



**FACULTAD DE HUMANIDADES
POSTGRADOS EDUCACIÓN
MAGISTER EN NEUROCIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
TESINA**

**Incidencia de los factores Epigenéticos como
determinantes de los trastornos del Neurodesarrollo:
Trastorno Espectro Autista (TEA) en la primera infancia.**

TESINA PRESENTADA PARA
OBTENER EL GRADO ACADÉMICO
DE MAGÍSTER EN NEUROCIENCIAS
DE LA EDUCACIÓN

Alumnos:

Verónica Andrea Guerrero Rojas

George Antón Morales Domínguez

Profesor Guía:

Mg. Claudio Molina Díaz

2019

Resumen

En este trabajo se realiza una exposición de temáticas sobre las características principales de epigenética, trastornos del neurodesarrollo, y la posible relación que existe entre ambas en el origen de diversas tipos anomalías en el neurodesarrollo, enfatizando como tema central el Trastorno Espectro Autista desde diversas fuentes de análisis científico.

El trastorno Espectro Autista se caracteriza por presentar un compromiso en la integración sensorial, social, desarrollo del lenguaje e intereses restringidos, suele manifestarse en la primera infancia y su sintomatología puede ir variando a lo largo de la vida principalmente si el niño o niña no recibe los apoyos pertinentes a su desarrollo y necesidades.

Existe una clara evidencia de la incidencia que tiene la genética en el desarrollo de este trastorno, sin embargo, las diferentes alteraciones genéticas identificadas no son suficientes para determinar el verdadero origen de este trastorno, es así como se han atribuido como los factores epigenéticos pueden incidir en el origen de esta anomalía en el desarrollo.

Los distintos fenómenos que involucran procesos epigenéticos (alteraciones que cambian el funcionamiento de un gen, sin haber modificado la estructura del ADN) han evidenciado tener una incidencia en el origen de distintos trastornos del neurodesarrollo, debido a la existencia de una estrecha relación entre factores genéticos y ambientales en la formación y desarrollo del ser humano y otras especies superiores.

En este trabajo se abordarán los distintos factores ambientales y epigenéticos que pueden incidir en el desarrollo del trastorno espectro autista y las

posibles formas educativas o terapéuticas para abordarlas y el impacto que pueden tener en el desarrollo de una persona que presenta trastorno espectro autista ya sea a nivel personal, familiar y social.

Palabras Claves.

primera infancia- epigenética - trastorno - espectro autista – neurodesarrollo.

SOLO USO ACADÉMICO

Índice

Introducción.....	5
Presentación del Problema.....	
¡Error! Marcador no definido. Propósito.....	17
Fundamentación.....	19
Relevancia.....	22
Objetivos.....	
¡Error! Marcador no definido. Metodología.....	28
Estado del Arte del Objeto en Estudio.....	31
Resultados.....	70
Conclusiones.....	72
Bibliografía.....	
	7 ¡Error! Marcador no definido.

1. Introducción

En las últimas décadas surge la necesidad de profundizar sobre temas asociados a las deficiencias, dificultades y/o problemáticas identificadas en las aulas de cualquier escuela o centro de atención de salud de orden público o privado. En un comienzo los programas instaurados dentro de establecimientos educativos o de salud, partían de la base técnico y teórica sustentado por paradigmas tradicionales o totalmente clínicos, en donde el enfoque se centraba en la anomalía y no en el origen del trastorno; estas dificultades en muchas oportunidades no permiten tener una visión sistémica del trastorno y por ende las estrategias utilizadas no corresponden a las necesidades que puede llegar a presentar el sujeto que manifiesta dicha anomalía en su desarrollo temprano.

Actualmente tras arduas investigaciones y estudios de innumerables autores, se contempla que estas anomalías de tipo biológicas como trastornos del neurodesarrollo, son la consecuencia de una alteración o variación en el crecimiento y desarrollo del cerebro, ante la presencia de factores de tipo biológicos y genéticos, pero también a su vez ambientales. Estas dificultades pueden estar asociadas a una disfunción tanto cognitiva, neurológica o psiquiátrica, las que probablemente varíen dependiendo de la clasificación y nivel de compromiso del trastorno al cual se hace referencia. Diversas investigaciones apuntan un modo de herencia genética, en los cuales los factores epigenéticos y ambientales pueden jugar un rol importante.

Es evidente el incremento que existe en la prevalencia de algunos de estos trastornos del neurodesarrollo, es así como el Trastorno Espectro Autista pasa de índices de uno de cada 100 sujetos, a uno de cada 59 en los últimos años; si bien es cierto que el origen de este aumento puede situarse debido a una multiplicidad

de causas, los factores epigenéticos comienzan a tener un papel clave en este y otros tipos de trastornos del neurodesarrollo.

Lo anterior, conlleva a que hoy en día la sociedad se vea frente a la necesidad de construir nuevos desafíos, como son encontrar maneras efectivas y de calidad de acompañar el proceso de desarrollo de personas que presenten un trastorno espectro autista. Uno de los espacios relevantes para este tipo de desafíos se encuentra en las aulas, ya que los docentes enfrentan una diversidad de estudiantes con múltiples necesidades asociadas a trastornos del neurodesarrollo, los cuales suelen ser persistentes y complejos bajo las condiciones actuales del sistema educativo, lo que provocaría una repercusión a nivel individual, familiar y social de cualquier comunidad escolar. Esto se magnifica en realidades de establecimientos educativos con alto porcentaje de vulnerabilidad en sus estudiantes, lo que generalmente corresponde al sector público de la educación, en donde las oportunidades de capacitación, implementación de recursos humanos y materiales suelen ser más restringidos.

No muy lejana de esta realidad se sitúa el sistema de salud, en donde los profesionales implicados en la atención y despliegue de métodos de recuperación, se encuentran muchas veces inhabilitados frente a un trastorno del neurodesarrollo, debido a la poca formación en temáticas específicas de epigenética o neurociencias.

Varios autores coinciden en que el Trastorno Espectro Autista comprende un grupo complejo de desórdenes del desarrollo, el cual se caracteriza por un deterioro en las áreas de interacción social, comunicación y comportamiento estereotipado y repetitivo, en donde manifiestan sintomatologías específicas que muchas veces causan rechazo hacia la persona que padece dicha alteración

neurobiológica, fomentando barreras de participación y adaptación en su entorno familiar y social.

En la experiencia personal y profesional de los tesisistas, cabe la inquietud de mejorar las condiciones de enseñanza-aprendizaje de niñas y niños con la condición de trastorno espectro autista, pero además poder aportar con planteamientos teóricos las bases esenciales a considerar ante la elaboración de programas de apoyo, ya sea en el ámbito de la prevención como en la de compensación frente a secuelas o daños de tipo cognitivos y socioafectivos.

2. Problema.

Últimamente ha sido una ardua tarea encontrar la o las causas por las cuales se pueden llegar o contraer una serie de enfermedades o anomalías, muchas de ellas de tipo biológicas, motivo por el cual la medicina moderna ha comenzado a realizar estudios e investigaciones innumerables al respecto. Uno de estos estudios ha sido el genoma humano y su relevancia respecto al padecimiento de distintas anormalidades de tipo genéticas que advierten dificultades en la adaptación, cognición y socialización de cualquier individuo que se encuentre en una situación de persona no sana, sin embargo los resultados de aquellos estudios quedarían al debe ante una conclusión sobre las reales causas de origen. Por medio de diversas investigaciones se ha podido determinar *“que muchas de las situaciones que nos afectan, como por qué una persona se enferma, mientras que otra se mantiene sana, cada vez queda más claro que nuestra salud, personalidad, gusto y hasta nuestra apariencia, no son el producto de nuestros genes o de nuestro ambiente”* (National Geographic Channel: S.F., video). La genética y el ambiente por separado no logran dar respuestas al origen

de la presencia de múltiples enfermedades o trastornos conocidos, pero sí las posibles modificaciones químicas que se añaden al ADN; a partir de la vanguardia de la medicina moderna se logra vislumbrar un sendero hacia el concepto de epigenética, considerando *“que la naturaleza y la crianza están intrínsecamente unidas y que la epigenética es el vínculo biológico tangible entre ambos factores”* (National Geographic Channel: S.F., video)

De acuerdo al funcionamiento actual de políticas y programas de atención, de orden públicos y privados, en el ámbito de la educación y salud, se observa una continuidad en mayor o menor medida de esta dicotomía mencionada anteriormente, entre el aspecto biológico y ambiente que conforma al ser; manteniendo a niños, niñas, adolescentes en una situación de desamparo o vulnerabilidad que les impide disminuir de forma eficiente factores de riesgo en su desarrollo, hecho que origina el despliegue de algunas barreras de adaptación a la sociedad.

Lo anterior se ha hecho más evidente en la situación de Trastorno Espectro Autista, considerado un trastorno del neurodesarrollo a partir de la actualización de terminologías de anomalías en el Manual DSM-V; bajo la situación emergente del incremento de la población con este tipo de trastorno del neurodesarrollo. Este hecho se encuentra inmerso en una incertidumbre respecto al origen, forma de abordar sintomatologías y apoyo a las personas que lo presentan como diagnóstico, causando a veces rechazo ante su comportamiento, ya sea por desconocimiento o temor frente a sus evidentes diferencias en el modo de actuar y relacionarse.

En la discusión e investigación sobre epigenética se logra establecer el origen en el padecimiento de diferentes enfermedades o anomalías a nivel

biológico, lo que paulatinamente podría revertir la situación de segregación de la población afectada con Trastorno Espectro Autista, ya que los resultados de las investigaciones podrían brindar fundamentos teóricos a la creación de propuestas de programas o estrategias que mejoren la calidad de vida de las personas que presenten dicho diagnóstico y a su familias o seres cercanos. Por este motivo, se hace imprescindible que los tesisistas se realicen la siguiente interrogante: ¿Existe una incidencia entre epigenética y Trastorno Espectro Autista? ¿Existen fundamentos epigenéticos que sustenten propuestas de intervención con niños y niñas con Trastorno Espectro Autista?

Antes de dar respuesta a la pregunta, es necesario tener presente que el término de epigenética es reciente dentro del área de la ciencia, siendo desarrollado en el año 1939, por Waddington quien la definió *“estudio de todos los eventos que llevan al desenvolvimiento del programa genético en el desarrollo”* (Bedregal, 2010: 366).

A comienzos del siglo XX la genética se consideraba como la ciencia de la herencia y la embriología como la ciencia del desarrollo, Waddington trató de demostrar que ambas disciplinas estaban relacionadas, estableciendo una unificación entre la ciencia del genotipo (contenido genético de un organismo) y fenotipo (expresión del genotipo y su interacción con el medio ambiente).

Conceptos como genotipo y fenotipo, planteados por Wilhelm Johannsen en 1911, han sido hallazgos relevantes para cualquier estudio de tipo científico. *“El genotipo es la información hereditaria completa de un organismo, incluso si no se expresa”* (Pérez, S.A.: 1), ósea es el grupo de genes característicos de cada especie que dan forma al ADN, los que han sido brindados por sus dos progenitores. En cambio *“el fenotipo es una propiedad observada en el organismo,*

como la morfología, el desarrollo o el comportamiento” (Pérez, S.A.: 1). La distinción entre ambos términos es importante en el estudio de la heredabilidad de los rasgos y su evolución.

