

that include autism, childhood disintegrative disorders, and Asperger syndrome, which, as the term "spectrum" implies, have a wide range of symptoms and levels of severity. Advanced information technology using artificial intelligence (AI) models has helped to diagnose ASD early through facial pattern recognition. Specific studies have used the convolutional neural network (CNN) algorithm to train data to extract components of human facial expressions and, from them, proposed using said algorithm to detect facial expressions in many neurological disorders. Studies of facial features by applying up to three deep learning models have been the most successful diagnostic approach to detect ASD. These computer techniques contribute to the successful completion of complex behavioral and psychological analyses for the diagnosis of ASD, which require more time and great effort (4).

### **Clinical grading of ASD**

When determining the severity of autism, we find that it depends on assessing the two main symptom domains: social communication and restricted or repetitive patterns of behaviors and interests. However, it is important to point out that autistic individuals may present comorbidities, such as coexisting medical, psychological, and developmental conditions. These aspects, such as intellectual disability, limited expressive and/or receptive language, and anxiety disorders, can have a great impact on their daily life. The term "profound autism" has been proposed for that subgroup of individuals who present a high severity of the basic symptoms, with marked coexisting intellectual disability and little or no language, who will require very close and long-term care. Severity may include aggressive behavior with spontaneous regression in some patients. There is no tolerance for stressful situations or situations that threaten one's "comfort zone." No formal strategy has been established to designate the combined effect of these different aspects of autism on a person's life. However, a more comprehensive perspective that identifies impairments, capabilities, coexisting conditions, and environmental factors would greatly help identify subgroups of individuals and determine individual needs and strengths in clinical assessments (5).

### **Asperger Syndrome as a Differential Variant**

A variant of ASD, known as Asperger Syndrome, is characterized by the generic criteria already described. Johann 'Hans' Friedrich Karl Asperger was born in Vienna on February 18, 1906. As a child, he had difficulty socializing and making friends and was solitary, but at the same time, he was good at language and liked poetry and reading. He graduated as a doctor and trained in pediatrics and psychiatry, studying the child behavior that he presented, from which he made his publications on autistic psychopathy. Years later, psychiatrist Lorna Wing, mother of a girl with autism, began to investigate the subject based on studies translated from German and published by Asperger himself, from which she proposed that this syndrome be named after Dr. Asperger (6). Differential characteristics of patients with Asperger Syndrome are identified. They all begin with a period of difficult socialization in their first steps of social contact and schooling. They show an extraordinary capacity for concentration in intellectually demanding activities, first in their introspection and then by demonstrating their ability to discover the wonders of knowledge and their applicability in daily life. They show everyone their potential to solve complex problems with solutions that are full of genius and methodological display. Studies reveal that they have a high IQ and are carriers of an infallible memory and an integrative character in their activities.

### **Personalities classified with Asperger type ASD**

A significant number of people with transcendent performances in recent and contemporary history, sometimes with socially accepted achievements and, in other cases, with negative leadership behaviors, have been classified as carriers of Asperger Syndrome. Some examples stand out, such as Albert Einstein, who, as a child, showed difficulties in socializing and carried out repetitive activities focused on his interests. Tim Burton, an award-winning film director, consistently demonstrated his ability to create particular worlds, as represented in his cinematographic works. He was the bearer of very specific manias, obsessive ideas, and difficulties relating to other people. Another

character diagnosed with Asperger's is another film director winner and nominee for numerous Academy Awards; Steven Spielberg is known for his inability to relate socially, and he has acknowledged having presented the characteristic symptoms of this condition in childhood. Also notable is Bill Gates, owner of Microsoft, one of the most important technology companies in the world, who has a very similar profile to other people within the spectrum. Also notable in this group is Elon Musk, one of the wealthiest and most successful people of all time. He is the founder, CEO, and chief engineer of Space X; investor, ideologue, CEO, and product architect of Tesla, Inc.; owner and CEO of X, formerly known as Twitter; founder of The Boring Company; co-founder of Neuralink and OpenAI and president of the philanthropic Musk Foundation. Musk himself attributes his success to autism. He believes that his hyper-focused mind amplifies his intense and specialized interest in science and technology, a common trait among autistic people. Among many other prominent people worldwide we also find as representatives of this clinical condition the founder of Apple Steve Jobs, Mark Zuckerberg founder of Facebook, as well as Leonardo da Vinci, Vincent van Gogh, Alfred Hitchcock, Thomas Edison, Alexander Graham Bell, Benjamin Franklin, Henry Ford, Ludwig van Beethoven, Wolfgang Amadeus Mozart, Charles Darwin, Hans Christian Andersen, Bobby Fischer, the astrologer Carl Sagan and Adolf Hitler, author of the genocide of the Jewish people in World War II (7).

### **Genes and their relationship with ASD**

Pitt-Hopkins Syndrome (PTHS), a monogenic neurodevelopmental disorder, has been identified in the autism spectrum caused by mutations in the transcription factor 4 gene. The genes and pathways presumably involved in the pathology have been studied by co-expression and gene core analysis using transcriptomic data from neural progenitor cells, neurons, and brain organoids derived from patients with PTHS. Genes involved in neuronal development and function have been identified, including synaptic transmission, membrane excitability, and cell adhesion. Several genes encoding proteins involved in histone modification, synaptic vesicle trafficking, and cell



signaling have been identified. PTHS involves alterations in neuronal development and function, particularly in excitatory neurons. The groups of co-expressed genes explain the molecular mechanisms underlying the pathogenesis of PTHS, and their knowledge could generate therapeutic strategies (8).