En la actualidad se reconoce la importancia que tiene el ambiente, extranuclear, extracelular y social, ejerciendo una modulación en la actividad genética del individuo; a partir de esto último, se propone que los sistemas genéticos son dinámicos o cibernéticos.

Hoy en día se ha logrado comprender de qué manera el ambiente modifica la expresión de los genes y por ende la conducta; así, la epigenética es definida como el *“estudio de los cambios en la función de los genes que son heredables por mitosis y/o meiosis, que no entrañan una modificación en la secuencia del ADN y que pueden ser reversibles”* (Bedregal, 2010: 367). Tanto la mitosis como la meiosis son dos formas de división celular que se dan en las células eucariotas (son aquellas que tienen un núcleo diferenciado donde se encuentra el material genético (ADN) de la célula), ambas comparten varias etapas y características similares pero también diferencias que han sido clave en la evolución de organismos complejos.

La mitad de la inteligencia es heredada, es decir, el ser humano es el resultado del ambiente y la epigenética, es así como los estudios en este ámbito demuestran de qué manera el nivel socioeconómico influye en la modificación del coeficiente intelectual, generando un impacto en el nivel de aprendizaje de los estudiantes principalmente en aquellos de sectores más vulnerables y con menos ingresos económicos, *“niños que viven en condiciones de pobreza suelen presentar menores habilidades académicas con respecto a niños de clase media,*

sus progresos son más lentos y se evidencia una mayor deserción escolar” (McLanahan y otros, 1991; Ramey y Campbell, 1991; Ghiglioni y otros 2011:19).

Es a partir de este contexto que surge la importancia de establecer estrategias que permitan prevenir y/o compensar aquellas áreas deficitarias que impidan su desarrollo cercano a los parámetros esperados dentro de su entorno social, escolar y emocional. En la actualidad se ha demostrado que las modificaciones epigenéticas participan en una gran cantidad de procesos de conformación y desarrollo del sistema nervioso, especialmente en el área del Hipocampo, zona cerebral considerada como una de las bases neurobiológicas del aprendizaje y memoria, ya que esta *“funciona como una llave que permite codificar y recuperar información almacenadas en distintas áreas de la corteza cerebral, pero no es un almacén de memoria”* (Vivas, S.A.: 4).

Los estudios de la epigenética se han centrado en el desarrollo, el aprendizaje y los diferentes factores que pueden influir en estos procesos, logrando determinar la importancia que tiene una adecuada nutrición en el desarrollo madurativo y cognitivo de toda persona, evidenciándose periodos de mayor sensibilidad e impacto desde el momento de la concepción hasta los primeros años de vida. De esta manera es que surge la importancia de una adecuada nutrición de la madre durante el embarazo y los primeros años de vida. *“La desnutrición proteico calórica- materna constituye uno de los factores no genéticos capaces de ocasionar trastornos en el desarrollo del sistema nervioso central (SNC)”* (Garófalo y otros, 2009: 2).

Es la leche materna quien entrega todos los nutrientes necesarios para el desarrollo y crecimiento del bebé, esta se encuentra enriquecida con los componentes necesarios para su formación y desarrollo durante la primera

infancia, mencionado por Garófalo y otros investigadores, *“importantes nutrientes como los ácidos grasos, se encuentran solo en la leche materna y desempeñan y papel clave en la recuperación y desarrollo cerebral normal”* (Garófalo y otros, 2009: 3).

En la actualidad surgen diversos estudios e investigaciones que avalan la importancia que tiene una adecuada alimentación para el desarrollo intelectual y el rendimiento escolar de los niños y niñas durante la primera infancia, incluso determinando sus posibilidades de desarrollo global con daños que pueden llegar a ser irreversibles, es así como se ha podido plantear que *“los niños con desnutrición crónica presentan con mayor frecuencia, trastornos de ansiedad, deficit de atencion, deficit cognitivos, trastornos por estrés postraumáticos, síndrome de fatiga crónica, depresión, entre otras manifestaciones psicopatológicas”* (Garófalo y otros, 2009: 4).

La Organización Mundial de Salud, reporta que la deficiencia de yodo es la principal causa prevenible de retraso mental y daño cerebral en el mundo, los datos actuales indican que la deficiencia de este componente para el cerebro fetal humano está comprendido entre las 14 y 27 semanas de gestación, si la deficiencia de yodo se prolonga hasta los dos o tres años de vida, se produce un retardo mental grave. Por lo que se puede afirmar que *“la deficiencia de yodo en la etapa intrauterina es la que está directamente relacionada con el retardo del neurodesarrollo”* (Garófalo y otros, 2009: 6).

Estos datos indican que una adecuada nutrición, es preponderante en la educación y el aprendizaje, además esta puede marcar un precedente significativo ante la presencia de ciertos trastornos del neurodesarrollo.

Los trastornos del neurodesarrollo “se caracterizan por una alteración o variación en el crecimiento y desarrollo del cerebro, asociadas a una disfunción cognitiva, neurológica o psiquiátrica” (Artigas- Pallarés, 2013: 524).

De acuerdo al Manual DMS-V (2014), es posible identificar tres grupos de trastornos de neurodesarrollo, definidos brevemente en el artículo de Artigas-Pallarés, 2013:

Trastornos del Neurodesarrollo Sindrómicos: estos trastornos se identifican clínicamente por unos síntomas muy típicos, están diferenciados de otros trastornos y se ajustan a un patrón hereditario de tipo mendeliano suelen presentar un fenotipo dismórfico, manifestaciones sistémicas, síntomas neurológicos y un fenotipo conductual específico.

Trastornos del Neurodesarrollo vinculados a una causa ambiental conocida: en este trastorno el más conocido, por su elevada frecuencia, es el espectro de efectos fetales del alcohol. Aunque existe una evidente causa ambiental, no se excluye una multifactorialidad con intervención de efectos genéticos.

Trastornos del Neurodesarrollo sin una causa especificada: dentro de este tipo de trastornos podemos encontrar los Trastornos del Lenguaje, el Trastorno del Habla, el Trastorno Específico del Aprendizaje, el Trastorno de Déficit Atencional, el Trastorno del Espectro Autista (TEA), el Trastorno del Desarrollo de la Comunicación, el Trastorno del Movimiento Estereotipado.

Las modificaciones en el ADN se denominan como mutaciones y las modificaciones epigenéticas, epimutaciones. Estas últimas, involucran una

programación epigenética que define el estado de expresión de los genes (estado epigenético), sin incidir en la estructura biológica, que puede ser alterado por diversas condiciones ambientales que influyen en el fenotipo de un organismo y en su comportamiento. *“Las epimutaciones al ser influidas por el ambiente y ser reversibles abren un amplio campo para intervenciones, prevención y tratamientos”* (Bedregal, 2010: 367).

Esta reversibilidad que menciona el autor, tiene relación con las estrategias de apoyo, que se pueden llevar a cabo en las áreas de la salud y educación. Este punto es importante asociarlo a las interrogantes siguientes: ¿Son apropiados los enfoques curriculares aplicados en los distintos establecimientos educativos y de salud de nuestro país hoy en día? ¿Las estrategias metodológicas aplicadas por los profesionales de la educación y salud logran cubrir las necesidades de los estudiantes con trastornos del neurodesarrollo?

Como el presente trabajo se centra en niños y niñas situados en la primera infancia, se estima la necesidad de enfocar los diversos argumentos neurocientíficos desde una perspectiva neuroeducativa, lo que incita a los investigadores poder indagar sobre planteamientos teóricos que promuevan la posibilidad de elaborar distintos espacios de reflexión para el nacimiento de propuestas de intervención, con estrategias de apoyo preventivas y compensatorias eficaces ante la situación de trastorno del neurodesarrollo. Es importante reconocer que la educación chilena ha atravesado por diversas crisis que impulsaron la elaboración de reformas educacionales; una de estas últimas es la del año 1996, la que sigue alentando nuevas modificaciones en el diseño de planes y programas y condiciones políticas en la creación de nuevos decretos y normativas. Una de las innovaciones recientes a nivel del proceso de enseñanza-

aprendizaje, ha sido la propuesta del Diseño Universal del Aprendizaje DUA), que tiene como base primordial a las Neurociencias.

Enfoques teóricos como la neuroeducación, aportan enormemente en la visión multidimensional de las diversas situaciones de disfunción o alteración neurobiológica, brindando un enfoque global de las causas, diagnóstico y tratamientos que debe recibir una persona que presente un trastorno del neurodesarrollo. Este camino aún se encuentra en un comienzo de descubrimiento y reconocimiento del ser, más allá de una etiqueta o diagnóstico clínico, en el que es un deber asumir un hecho que marca la necesidad imperiosa de cambios políticos, educativos y sociales, principalmente ante la presencia y validación del Trastorno Espectro Autista; trastorno del neurodesarrollo que ha elevado su tasa de prevalencia significativamente a nivel mundial.

3. Propósito.

Esta investigación tiene como propósito reunir definiciones y conceptos que permiten comprender diferentes terminologías asociadas a la incidencia que presenta la epigenética en el origen del trastorno del neurodesarrollo específico asociado al Trastorno Espectro Autista.

Se considera necesario poder sustentar con base neurocientífica la asociación del concepto epigenética con el de factor ambiental; en donde la realización del estudio de tipo bibliográfico posibilita la selección y validación de diversos artículos y textos relacionados con la temática.

El aporte de importantes autores desde su experiencia y conocimientos en la investigación de la epigenética, respaldan teóricamente la elaboración de propuestas de intervención formales e informales; en el trabajo de apoyo

preventivo y compensatorio en el desarrollo de niños y niñas durante su primera infancia, ya sea en el ámbito educativo o en el de la salud. ¿Por qué es importante comenzar estos apoyos durante los primeros años de vida? Este tipo de apoyos es necesario desplegarlos desde la más temprana edad posible, ya que la primera infancia es una de las etapas cruciales dentro de la vida de todo ser, momento en que se conforma todo el constructo biológico y psicológico que de alguna manera determinarán sus posibilidades de desarrollo y desenvolvimiento en la sociedad.

¿Por qué los tesisistas escogen la neurociencias como sustento teórico? porque es un campo de la ciencia que estudia *“la organización y el funcionamiento del sistema nervioso y cómo los diferentes elementos del cerebro interactúan y dan origen a la conducta de los seres humanos”* (Manes y Niro, 2014: 25). Por otro lado, el aporte que brinda es de tipo multidisciplinario, involucrando distintas disciplinas de las ciencias científicas y humanísticas, abarcando *“muchos niveles de estudio, desde lo puramente molecular, pasando por el nivel químico y celular (a nivel de las neuronas individuales), el de redes neuronales hasta nuestras conductas y su relación con el entorno”* (Manes y Niro, 2014: 26).

Esta descripción teórica, está dirigida a todos los profesionales relacionados con el área de la educación, como: directores, docentes y asistentes; a profesionales del área de la salud; y a personas naturales, familiares que tengan relación con una persona con Trastorno Espectro Autista, que requieran fundamentos para la posterior elaboración de planes y programas de intervención que levanten estrategias de apoyo preventivas y/o compensatorias ante la presencia de un trastorno del neurodesarrollo como este, ya sea de manera formal e informal.

Desde esta perspectiva, la epigenética logra sostener teórica y empíricamente programas o propuesta de trabajo con técnicas o estrategias que

pueden revertir carencias que hayan afectado durante el desarrollo temprano o tardío a un niño o niña en sus habilidades, capacidades y competencias, disminuyendo sus posibilidades de desarrollo pleno dentro de un grupo social. Este sustento teórico abre una oportunidad para potenciar y compensar posibles daños a nivel cerebral, ya que relacionaría la genética con los factores determinantes ambientales, lugar desde donde se podrían mejorar las condiciones de: crianza, alimentación y estimulación del medio para el desarrollo integral de toda persona.

El sistema nervioso presenta una capacidad innata de responder a estímulos intrínsecos y extrínsecos, reorganizando su estructura, funciones y conexiones, a nivel molecular, celular, sistémico y conductual, pero además existe la posibilidad de que se modifiquen las formas de expresión de uno o más genes, lo que activa o desactiva uno o más de ellos como respuesta a ciertos factores ambientales favorables o no favorables para el desarrollo humano.

Estos tipos de fenómenos están presente a lo largo de toda la vida: en el desarrollo fisiológico, en respuesta a estímulos ambientales para producir el aprendizaje; o en condiciones patológicas, como respuesta a una enfermedad o a una terapia. Lo anterior, conlleva a una conformación sináptica que posibilita la modificación o generación de nuevas redes de conexión que se adapten a la situación posterior a un daño cerebral, o a modificaciones en las expresiones genéticas, en donde se mantiene las estructuras neuronales y cromosómicas pero se modifica la respuesta química de un gen, silenciándolo o activándolo causando el estado de salud o enfermedad de una persona. En ambas situaciones de condición de trastorno, es importante la ejecución de un programa de intervención de apoyo que permita la posterior adquisición de aprendizaje de conductas compensatorias para el desenvolvimiento y adaptación al medio.

“Un avance en la comprensión de la relación entre genes y ambiente se produjo con los descubrimientos de las bases moleculares epigenéticas que controlan la activación y silenciamiento de los genes”. (Bedregal, 2010: 367).

Lo anterior, implica que a partir de diversos factores ambientales y genéticos surge una combinación entre disposición genética y ambiental que determinan el estado de genes beneficiosos o perjudiciales para nuestra salud y condición de adaptación, principalmente ampliando o disminuyendo el desarrollo de capacidades cognitivas, sociales y de aprendizaje.

Por esto, el mundo de la neurociencia y epigenética se valoran como disciplinas científicas imprescindibles en la gestión de cualquier intervención educativa, terapéutica o de apoyo a las personas en situación de anormalidad, de manera especial a niños y niñas que presenten trastorno espectro autista, dado el desconocimiento de su comportamiento y capacidades de adaptación consideradas como anormales dentro de sistemas sociales rígidos y normados por parámetros estandarizados.

El aporte de la epigenética generará métodos o programas de intervención que involucren y reconozcan la interdependencia que existe entre la genética y el ambiente, contemplando factores primordiales para el desarrollo de todo ser humano, algunos de ellos son la temporalidad del estímulo y del ambiente; calidad de la alimentación y cuidados dentro de los primeros años de vida; niveles de estrés en el ambiente próximo, entre otros. Lo anterior, puede dar respuesta en la búsqueda de elementos que deben fortalecer o compensar el deterioro y la rehabilitación de circuitos sinápticos, debido a la neuroplasticidad, pero también compensar modificaciones en la expresión de los genes que se provocan a nivel molecular. Ambas situaciones confluyen en el origen de una anomalía de tipo biológica, desencadenando un trastorno del neurodesarrollo. Con el conocimiento de estos dos fenómenos genéticos, es que un profesional del área de la salud o

educación, familiar o cercano a un niño o niña con trastorno espectro autista puede colaborar en el despliegue de apoyos auxiliares que les brinde la oportunidad de desarrollarse con sus competencias y capacidades de manera eficiente y adecuada en el contexto en que se encuentren insertos.

4. Fundamentación.

Esta tesina se elaboró con la finalidad de realizar un aporte teórico sobre la incidencia que tiene la epigenética en el origen del trastorno del neurodesarrollo como es el Trastorno Espectro Autista. Como todo trastorno del neurodesarrollo, estos *“se caracterizan por una alteración o variación en el crecimiento y desarrollo del cerebro, asociadas a una disfunción cognitiva, neurológica o psiquiátrica”* (Artigas-Pallarés, 2013: 524), lo que provocaría la manifestación de una serie de sintomatologías en el comportamiento de una persona desde temprana edad.

La epigenética se debe considerar fundamental en el desarrollo y origen de la salud y enfermedad, ya que *“los factores ambientales en especial los nutricionales en periodos de alta sensibilidad o plasticidad genética que abarcan los primeros 1000 días de vida, incluyendo el embarazo y los primeros 2 años, pueden predecir la salud a futuro”* (Daoud de Daoud, 2016: 117). Esto quiere decir, que ciertas enfermedades o anomalías pueden ser prevenidas con el cuidado de factores medioambientales que promuevan el desarrollo adecuado de una persona sana, sin embargo en toda sociedad existen constantes circunstancias desfavorables que influyen en el origen de distintas enfermedades o trastornos, lo que se atribuye a la presencia de múltiples factores que afectan directa o indirectamente este proceso madurativo, tales como: polución ambiental, uso de pesticidas, ingesta de alimentos altos en grasas saturadas, estrés elevado, entre muchas otras.

El trastorno espectro autista reconocido como una anomalía en el desarrollo, es causado por la metilación del ADN, lo que implica una modificación en la forma de expresión de uno o más genes. Este tipo de alteración es considerado un mecanismo crítico en la regulación de un normal desarrollo y las distintas patologías del sistema nervioso central, ya que *“las epimutaciones (tal como se denominan las modificaciones del patrón normal de mecanismos epigenéticos) en presencia de una secuencia de ADN normal, pueden generar trastornos del neurodesarrollo”* (Arberas, 2013; 23).

Bajo la perspectiva de anormalidad en el desarrollo, fue necesario determinar la existencia de fundamentos teóricos y conceptuales que sustentan la elaboración de propuestas de programas de intervención con estrategias preventivas y/o compensatorias para que niños y niñas logren mejorar sus competencias, habilidades y capacidades, incrementando sus posibilidades de desarrollo, desenvolvimiento y de aprendizaje.

Dentro de las últimas décadas, las investigaciones apuntan a definir planes de intervención de tipo pedagógicas y terapéuticas óptimas para promover cambios plásticos en el sistema nervioso central o en las respuestas en la modificación de las formas de expresión de los genes que provocan la afección de diferentes enfermedades o trastornos del neurodesarrollo; que promuevan la recuperación de aquellas áreas con deterioro cognitivo y la compensación de estas.

El aporte que la epigenética presenta en la elaboración y práctica de intervenciones pedagógicas o terapéuticas pueden llegar a significar un cambio rotundo en los paradigmas convencionales utilizados hasta hoy, ya que exige a los profesionales de la salud y educación a despojarse de prácticas tradicionales basadas netamente en lo clínico o en lo psicosocial, manteniendo una dicotomía importante en el desarrollo de toda persona. Este tipo de ciencia estudia al ser en

su globalidad, sin interponer la genético o ambiental, ya que considera los cambios en la expresión y función del gen por factores ambientales; este no produce alteraciones en la secuencia del ADN, dejando la estructura cromosómica indemne, afectando solo al fenotipo y no al genotipo, de esta manera pueden ser reversibles y heredables generación tras generación, debido a que *“la rama de la biología que estudia los factores que interactúan entre genes y sus productos que determinan el fenotipo”* (Daoud de Daoud, 2016: 117).

Este trabajo pretende ser un sustento teórico a los distintos ámbitos de la educación y salud que aborden técnicas y terapias de compensación de aprendizaje, o sencillamente de orientación a personas cercanas o familiares de un niño o niña con Trastorno Espectro Autista, aspirando a derribar las barreras actuales impuestas en las distintas sociedades a nivel mundial.

Tras la selección y síntesis de diversas fuentes teóricas fue posible desarrollar y definir lineamientos para identificar y categorizar fundamentos teóricos de base neurocientíficas que respalden la elaboración de programas de intervención con técnicas o estrategias que se puedan aplicar en un centro de educación y salud pública o privada.

A partir de esta investigación se aportó y logró determinar el estado del conocimiento sobre las problemáticas, desafíos, alteraciones biopsicosociales que conlleva el presentar el trastorno del neurodesarrollo asociado a trastorno espectro autista y la incidencia que tiene la epigenética en el origen de este, y cómo estos favorecen o perjudican el desarrollo global de un niño o niña con dicho diagnóstico. Es así como se reconocen la presencia de manifestaciones de dicho trastorno durante la primera infancia, contemplando que el desarrollo cerebral desde la concepción hasta el nacimiento es más sensible a las experiencias del medio ambiente y con menor o mayor incidencia de la carga genética de un individuo, debido a que *“corresponde a una fase dinámica del desarrollo cerebral,*

crecen las neuronas, maduran las inhibiciones y las señales, se mielizan los axones y la plasticidad sináptica es puesta en marcha mediante el interjuego programas complejos de moléculas, sumando efectos del medio ambiente y el aprendizaje” (Arberas-Ruggieri, 2013: 25).

La relevancia de las neurociencias en investigaciones como la expuesta en el trastorno espectro autista se establece en su carácter multidisciplinario, involucrando distintas disciplinas de las ciencias científicas y humanísticas, que abarcan *“muchos niveles de estudio, desde lo puramente molecular, pasando por el nivel químico y celular (a nivel de las neuronas individuales), el de redes neuronales hasta nuestras conductas y su relación con el entorno”* (Manes y Niro, 2014: 26), lo que permitió determinar la presunta incidencia de los factores epigenéticos como determinantes del trastorno del neurodesarrollo, Trastorno Espectro Autista (TEA).

5. Relevancia.

La presente investigación será un aporte para reunir información relacionada con la Epigenética, respecto a los factores de nutrición, ambiente y su incidencia en los trastornos del neurodesarrollo principalmente en el Trastorno Espectro Autista, identificando origen de la alteración, características principales, sintomatologías y niveles de intervención.

Su importancia se establecerá en brindar una síntesis de conocimiento en esta área, lo que permitirá establecer medidas preventivas y/o compensatorias a profesionales del entorno educativo y de salud que acompañen los procesos biopsicosociales de estudiantes con trastorno espectro autista, o a cualquier profesional interesado en el tema, orientando con conceptos, definiciones y

posibles estrategias de apoyo innovadoras para la elaboración y ejecución de planes de intervención pedagógicas o terapéuticas.

El área de la salud y educación son áreas de gran relevancia en cualquier sociedad, ya que ambas prestan servicios imprescindibles para el desarrollo de todo individuo perteneciente a ella; una de ellas estudia la anatomía del ser humano, para establecer conocimientos específicos de tipo neurobiológicos que permiten la detección de un desarrollo acorde a índices normales o deficientes, ya sea con el fin de prevenir distintas alteraciones, o tratar estas afecciones con múltiples formas de intervención; la otra área se focaliza en la formación del ser, levantando lineamientos educativos para potenciar un desarrollo integral de todo niño, niña y adolescente para su adaptación y participación en todos los ámbitos sociales.

Dentro de esta perspectiva, conocer acerca del desarrollo cerebral y los cambios que pueden existir tras la incidencia de la epigenética con los múltiples factores ambientales, contribuye con fundamentos científicos a la toma de decisiones por parte de las autoridades gubernamentales, logrando establecer lineamientos políticos, económicos y legales dentro de cualquier institución pública y privada que impartan programas de salud y educación.