In autism, epigenetic and transcriptomic findings are implicated, and the clinical heterogeneity of autism is the product of a complex genetic architecture involving some types of common and rare variants, including point mutations to other variants with a high number of copies, which can be inherited or spontaneous. More than 100 risk genes have been counted that have been linked to rare mutations, which damage highly restricted genes. A large number of altered genes converge on the exact mechanisms, such as genetic regulation and synaptic connectivity, that are expressed in autism (9).

### **Challenges and strategies of health and education in ASD**

The impact of therapist training to provide timely individualized mental health intervention to ensure autism spectrum disorder therapy has been evaluated, identifying a mediating role of caregiver-induced changes in children's outcomes. Two hundred two caregivers of children aged 5 to 13 years with autism spectrum disorder were included. Assessing caregiver stress and sense of competence at baseline and 6 months after onset. Children's behaviors were assessed at baseline and at 6, 12, and 18 months after onset. The therapist's implementation of evidence-based intervention strategies was assessed between baseline and 6 months. Changes in the sense of competence from baseline to 6 months were associated with reduced children's defiant or aggressive behaviors at 6 months and strengthened children's outcomes at 12 and 18 months. According to this, the positive progression of children with autism spectrum is directly related to the preparation of therapists or caregivers who will provide guidelines that permeate the patient's home and social environment (10).

The first approach to education in patients with ASD was aimed at segregating this subpopulation from the system in "Special" treatment programs. Such strategies proved counterproductive to progressively incorporating these patients into an increasingly demanding society. This idea has been changing, and in the most recent proposals in the last 20 years, there has been an increase in the number of students with autism who are incorporated into ordinary schools. Since the publication of the Salamanca Declaration in 1994, the right to inclusive education for all children, including those with disabilities, has been increasingly recognized. This has created particular challenges in schools, as most teaching staff lack knowledge about the specific characteristics and needs of students with autism and the practices that effectively support the inclusive education environment (11). In our Latin American countries, more weaknesses than strengths are identified when dealing with these disorders. The inherent challenges in public health care and adapting an effective education system still seem very far from being addressed. However, the new generations of professionals must assume their role in optimizing early-age evaluation processes for more assertive diagnoses and establish effective training programs based on inclusive education strategies.

### **REFERENCES**

1. Hodges H, Fealko C, Soares N. Autism spectrum disorder: definition, epidemiology, causes, and clinical evaluation. *Transl Pediatr.* 2020;9(Suppl 1):S55-S65.
2. axter AJ, Brugha TS, Erskine HE, Scheurer RW, Vos T, Scott JG. The epidemiology and global burden of autism spectrum disorders. *Psychol Med.* 2015;45(3):601-13.
3. Deisinger JA. Capítulo 10 Historia de los trastornos del espectro autista". In: Rotatori AF, Obiakor FE, Bakken JP, editors. *Historia de la educación especial (Avances en educación especial)* Emerald Group Publishing Limited, Leeds. 2011;21:237-267.
4. Alsaade, Fawaz Waselallah, Alzahrani, Mohammed Saeed, [Retracted] Classification and Detection of Autism Spectrum Disorder Based on Deep Learning Algorithms, *Computational Intelligence and Neuroscience.* 2022;8709145:1-10.

## EDITORIAL

5. Waizbard-Bartov E, Fein D, Lord C, Amaral DG. Autism severity and its relationship to disability. *Autism Research*. 2023;16(4):685-696.
6. Young P, Vera Avalos MA, Enseñat VM. Hans Asperger (1906-1980): el hombre detrás del epónimo. *Fronteras en Medicina. Sección Historia de la Medicina*. 2024;19(3):207-217.
7. 46 personajes famosos con autismo. *Hes`s Extraordinary. Revista Digital*. Consultado: 16-02-2025. <https://hes-extraordinary.com/famous-people-with-autism>.
8. de Carvalho LM, Carvalho VMA, Camargo AP, Papes F. Gene network analysis identifies dysregulated pathways in an autism spectrum disorder caused by mutations in Transcription Factor 4. *Sci Rep*. 2025;15(1):4993.
9. Havdahl A, Niarchou M, Starnawska A, Uddin M, van der Merwe C, Warriar V. Contribuciones genéticas al trastorno del espectro autista. *Psychol Med*. 2021;51(13):2260-2273.
10. Brookman-Frazee L, Chlebowski C, Villodas M, Garland A, McPherson J, Koenig Y, et al. The effectiveness of training community mental health therapists in an evidence-based intervention for ASD: Findings from a hybrid effectiveness-implementation trial in outpatient and school-based mental health services. *Autism*. 2022;26(3):678-689.
11. Roberts J, Webster A. Inclusión de estudiantes con autismo en las escuelas: un enfoque escolar integral para mejorar los resultados de los estudiantes con autismo. *Rev Intern Educ Inclus*. 2020;26 (7):701-718.