Los profesionales de salud y educación, deben reunir sus esfuerzos en la unión de lineamientos en beneficio de las personas que acuden a sus servicios, en donde es necesario que actualicen y mejoren sus programas de formación de base neurocientíficas, estableciendo una articulación de principios y fundamentos que posibiliten la implementación de un trabajo interdisciplinario. Esto beneficiaría a toda la población, favoreciendo especialmente a los sectores públicos con mayor índice de vulnerabilidad.

En cuanto a los profesionales de la educación les será de gran apoyo, ya que dentro de su rol y responsabilidad requieren del conocimiento basado en el estudio del cerebro. Los estudiantes adquieren la información mediante diversos procesos mentales, originados en zonas cerebrales específicas, siendo de suma importancia que los docentes conozcan sobre estos mecanismos neurocognitivos y la asociación que tiene la epigenética en el aprendizaje, abriendo un abanico de posibilidades para establecer estrategias que permitan intervenir en esta área, especialmente al enfrentarse a una necesidad educativa permanente asociada al trastorno espectro autista.

6. Objetivos de la tesina.

La presente tesina pretende realizar una recopilación de información que nos permita comprender la presunta incidencia que tienen los factores epigenéticos; como determinantes de los distintos tipos de trastornos del neurodesarrollo, dando un especial énfasis en el Trastorno Espectro Autista. Acerca de ello, a continuación se señalan los objetivos y preguntas de investigación de la tesina.

6.1. Objetivo General.

Describir la presunta incidencia de los factores epigenéticos; como determinantes del trastorno del neurodesarrollo: Trastorno Espectro Autista (TEA), durante la primera infancia.

6.2. Objetivos Específicos.

1. Definir el concepto de trastornos del neurodesarrollo, la clasificación y sus características de acuerdo a los aportes de expertos.

2. Establecer la posible relación entre los factores epigenéticos en la generación del trastorno del neurodesarrollo: Trastornos Espectro Autista (TEA), en la primera infancia.
3. Describir la manera en que influye la epigenética en la primera infancia en el origen del trastorno del neurodesarrollo: Trastorno Espectro Autista (TEA).
4. Determinar medidas y acciones preventivas y/o compensatorias ante los trastornos del neurodesarrollo con origen en la epigenética, vinculadas al área de la Educación y Salud.

6.3. Objetivos específicos y preguntas de investigación.

De acuerdo al establecimiento de los objetivos, es necesario realizar una serie de interrogantes que oriente el desarrollo de la temática principal, brindando la posibilidad de desplegar respuestas relacionadas con la presunta incidencia que tienen los factores epigenéticos, como determinantes de los distintos tipos de trastornos del neurodesarrollo, dando un especial énfasis al Trastorno Espectro Autista.

Las preguntas principales y secundarias asociadas a los objetivos específicos declarados, se han organizado en la tabla siguiente.

Tabla N° 1: Preguntas principales y secundarias de acuerdo con los objetivos específicos declarados

Objetivo específico	Preguntas principales	Preguntas secundarias
Definir el concepto de trastornos del neurodesarrollo, la clasificación y sus características, de acuerdo con los aportes de expertos.	¿Qué son los trastornos del neurodesarrollo, cuál es su clasificación y características según los aportes de los expertos?	¿Qué se entiende por neurodesarrollo? ¿Qué relación existe entre neurodesarrollo y los trastornos vinculados a este? ¿Cuál es la prevalencia de los trastornos del neurodesarrollo? ¿El Trastorno de Espectro Autista, es un trastorno del neurodesarrollo? ¿Cuáles son los criterios que permiten clasificar los trastornos del neurodesarrollo? ¿Varían las características entre dichos trastornos? ¿Qué los hace diferentes? ¿Cuál es la base neurocientífica de estos trastornos?

Establecer la posible relación entre los factores epigenéticos en la generación del trastorno del neurodesarrollo, Trastorno Espectro Autista (TEA), en la primera infancia.	¿Existe relación entre los factores epigenéticos en la generación del trastorno del neurodesarrollo: Trastorno Espectro Autista (TEA), durante la primera infancia?	¿De qué manera inciden los factores epigenéticos durante la primera infancia en la generación del trastorno del neurodesarrollo: Trastorno espectro Autista (TEA)?
Describir la manera en que influye la epigenética en la primera infancia en el origen del trastorno del neurodesarrollo: Trastorno Espectro Autista (TEA).	¿De qué manera influye la epigenética durante la primera infancia ante la presencia del trastorno del neurodesarrollo: Trastorno Espectro Autista (TEA)?	¿Qué factores epigenéticos influyen en la generación de trastornos del neurodesarrollo? ¿Según las últimas investigaciones que factores epigenéticos influyen en el desarrollo del Trastorno Espectro Autista (TEA)?

Determinar medidas y acciones preventivas y/o compensatorias ante los trastornos del neurodesarrollo con origen en la epigenética, vinculadas al área de la Educación y Salud.	¿Qué medidas y acciones preventivas y/o compensatorias existen ante los trastornos del neurodesarrollo sujetos en la epigenética, vinculadas al área de la Educación y Salud?	Ante la presencia de trastornos del neurodesarrollo y su relación con la epigenética ¿Existen estrategias preventivas? ¿Cuáles serían las acciones preventivas y/o compensatorias ante la presencia de trastornos del neurodesarrollo? ¿Qué acciones preventivas y/o compensatorias existen vinculadas al área de la salud? ¿Qué acciones preventivas y/o compensatorias existen vinculadas al área de la educación?
--	---	---

Fuente: Elaboración propia.

7. Descripción de la metodología.

7.1. Enfoque de investigación.

Esta investigación intentó indagar e interpretar datos documentados de forma científica, utilizando una forma metódica de análisis para la obtención de resultados que sustenten la temática central de estudio sobre la Epigenética y su incidencia en los Trastornos del Neurodesarrollo: Trastorno Espectro Autista.

La realización de este estudio es de carácter bibliográfico, con procesamiento documental considerando evidencias provenientes desde fuentes secundarias, ya que se basa en la recopilación de información de diversas fuentes bibliográficas, con el fin de aportar al conocimiento teórico a los profesionales de educación y salud de enfoque pedagógico, con el propósito de mejorar estrategias en las propuestas de planes de intervención para niños y niñas situados en la primera infancia que presenten trastornos del neurodesarrollo, principalmente el Trastorno del Espectro Autista.

Es un desafío poder proponer sustentos teóricos para los profesionales del área de la educación y salud, ya que los niños con dicho trastorno suelen presentar altas complejidades de acceso a las oportunidades de la sociedad, por lo que es necesario proponer estos pilares teóricos para la creación o aplicación de programas innovadores que derriben o disminuyan los impedimentos para su desarrollo, crecimiento y desenvolvimiento pleno en el ámbito pedagógico y sociocultural.

7.2. Nivel de investigación

De acuerdo a los objetivos de la investigación, el nivel de esta es descriptiva porque se pretende describir detalladamente qué son los Trastornos del Neurodesarrollo, profundizando en conceptualizaciones recientes como la Epigenética; indagando en los aspectos relevantes de los factores ambientales y

su incidencia en la anomalía en la expresión del o los genes en la presencia de trastornos del neurodesarrollo, de especial manera en el Trastorno Espectro Autista.

7.3. Método.

La siguiente investigación involucró un estudio exploratorio, descriptivo y analítico, respecto al desglose y posterior unificación de los conceptos de Trastornos del Neurodesarrollo, Epigenética, Infancia y Propuestas de Intervención.

Lo anterior, generó analogías y nuevas teorías que logran un aporte trascendental en el área de la educación y salud, por lo que dentro de este trabajo se pretende brindar una síntesis conceptual para el uso de cualquier persona que se interese en desarrollar temáticas como estas.

A lo largo de este trabajo se fue descomponiendo cada uno de los temas que constituyen los objetivos de investigación y de esta manera estudiar con mayor profundidad definiciones e investigaciones con sustento neurocientífico, para entregar el conocimiento de técnicas que permitan prevenir y/o compensar las dificultades que presenten los niños y niñas con trastornos del neurodesarrollo situados en la primera infancia.

Dentro de la investigación se comenzó con el establecimiento de una metodología pertinente para la presentación de la hipótesis sobre la incidencia de los factores epigenéticos como determinantes del trastorno espectro autista. Dentro del proceso se realizó una preselección de artículos y libros de índole científico, en el cual se utilizaron fuentes bibliográficas de carácter secundaria y terciaria, basándose en resúmenes, artículos e investigaciones relacionadas con la Epigenética y los Trastornos del Neurodesarrollo. En ella se desarrollaron resúmenes analíticos con la información recopilada de manera de sintetizar la

información, los conceptos e ideas, siguiendo la organización estructural de las fuentes y destacando sus elementos esenciales. Esto permitió una mejor comprensión de la información respecto a la relación existente entre factores genéticos y ambientales que influyen en el origen de diversas alteraciones del desarrollo, lo que levantó el marco teórico de índole neurocientífico, brindando paralelamente líneas históricas de la evolución en la conceptualización de las diferentes temáticas presentadas: primera infancia, epigenética, trastorno, espectro autista y neurodesarrollo, con el objetivo de organizar la información y ver los avances de las investigaciones en relación al concepto de epigenética y los distintos factores involucrados en este proceso.

Finalmente en la investigación se logró dar un sustento de tipo neurocientífico, respaldado por el marco teórico del presente trabajo, lo que elevó la realización de resultados y conclusiones que responden en gran medida a los objetivos y preguntas planteadas por los tesisistas.

7.4 Cronograma.

Acciones	Semanas								
	semana 1	semana 2	semana 3	semana 4	semana 5	semana 6	semana 7	semana 8	semana 9
Revisión y elaboración de la metodología.	X								
Elección de criterios para seleccionar información encontrada.		X	X						

Búsqueda y Selección de la información encontrada.				X	X				
Elaboración del marco teórico o referencial.						X	X		
Generación de Conclusiones y resultados.								X	X
Completar Bibliografía.								X	X
Cierre del Informe.								X	X

8. Estado del arte del objeto de estudio.

8.1. Descripción de contenidos.

A continuación, se presenta un listado de los temas que se abordarán durante la investigación:

1. Epigenética.
2. Primera Infancia desde la epigenética.

2.2 Factores de Riesgo.

3. Trastornos del Neurodesarrollo.

3.1 Definición Trastorno del Neurodesarrollo.

3.2 Otros Trastornos del Neurodesarrollo de base epigenética.

3.3 Trastorno del Espectro Autista.

4. Propuestas de intervención preventivas y/o compensatorias.

8.2. Mapa conceptual.

El esquema N° 1 presenta los temas que se abordarán en esta investigación ligada a la Epigenética: trastornos del neurodesarrollo, estrategias preventivas y/o compensatorias, además de la inter-relación entre cada uno de ellos.

Esquema N° 1: Contenidos seleccionados para el marco teórico.



Fuente: Elaboración propia.

8.3. Desarrollo de temáticas.

Epigenética

Es importante señalar la relación que existe entre la epigenética con el origen de variadas enfermedades neurológicas y distintos trastornos del neurodesarrollo, disfunciones que son producidas por la metilación del ADN considerado como un mecanismo crítico en la regulación de un normal desarrollo y las distintas patologías del sistema nervioso central. *“Las epimutaciones (tal como se denominan las modificaciones del patrón normal de mecanismos epigenéticos) en presencia de una secuencia de ADN normal, pueden generar trastornos del neurodesarrollo”* (Arberas, 2013: 23).

El término *epigenética* fue introducido por el biólogo del desarrollo y embriólogo Conrad H. Waddington quien lo definió como *“la rama de la biología que estudia los factores que interactúan entre genes y sus productos que determinan el fenotipo”* (Daoud de Daoud, 2016:117). En términos simplificados epigenética corresponde a todas las interacciones que establecen los genes con su medio ambiente.

En la actualidad la epigenética se define como la ciencia que estudia los cambios en la expresión y función del gen por factores ambientales; este no produce alteraciones en la secuencia del ADN, afectando solo al fenotipo y no al genotipo, de esta manera pueden ser reversibles y heredables.

El nivel de metilación (hipo o hipermetilación) está influenciado por factores ambientales externos (Ej.: nutrientes, vitaminas, toxinas ingeridas o tóxicas ambientales, edad, actividad física, psíquica y social) durante la etapa fetal e infancia.

Desde el punto de vista médico estas observaciones, se traducen en el reconocimiento de que *“La regulación epigenética es clave en la comprensión de las enfermedades más complejas, y que a la vez es un mecanismo que puede explicar que si un gameto o un embrión es expuesto a situaciones de estrés, esto lo predisponga en un futuro a padecer alguna enfermedad”* (Cho y colaboradores, 2004; Delgado-Coello, 2011:78).

La Epigenética es considerada fundamental en el desarrollo y origen tanto en la salud así como también en la enfermedad. Es así como existen evidencias de que *“Los factores ambientales, en especial los nutricionales en periodos de alta sensibilidad o plasticidad genética que abarcan los primeros 1000 días de vida, incluyendo el embarazo y los primeros 2 años, pueden predecir la salud a futuro”* (Daoud de Daoud, 2016:117).

Desde este punto de vista podemos afirmar que no somos solo nuestros genes; estos son parte de nuestra historia. De esta manera, no podemos culpar totalmente a nuestros genes por nuestro comportamiento y susceptibilidad a enfermedades.

“La epigenética tiene un claro impacto en la salud del individuo. Una dieta materna durante la gestación, alta en grasa, aumenta la probabilidad de obesidad, síndrome metabólico, resistencia a la insulina y diabetes en los hijos. En cambio una dieta baja en proteínas durante la peri concepción o gestación está asociada con menor peso al nacer, esquizofrenia, síndrome metabólico y enfermedades cardiovasculares” (Daoud de Daoud, 2016:118).

La epigenética tiene un gran impacto en la salud de los individuos, en lo que puede ser su descendencia, además de la evolución humana, es así como

resulta indispensable conocer los mecanismos implicados y la investigación de su papel en condiciones patológicas.

La gran mayoría de los procesos biológicos que ocurren durante la vida de una célula requieren de una estricta interdependencia entre procesos genéticos y epigenéticos, para así coordinar las acciones del genotipo con el epigenotipo, y viceversa.

Epigenética y primera infancia.

Los primeros años de vida son considerados esenciales para el desarrollo vital de un ser humano, ya que en esta etapa tanto la genética como el entorno perfilan la arquitectura del cerebro y diseñan el comportamiento.

Las experiencias en las etapas iniciales del desarrollo humano tanto prenatal y primera infancia ejercen una gran influencia en la estructuración y funcionalidad del cerebro, la cual se ve reflejada en las habilidades sensoriales, emocionales, intelectuales, sociales, físicas y morales que tiene cada persona.

La etapa prenatal es la primera etapa del ciclo vital y el vientre materno es el primer entorno del ser humano, la epigenética tiene una importancia significativa en la obstetricia por su acción durante el embarazo, en la vida embrionaria e inclusive por los distintos episodios que pueden existir al momento del nacimiento.

Un entorno materno con dificultades durante el embarazo es una de las preocupaciones más importantes que puede generar efectos en el bebé. Entre los factores más importantes podemos destacar los determinantes de la salud, las dificultades en la alimentación, el uso de drogas y el estrés materno, vinculado con

el ambiente familiar el cual es un elemento fundamental que afecta el desarrollo del embarazo. Un elemento importante de destacar es la violencia de género que puede experimentar la madre y que puede incidir en los mecanismos de estrés.

La Epigenética tiene un rol muy importante en la obstetricia por la acción que ejerce durante el embarazo, en la vida embriofetal e inclusive por sucesos que existen al momento del nacimiento.

Estos sucesos se puede dividir en cuatro grandes etapas: *“Fertilización y desarrollo del blastocito, etapa de gastrulación, la larga y compleja etapa de la organogénesis fetal y últimamente se ha planteado la importancia del nacimiento y las intervenciones ahí desarrolladas, donde la Epigenética puede causar diferentes afecciones”* (Briozzo y otros, 2013: 46).

En la siguiente imagen se puede apreciar la acción epigenética que ocurre en cada una de las etapas del desarrollo embrio-fetal, sus causas y las alteraciones que se pueden provocar.

Figura N°1: Epigenética y efectos en el embarazo.

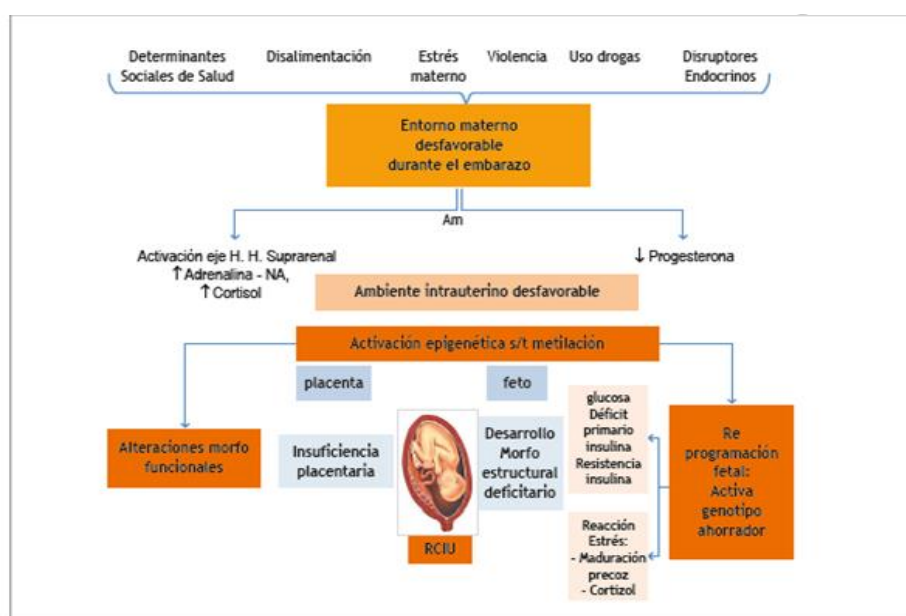
ACCIÓN EPIGENETICA EN LAS DIFERENCIAS ETAPAS DEL DESARROLLO EMBRIO - FETAL			
FERTILIZACIÓN - BLASTOCISTO	GASTRULACIÓN	ORGANOGENESIS	NACIMIENTO
Alteración de la Impresión genómica	Alteración de la Impresión y programación	Alteración programación	Alteración programación
Causa:	Causa:	Causa:	Causa:
• Reproducción asistida • Mutaciones genéticas • Exposición ambiental	• Déficit Ac. Fólico • Síndromes específicos	• Dieta insuficiente • Alteración ambiente • Stress • Drogas	• CTS programada • Uso Oxitocina • Uso prostaglandinas • Uso antibióticos
Provoca:	Provoca:	Provoca:	Provoca:
• Síndromes específicos • Beckwith - Wiedemann • Angelman • Prader - Will	• Alteración tubo neural • Aborto espontáneo	• RCIU • Alteraciones conducta • ECNT	• Alteraciones conducta • ECNT

Fuente: Briozzo (2013: 46).

En cada una de estas etapas las causas de la activación genética pueden ser distintas y las alteraciones potenciales que pueden provocar también son específicas.

En el siguiente esquema podemos observar los distintos mecanismos epigenéticos los cuales pueden ser activados por distintas causas.

Figura N° 2: Mapa general de la activación epigenética y sus efectos en el desarrollo y crecimiento fetal.



Fuente: Briozzo (2013: 47).

En la imagen, se puede apreciar de qué manera un ambiente materno desfavorable, desde la vulnerabilidad en los determinantes sociales de la salud, la desalimentación, el estrés materno, la violencia el uso de drogas y la exposición a los disruptores endocrinos provocan cambios epigenéticos en el feto.

Existen otros factores determinantes, como la hipoxia fetal y las condiciones patológicas maternas, que pueden activar el estímulo epigenético.

“El ambiente adverso intrauterino, provocado por la multiplicidad de causas, impacta en el desarrollo fetal, bien directamente en la reprogramación fetal o indirectamente, por alteraciones morfofuncionales a nivel placentario” (Briozzo y otros, 2013: 48).

Los procesos epigenéticos son procesos biológicos normales, necesarios para la vida de la célula y del individuo, vinculados principalmente con el desarrollo embrionario. *“Los fenómenos que comprometen los distintos procesos epigenéticos (alteraciones que cambian el funcionamiento o expresión de un gen, sin haber modificado la estructura del ADN) han demostrado también tener importancia en la génesis de los trastornos del neurodesarrollo” (Arberas y Ruggieri, 2013: 20).*

Es pertinente considerar la relevancia que tiene la definición de epigenética, considerando que al conocer las causas de distintas anomalías en el desarrollo, sus características y sintomatologías se hacen relevantes al momento de intervenir o enfrentar la presencia de algún tipo de trastorno del neurodesarrollo, lo que puede otorgar directrices y medidas de selección de métodos preventivos o compensatorios.

Trastornos del Neurodesarrollo.

Respecto a relevancia que presenta la epigenética en su posible incidencia en los diversos trastornos del neurodesarrollo, es elemental comprender que el cerebro es un órgano complejo, propio del ser humano y de otras especies superiores, que se encuentra en un constante estado de cambio y evolución. Existen algunas probabilidades de que este proceso se vea interrumpido por diversas deficiencias o alteraciones, en donde factores ambientales en conjunto a

componentes biológicos pueden ser la causa de muchas alteraciones o retrasos en el desarrollo, lo que es respaldado por medio de *“diversas investigaciones apoyan un modo de herencia genética, sin embargo factores epigenéticos y ambientales pueden contribuir a este llamativo incremento así como a la variable expresividad de los trastornos”* (Arroyo y Fernández, 2013: 94).

Dentro del marco científico estas disfunciones se originan a nivel del sistema nervioso central, como *“consecuencia de un disturbio de la función cerebral”* (Arroyo y Fernández, 2013: 93), el que se denomina trastorno del neurodesarrollo.

Antes de continuar con posibles definiciones de trastorno del neurodesarrollo, es necesario identificar el concepto de neurodesarrollo.

“El neurodesarrollo es un proceso cuyo correlato evolutivo es la adaptación al medio y la contribución, mediante pautas conductuales, al mantenimiento de una tasa reproductiva capaz de sostener la supervivencia de la especie” (Artigas-Pallarés y otros, 2013: 523). Esto significa que el ser humano y otras especies superiores, despliegan un proceso de adaptación al medio a través de sus componentes biológicos, genéticos, cognitivos y socioafectivos, que alcanzan la procreación de las mismas especies para su sobrevivencia transgeneracional. Dicho de otro modo *“la conservación y la evolución de las condiciones biológicas y cognitivas de la especie están depositadas en los genes”* (Artigas-Pallarés y otros, 2013: 523). Lo expuesto implica que el contexto y sucesos sociales determinan un grado importante de información en la conformación genética de todo ser vivo.

Es reconocido por diferentes ámbitos de estudios sociales, económicos, políticos y culturales que las sociedades también se encuentran en un permanente cambio; ancestralmente las condiciones de vida no son las mismas a las actuales, fenómeno que moldea la normalidad del estado de neurodesarrollo de un

individuo, el que se adapta a las condiciones medioambientales en el que se encuentra inserto. Es así como conductas consideradas en la actualidad como disfuncionales, en épocas anteriores se desplegaba como mecanismo de defensa para la sobrevivencia, como por ejemplo: la ansiedad excesiva, el miedo a las ratas, a las arañas u otros elementos, que anteriormente significaba una alta probabilidad de riesgo de muerte, debido a los escasos conocimientos tecnológicos o científicos en la medicina que pudiesen contrarrestar infecciones, transmisiones bacterianas, entre otras, hechos que hoy en día se encuentran totalmente salvaguardados por los avances clínicos. Por lo que se debe comprender que *“la conservación y la evolución de las condiciones biológicas y cognitivas de la especie están depositadas en los genes”* (Artigas-Pallarés y otros, 2013: 523).

Los genes influyen en moldear la manera de actuar, sentir o pensar de una persona, aunque *“no existe un gen específico para determinada conducta, ni tampoco para la mayoría de enfermedades complejas”* (Artigas-Pallarés y otros, 2013: 524), lo que no implica que éstos no intervengan o modulen de forma recíproca su propia composición estructural biológica y medio exterior, como respuesta emocional o perceptiva de cada ser.

Durante la década de los cincuenta se comenzó a definir de manera más acabada el trastorno del neurodesarrollo, como un conjunto de síntomas que permitirían una mayor objetividad al momento de determinar algún tipo de trastorno. *“De modo genérico, un trastorno se define como un patrón cognitivoconductual, presente en muchos individuos, identificable mediante la observación, y cuyo efecto resulta disfuncional”* (Artigas-Pallarés y otros, 2013: 524).

La problemática de definición en el ámbito de trastornos mentales aún permanecía a pesar de los avances en la reorganización de conjuntos de síntomas

de forma más definida y organizada dentro del DMS-IV, inclusive *“el modelo se ha mostrado poco eficiente en multitud de enfermedades claramente “biológicas”, como por ejemplo la diabetes, la hipertensión, o el cáncer”* (Artigas-Pallarés y otros, 2013: 524), no porque desconozca su carga biológica, sino más bien porque estudios científicos descartan el origen de una enfermedad o trastorno a partir de un gen específico.

En la continuidad de investigaciones y análisis dentro del área científica, se ha podido determinar la existencia de comorbilidad entre un trastorno y otro, además de la presencia de sintomatologías o conductas observables en distintos grados, dando cabida a niveles leves, que apenas mostrarían una disfuncionalidad en el comportamiento o síntomas del trastorno en sí. *“Para todos los trastornos se puede contemplar un espacio subumbral, donde las manifestaciones –en parte o en su totalidad- están presentes en un grado leve, apenas disfuncional, que las excluye de un diagnóstico arbitrariamente definido”* (Artigas-Pallarés y otros, 2013: 524).

La existencia de comorbilidad, o también denominada como coexistencia, se da en la mayoría de los trastornos del neurodesarrollo, en donde no es casual encontrarse con casos de una persona que presente un Trastorno de Déficit Atencional con Hiperactividad (TDA-H), acompañado de un Trastorno Específico del Lenguaje y Trastornos de Ansiedad Generalizada, lo que demuestra la evidencia de la presencia de más de una disfunción en un solo sujeto.

Existe una amplia gama de tipos de trastornos del neurodesarrollo, los que *“se caracterizan por una alteración o variación en el crecimiento y desarrollo del cerebro, asociadas a una disfunción cognitiva, neurológica o psiquiátrica”* (Artigas-Pallarés, 2013: 524), reconociendo la constitución biológica de las personas con influencias del medio que las rodea.

Fernández-Jaén y otros colaboradores profundizan en esta definición considerando el trastorno del neurodesarrollo como las *“alteraciones o retraso en el desarrollo del sistema nervioso central, que se manifiestan por disfunciones cerebrales que afectan a la capacidad para el aprendizaje y la competencia social y otras aptitudes, impidiendo el desarrollo normal del niño o adolescente”* (Fernández-Jaén y otros, 2014: 565). Desde esta perspectiva se determina la existencia de características específicas tales como: origen en la alteración del sistema nervioso, componente madurativo evolutivo y la manifestación de síntomas clínicos en la infancia, sin ser exclusivamente la manifestación en esta etapa del desarrollo.

Entre las principales características de los trastornos del neurodesarrollo se sitúan los antes mencionados *“la ausencia de biomarcadores, la presencia de síntomas comunes o similares entre diferentes trastornos del neurodesarrollo”* lo que se enmarca dentro de la *“gravedad de estos síntomas, la aparición en edades inapropiadas, la persistencia en el tiempo o la pobre compensación de estos los que van a vincularse a la discapacidad adaptativa del paciente y a su tipificación como trastorno”* (Fernández-Jaén y otros, 2014: 565). Lo que confirma planteamientos anteriores de comorbilidad, emplazamiento de sintomatología entre un trastorno y otro complejizando en muchas ocasiones el establecimiento de un diagnóstico sin una revisión profunda de antecedentes biológicos del pasado (anamnesis) en paralelo con los antecedentes biológicos del presente (datos clínicos actuales).

Al profundizar en el concepto de trastornos del desarrollo, históricamente ha manifestado una evolución e *“importante transformación a finales de los sesenta y a lo largo de los setenta del siglo XX, produciéndose un cambio de perspectiva o de paradigma que supuso pasar de un modelo médico y psiquiátrico a un modelo*

educativo” (Fuiza y Fernández, 2013: 33), lo que ha logrado generar principios basados en las habilidades y competencias de las personas, ya que se instaura el discurso de *“que todas las personas pueden aprender y adaptarse y que es necesario crear y desarrollar programas específicos de tipo educativo que permitan atender a sus necesidades educativas especiales”* (García-Sánchez, 2002; Fuiza y Fernández, 2013: 33).

El término de trastorno del neurodesarrollo se presenta recientemente en la última edición del Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales (DMS-V, 2013). En él se describen en una tabla, criterios específicos observables desde edades tempranas, inclusive haciendo posible el diagnóstico antes del ingreso a la educación regular, los que generalmente se hacen evidentes ya que *“producen alteraciones en el adecuado funcionamiento personal, social, académico u ocupacional”* (Fernández-Jaén y otro, 2014: 565).

Dentro de la tipología de los Trastornos del Neurodesarrollo existe una gran variedad, por lo que se dará cuenta de algunas de las alteraciones más frecuentes y conocidas en la sociedad actual.

1. Trastorno Específico del Aprendizaje.

En el Manual Diagnóstico y Estadístico de Trastornos Mentales (DSM-V), se categoriza con los siguientes criterios de diagnóstico:

Trastorno específico del aprendizaje (66)

Especificar si:

- *Con dificultades en la lectura (especificar si con precisión en la lectura de palabras, velocidad o fluidez de la lectura, comprensión de la lectura).*
- *Con dificultad en la expresión escrita (especificar si con corrección ortográfica, corrección gramatical y de la puntuación, claridad u organización de la expresión escrita).*
- *Con dificultad matemática (especificar si con sentido de los números, memorización de operaciones aritméticas, cálculo correcto o fluido, razonamiento matemático correcto o fluido).*

Especificar la gravedad actual: Leve, Moderado, Grave (DSM-V, 2014: XIV).

Las diversas investigaciones realizadas respecto a este tipo de trastorno, dan cuenta que la dificultad en el aprendizaje es un tema educativo y no médico, además “*se trata de un continuo que vas más allá de los problemas en aritmética, lectura y escritura*” (Castejón y otros, 2011: 45), lo que produce que una situación como esta pueda “*permanecer a lo largo de toda la vida, aunque los sujetos puedan compensarlas con otros recursos personales*” (Wong, 1996: Moraza y Del Campo, 2002; Castejón y otros, 2011: 45).

De acuerdo a definiciones presentadas por Castejón y otros autores, existen dos paradigmas algo opuestos entre sí: el restringido y el amplio. El primero “*hace referencia a determinados problemas específicos al aprender determinadas habilidades*” (Castejón y otros, 2011: 46) mencionadas en los criterios del DMS-V; en el segundo paradigma se presenta una visión más amplia, debido a que “*considera cualquier problema que pueda presentar el alumnado como dificultad en el aprendizaje, de modo similar a la noción de necesidad educativa especial planteada en el informe Warnock (Warnock 1978)*” (Castejón y otros, 2011: 46).

Otra definición de Dificultades de Aprendizaje, se puede considerar como término genérico para categorizar un grupo variado de alteraciones, que se manifiestan en el desempeño de exigencias pedagógicas en la matemática, la lectura y escritura, con los criterios antes mencionados. *“Estas alteraciones son intrínsecas al individuo y se deben a una disfunción del sistema nervioso central”* (Marchant y otros, 2003: 112).

Complementando lo ya expuesto, se estima necesario mencionar lo que plantean Fuiza y Fernández (2013), manteniendo la causalidad de esta anomalía en una disfunción en el sistema nervioso, describiéndola como un conjunto heterogéneo de problemáticas en niños y niñas que presentan dificultades de aprendizajes relacionadas con *“el ámbito lingüístico y con defectos de procesamiento en los principales factores cognitivos (atención, percepción, memoria), derivadamente, en el ámbito de las disciplinas instrumentales básicas (lectura, escritura, matemáticas) y, secundariamente, en las diversas áreas curriculares (ciencias experimentales, ciencias sociales, segundo idioma)”* (Fuiza y Fernández, 2013: 25). Además coinciden con el planteamiento sobre su definición en que *“debe ser descriptiva totalizadora y debe cumplir tres criterios fundamentales para su construcción: el de discrepancia, el de exclusión y el de atención especializada”* (Fuiza y Fernández, 2013: 25).

Es importante realizar un diagnóstico con criterio de exclusión de otros trastornos como: discapacidad intelectual, discapacidad motora, discapacidad sensorial, privación sociocultural, entre otros (Castejón y otros, 2011: 50). Puede observarse la coexistencia con problemáticas de autorregulación, del comportamiento e interacción social.

2. Trastorno Específico del Lenguaje.

En el manual DSM-V, se encuentra contemplado dentro de la clasificación de Trastornos de la Comunicación.

Este tipo de trastorno se considera como *“una alteración en el neurodesarrollo que presenta dificultades en las habilidades de comprensión (decodificación) y expresión (codificación) del sistema lingüístico”* (Acosta y otros, 2012; Aguilera y Botella, 2008; Aguado, 1999; American Psychiatric Association, 2000; Auza, 2009a; Bishop y Leonard, 2001; Redmond y Rice, 1998; Ardiles y otros, 2015: 2). Su origen aún se encuentra en una disyuntiva, sin embargo el diagnóstico de esta anomalía se establecería en base al descarte de otros trastornos del neurodesarrollo, lo que *“se refiere a que no existen alteraciones en el nivel intelectual, autismo, trastornos sensoriales o motores, anomalías en la estructura oral, daño neurológico o psicológico, deprivación sociocultural o afectiva que expliquen el trastorno”* (Acosta et al., 2012; Aguilera y Botella, 2008; Aguado, 1999; American Psychiatric Association, 2000; Auza, 2009; Bishop y Leonard, 2001; Redmond y Rice, 1998; Ardiles y otros, 2015: 2).

De acuerdo a sus causas se proponen distintas teorías de origen y características del trastorno específico del lenguaje. *“Algunos investigadores sostienen que este trastorno tiene una etiología genética y que, posiblemente, es controlado por un gen autosómico dominante”* (Bishop y otros, 2000; Van der Lely y Stollwerck, 1996; Ardiles y otros, 2015: 3). Desde otra perspectiva, se proponen dos enfoques *“que pretenden explicar cómo se manifiestan los problemas de lenguaje en el cuadro: uno de ellos es el enfoque lingüístico y, el otro, el enfoque de procesamiento”* (Petersen y Gardner, 2011; Ardiles y otros, 2015: 3).

Es necesario tener presente que los niños y niñas que manifiestan un trastorno específico del lenguaje no alcanzan un lenguaje acorde a lo esperado respecto a patrones normales del desarrollo, según su edad y capacidad intelectual a *“pesar de estar indemnes en los otros dominios antes nombrados que podrían afectar este desarrollo”* (Ardiles y otros, 2015: 2).

De acuerdo a lo planteado por diversos autores, es relevante realizar una intervención temprana de apoyo *“para que el niño comience a contrarrestar los efectos del trastorno”* (Acosta, 2012; Ardiles y otros, 2015: 2).

Una de sus de las principales características, es que se trata de un trastorno dinámico, por lo que se hace complejo realizar un diagnóstico antes de los tres años de edad, estableciéndose un límite en el rango etario hasta los cinco años.

3. Trastorno Motor.

En el manual DSM-V se categoriza con los siguientes criterios de diagnóstico:

Trastornos motores (74).

Trastorno del desarrollo de la coordinación (77).

Especificar si: Con comportamiento autolesivo, Sin comportamiento autolesivo.

Especificar si: Asociado a una afección médica o genética, a un trastorno del neurodesarrollo o a un factor ambiental conocidos.

Especificar la gravedad actual: Leve, Moderado, Grave (DMS-V, 2014: XV).

4. Discapacidad Intelectual.

En el manual DSM-V se categoriza con los siguientes criterios de diagnóstico:

Discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual) (33).

Especificar la gravedad actual:

Leve.

Moderada.

Grave.

Profundo.

Retraso Global del Desarrollo (41).

Discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual) no especificada (41) (DSM-V, 2014: XIV).

La Discapacidad Intelectual, es una afección del neurodesarrollo caracterizada por deficiencias en el funcionamiento intelectual general y en las conductas adaptativas. Dentro de su sintomatología más características se puede encontrar: limitación significativa en las habilidades mentales generales, limitación en una o más áreas de la conducta adaptativa en múltiples entornos y evidencia de que tales limitaciones se hicieron aparentes en la niñez o en la adolescencia.

Existe una multiplicidad de factores que pueden desarrollar una discapacidad intelectual, los cuales van desde aspectos genéticos como también ambientales. Los factores que interfieren en una adecuada maduración de la función del cerebro y la sinaptogénesis, pueden provocar discapacidad intelectual, lo que se manifiesta por medio de “*anomalías cromosómicas, errores metabólicos como fenilcetonuria, infecciones TORCH, zika, exposición a fármacos y tóxicos, como la ingestión de anticonvulsiantes, síndrome de alcoholismo fetal,*

exposición a radiación, antineoplásticos, radiación, plomo, mercurio, desnutrición grave” (Mulas y Rojas, 2018: 66), estos y otros factores medioambientales afectan el desarrollo biológico en la etapa prenatal, los que pueden interferir y llegar a desarrollar una anomalía genética como la discapacidad Intelectual.

En el periodo postnatal distintos factores ambientales pueden llegar a desarrollar en el infante una discapacidad intelectual, *“desnutrición, privación ambiental como la pobreza, abuso, abandono, hipo estimulación, retraso en el diagnóstico y abordaje y la educación especial inadecuada” (Mulas y Rojas, 2018: 66).*

Actualmente ha evolucionado la concepción de la discapacidad intelectual pasando de ser visto desde el punto de vista del déficit de la persona, a establecer una mayor cantidad de oportunidades para su intervención, de esta perspectiva *“no son las deficiencias físicas, sensoriales o intelectuales las variables implicadas, sino que su funcionamiento depende en gran medida de las barreras y facilitadores con los que se encuentre su entorno” (Mulas y Rojas, 2018: 64).*

5. Trastorno de Déficit Atencional.

En el manual DSM-V se categoriza con los siguientes criterios de diagnóstico:

Trastorno por déficit de atención/hiperactividad (59)

Especificar si:

Presentación combinada.

Presentación predominante con falta de atención,

Presentación predominante hiperactiva/impulsiva.

Especificar si: En remisión parcial.

Especificar la gravedad actual: Leve, Moderado, Grave.

Otro trastorno por déficit de atención, hiperactividad/especificado (65).

Trastorno por déficit de atención/hiperactividad no especificado (DMS-V, 2014: XIV).

El trastorno de Déficit Atencional con Hiperactividad (TDAH) es uno de los síndromes psiquiátricos más consultados y estudiados en las últimas décadas, *“constituye uno de los trastornos neuropsiquiátricos diagnosticados con mayor frecuencia, siendo su prevalencia entre 2% y 7% a nivel mundial y 10% a nivel nacional”* (Puddu y otros, 2017: 368), lo que demuestra un alto índice de presencia en niños situados especialmente en la edad escolar. *“Es 10 veces más frecuente en niños que en niñas, cediendo solo el 15% en la infancia o adolescencia y puede persistir hasta la vida adulta”* (Ochoa-Madrigal y otros, 2017: 93).

El origen de este trastorno es desconocido, aunque se presume una combinación de factores psicosociales como biológicos. *“Estudios de agregación familiar han demostrado que el TDAH y los problemas relacionados con el síndrome se dan entre familiares cercanos* (Ochoa-Madrigal y otros, 2017: 95), sin embargo no se ha encontrado un gen responsable de este padecimiento. Uno de los diversos fundamentos etiológicos se refiere a las innumerables investigaciones que respaldan *“la existencia de una significativa participación de factores genéticos en el TDAH, pero no excluyen la participación de un sinnúmero de otros factores de riesgo no biológicos, tales como edad de inicio del trastorno, nivel socioeconómico, estilos de vida, modelos educacionales, conflictos entre hermanos y padres, enfermedades, estrés prenatal por altos niveles de cortisol, situaciones puntuales desencadenantes, como por ejemplo el bullying en el colegio, entre otros”* (Puddu y otros, 2017: 369). Lo anterior reconoce la estrecha relación que surge entre el componente biológico y ambiental, factores que combinados desde las malas

condiciones nutricionales y/o de ambiente, pueden provocar un trastorno del desarrollo como el déficit atencional con hiperactividad.

Una vasta *“bibliografía nacional e internacional, enfocada al estudio de factores genéticos en el TDAH parten de la conceptualización de este trastorno como una disfunción de la neurotransmisión hacia la corteza prefrontal y los ganglios basales”* (Puddu y otros, 2017: 369), lo que determina la zona afectada a nivel del sistema nervioso.

Identificar factores ambientales asociados al TDAH puede resultar complicado, sin embargo, un estudio realizado en niños rumanos adoptados que presentaron privación de la leche materna en edades tempranas evidenció una relación dependiente del tiempo de privación y el riesgo de desarrollar síntomas similares a los de TDAH. *“Otros factores ambientales que se han asociado al TDAH incluyen los prenatales y los perinatales como tabaquismo y consumo del alcohol por parte de la madre, bajo peso al nacer, nacimientos prematuros y la exposición a toxinas ambientales (pesticidas organosfosforados, bifenilos policlorados, zinc y plomo)”* (Ochoa-Madrigal y otros, 2017: 95).

“La totalidad de los TDA pueden tener un origen ambiental, genético o, probablemente, multifactorial” (Fernández-Jaén y otros, 2014:565). Si bien es cierto la epigenética es capaz de proporcionar antecedentes de cómo el medio ambiente modifica la función de los genes, los cambios epigenéticos son altamente específicos y dependientes del tejido analizado, lo que dificulta su estudio en el TDAH debido al limitado acceso al tejido cerebral (Ochoa-Madrigal y otros, 2017: 96).

6. Trastorno Espectro Autista.

En el manual DSM-V se categoriza con los siguientes criterios de diagnóstico:

Trastorno del Espectro Autista (50)

Especificar si: Asociado a una afección médica o genética, o a un factor ambiental conocidos; Asociado a otro trastorno del neurodesarrollo, mental o del comportamiento.

Especificar la gravedad de los Criterios A y de los Criterios B: Necesita ayuda muy notable, Necesita ayuda notable, Necesita ayuda.

Especificar si: Con o sin discapacidad intelectual acompañante, Con o sin deterioro del lenguaje acompañante, Con catatonía (utiliza el código adicional 293.89 [F06.1]) (DMS-V, 2014: XIV).

El trastorno del espectro autista se caracteriza por “*hacer referencia a trastornos neuropsicológicos con una marcada y dispersa sintomatología de tipo social, comunicativo y comportamental*” (López, Rivas y Taboada, 2010; Fiuza y Fernández, 2013: 239). Las principales características se aprecian en el ámbito de la comunicación social, el que puede llegar a tener un compromiso importante y duradero; una evidente alteración en comportamientos verbales múltiples; disminuida capacidad de relacionarse con otros; escasa motivación para establecer intereses y objetivos compartidos por otras personas o ausencia de conciencia de los otros niños, todo esto enmarcado en distintos niveles de manifestación mencionados en el manual DMS-V (Nivel: necesita ayuda; Nivel 2: necesita notable ayuda y Nivel 3: necesita ayuda muy notable).

De acuerdo al nivel de compromiso las alteraciones en la comunicación y el lenguaje pueden afectar las habilidades verbales y no verbales, lo que se puede

reflejar en *“dificultades para iniciar o sostener una conversación con otros, uso de un lenguaje estereotipado y repetitivo o incapacidad para comprender preguntas u órdenes sencillas”* (Fiuza y Fernández, 2013: 239).

Es frecuente observar comportamientos de tipo rígidos y estructurados, en donde se aprecia a personas con trastorno espectro autista manifestar “patrones de comportamiento, intereses o actividades restringidos y estereotipados, con una fuerte adhesión a rutinas o rituales específicos, preocupación persistente por determinados objetos o la realización de movimientos corporales estereotipados que incluyen las manos o todo el cuerpo” (Fiuza y Fernández, 2013: 239).

Para ahondar más en la conceptualización del Trastorno Espectro Autista, a continuación se presentan antecedentes evolutivos de sus definiciones, sintomatologías y algunas posturas educativas y sociales frente a su diagnóstico.

Autismo y su evolución hacia el concepto de Trastorno Espectro Autista.

Como ya se mencionó anteriormente, existe una amplia gama de trastornos del neurodesarrollo; en esta oportunidad, este trabajo se centrará en el Trastorno Espectro Autista (TEA). Para aquello, es necesario definir desde sus inicios conceptualizaciones como: Autismo, Asperger y Trastorno Espectro Autista, ya que estos cambios de nomenclaturas develan una evolución de paradigmas con amplias discusiones y análisis de diferentes profesionales y científicos de diversas áreas.

“El autismo es un síndrome que afecta la comunicación social y la flexibilidad en distintos grados según cada caso” (Valdez, 2016: 11), tras esta

breve definición se encuentran una multiplicidad de estudios antropológicos, psicológicos, sociológicos, neurológicos y científicos que despiertan el interés y curiosidad de muchas personas que en algún u otro modo han estado relacionados con el *autismo*.

El término fue definido inicialmente por Leo Kanner en 1942, psiquiatra proveniente de Austria, *“quien describió al autismo infantil precoz a partir del estudio de 11 niños que exhibían, entre otros comportamientos, (a) falta de habilidad, desde el inicio de la vida, para relacionarse con la gente y con la situaciones de manera ordinaria y (b) un deseo obsesivo y ansioso por la preservación de lo rutinario”* (Kanner, 1971; Díaz y Andrade, 2015: 164). Dentro de este mismo planteamiento, el especialista realiza una distinción entre la esquizofrenia infantil y el autismo, caracterizando este último como una disfunción en el ámbito social y afectivo, en la que existía una probabilidad de influencia cultural y ambiental. Dentro de este planteamiento, observa que las familias de los niños en estudio provenían generalmente de entornos con una carga intelectual o artística importante *“pero limitadas en el interés genuino por la gente”* (Díaz y Andrade, 2015:164), brindando cierta responsabilidad al entorno más cercano de los niños, quienes influyen en el despliegue de conductas patológicas dentro del ámbito social.

Posteriormente en 1944, Hans Asperger, *“identificó otra patología infantil, a la que llamó “psicopatología autista”, por medio de sus observaciones a un grupo de niños que, entre otras características, mostraban dificultad para la reciprocidad social y emocional”* (Díaz y Andrade, 2015: 164). Él observa dentro de este grupo un desarrollo del lenguaje normal, inclusive frecuentemente más avanzado que lo esperado a su edad, pero con una manifestación evidente de déficit social.

Otra investigadora que realizó importantes aportes dentro de este análisis de definición y caracterización es Lorna Wing, quien estableció *“una triada de problemas que caracterizaban al autismo: contacto social, comunicación e imaginación, e introdujo los términos de espectro autista, para los hallazgos de Kanner, y de síndrome de Asperger para la antigua psicopatía autista”* (Díaz y Andrade, 2015: 165), términos y definiciones que sirven de precedente hasta el día de hoy.

Dentro de los últimos dieciséis años, se ha debatido ampliamente sobre el tema. El año 2002, en la versión del DMS-IV, se separó el concepto de Autismo y Asperger, situándose como dos unidades distintas dentro de la categoría de los Trastornos Generalizados del Desarrollo. En la versión posterior del DSM-V del año 2013, se reemplaza el término de Trastorno Generalizado del Desarrollo o Trastorno Generalizado del Desarrollo no Especificado por el de Trastorno Espectro Autista, categoría en la que se incluye el síndrome de Asperger. En este último *“se identifican dos dominios centrales que son la dificultad en la comunicación social y conductas e intereses restringidos o repetitivos”* (Valdez, 2016: 21).

Tras este importante cambio y evolución conceptual, existe un despojo del enfoque categorial rígido y sesgado de la realidad al de una visión global, abriendo camino a un enfoque de tipo dimensional en el que se reconocen niveles de apoyo que requiere una persona con TEA, contemplando sus necesidades de interacción dentro del contexto en el que se desenvuelve. Como ya fue mencionado en un principio, esta alteración al desarrollo entra en la unidad de *trastorno de neurodesarrollo, “los cuales aluden a problemas atribuidos a una desviación en el desarrollo característico del cerebro que inician en la infancia”* (Díaz y Andrade, 2015:165).

Según Valdez, *“el autismo necesita estudiarse desde diversas perspectivas -neuropsicológica, neurobiológica, genética, cognitiva- y da lugar a sucesivas reformulaciones”* (Valdez, 2016: 21) al diagnóstico, a las definiciones del propio trastorno espectro autista y a su vez al origen etiológico y clínico, manifestando una diversidad subjetiva en sí misma. Es por esto que a este trastorno se le denomina *espectro*, lo que se asienta en la existencia de una amplia variedad de colores que se logra conocer, esto mismo sucede en el trastorno espectro autista, se despliega una diversidad de características, niveles de análisis del cuadro pudiendo variar la sintomatología en cada individuo, una amplia heterogeneidad y manifestaciones de leves a graves.

Las últimas definiciones de este trastorno, se basa en términos más amplios, respetando la multidiversidad y heterogeneidad no sólo de la sintomatología de este trastorno, sino más bien por mirar al otro dentro de la gama de los múltiples factores que puedan incidir en la conformación del ser con un constructo biológico, social y afectivo diferente a los parámetros normales esperados dentro del desarrollo madurativo. Cabe destacar el reconocimiento de carga biológica, sin dejar de reconocer la influencia del ambiente.

El incremento de la población de personas con trastorno espectro autista se puede originar debido a una multiplicidad de factores genéticos y ambientales, que modifican la expresión de los genes en el ADN. Esto es evidenciado en la prevalencia de hace cinco años atrás, en donde las estadísticas indican de 1 cada 88 niños, según el estudio del año 2013 del CDC (Center for Disease Control and Prevention). En la actualidad esta cifra ha aumentado considerablemente, en donde el último estudio realizado por el CDC sobre la prevalencia del trastorno espectro autista arroja el índice de 1 cada 59 niños presenta este trastorno.

Es necesario detenerse en el componente biológico, ya que existe claridad disfunciones a nivel cerebral. De acuerdo a esto ¿qué relación existirá entre la epigenética y el trastorno espectro autista?

Trastorno Espectro Autista y Epigenética

El trastorno espectro autista y sus síntomas se presentan durante la primera infancia. el desarrollo cerebral tras el nacimiento es más sensible a las experiencias y hasta cierto punto menos determinado por la genética. Este periodo que se caracteriza por ser crítico *“corresponde a una fase dinámica del desarrollo cerebral, crecen las neuronas, maduran las inhibiciones y las señales, se mielinizan los axones y la plasticidad sináptica es puesta en marcha mediante el interjuego programas complejos de moléculas, sumando efectos del medio ambiente y el aprendizaje”* (Arberas- Ruggieri, 2013: 25). Existen evidencias que indican que algunas etapas críticas del desarrollo cerebral podrían estar alteradas en los pacientes autistas, el desarrollo cerebral es sensible a las experiencias y hasta cierto punto menos determinado por la genética.

Muchos de los factores ambientales son capaces de generar cambios durante el desarrollo embrionario, lo que se traducen finalmente en *“daños provocados por factores ambientales incrementan el riesgo de TEA en personas genéticamente susceptibles, posiblemente al promover el estrés oxidativo celular y por respuestas adaptativas que podrían incluir una reducción de la actividad de metilación”* (Díaz-Anzaldúa y Díaz-Martínez, 2013: 564). Las alteraciones en este proceso podrían relacionarse con retrasos y déficits en la atención y en la sincronización neuronal observada en los TEA.

El trastorno Espectro Autista se expresa principalmente durante la primera infancia, los síntomas de este persisten durante la vida adulta y pueden ir variando su expresión clínica con el transcurso de los años “ *Estas variaciones fenotípicas podrían relacionarse a factores epigenéticos (por ejemplo: los abordajes terapéuticos, drogas utilizadas para modificar conductas y factores ambientales entre otros)*” (Arberas- Ruggieri, 2013: 26).

Los daños provocados por el ambiente incrementan el riesgo de desarrollar el Trastorno de Espectro Autista, dentro de estos factores se encuentra el uso de algunos medicamentos y los factores ambientales que la madre transfiere al feto por medio de la placenta o la lactancia. “*Los factores no genéticos que se han asociado con los TEA incluyen el uso de ácido valproico, etanol, talidomida y misoprostol durante el embarazo, el bajo peso al nacer (o el retraso en el crecimiento intrauterino) rubéola y otras infecciones, así como parálisis*” (Díaz-Anzaldúa y Díaz-Martínez, 2013: 562).

Diversas investigaciones han relacionado el Trastorno espectro Autista con el uso de ácido valproico durante el embarazo, este fármaco anticonvulsivo y estabilizador del ánimo, está indicado principalmente para la epilepsia, el trastorno bipolar, para prevenir la migraña. En un modelo desarrollados en ratas, el día 12 fue crítico a la exposición de ácido valproico, la cual se asoció a actitudes antisociales alteradas similares a las conductas humanas en autistas, de esta manera se ha sugerido que la exposición al ácido valproico durante el embarazo podría inducir defectos en el tubo neural y alteraciones en las conductas sociales “*La exposición prenatal a este medicamento puede inducir síndrome fetal por ácido valproico posiblemente asociado con un incremento en la frecuencia de problemas del desarrollo y comunicación en algunos pacientes autistas*” (Díaz-Anzaldúa y Díaz-Martínez, 2013: 562).

A partir de numerosas investigaciones se ha evidenciado que existen genes no improntados que están regulados por la metilación del ADN, incluyendo el gen RELN *“La metilación del ADN puede ser modificada por mutaciones, exposiciones de la madre durante el embarazo y experiencias post natales”* (Díaz-Anzaldúa y Díaz-Martínez, 2013: 564). También se ha demostrado que variantes genéticas en individuos con TEA pueden ser heredadas por los padres sin el trastorno. Una posible explicación sería mecanismos que interfieren en la expresión genética tornando posible el desenvolvimiento de los trastornos y no en otros individuos. *“Durante la vida de un individuo pueden ocurrir modificaciones en la regulación genética y estas marcas epigenéticas pasaron a la generación siguiente”* (Arbocese Zanolla y otros, 2015: 37).

Trabajos más recientes apuntan como verdaderos factores de riesgo; aumento de la edad materna y paterna, bebés prematuros y bajo peso al nacer, estrés materno gestacional. *“Una serie de otros factores que merecen aun comprobación como diabetes; uso de antidepresivos, inhibidores en la recaptación de serotonina, hasta el uso de suplementos alimenticios como vitaminas periconcepcionales con ácido fólico para la prevención de anomalías”* (Grabrucker, 2013; Torjman y Cols, 2014; Arbocese Zanolla y otros, 2015: 37), además se han observado anomalías gastrointestinales en individuos con autismo.

“La alteración de la composición de la microbioma intestinal ha sido observado en individuos con trastorno espectro autista” (Parracho y otros, 2005; Finegold, 2010; Kang y otros, 2018; Eshraghi, 2018: 1, traducción al español).

“La microbiótica intestinal puede jugar un rol crucial en la comunicación bidireccional entre el intestino y el cerebro (Mittal y otros, 2017; De la Fuente Nunez, 2018; Eshraghi, 2018: 2, traducción al español).

“La activación inmune materna e inflamación puede contribuir a anormalidades del comportamiento asociadas con el neurodesarrollo en crías de roedores y primates” (Smith, y otros 2007; Malkova y otros, 2012; Bauman y otros, 2014; Machado y otros, 2015; Eshraghi, 2018: 6, traducción al español).

La exposición de fetos a la inflamación materna, aumenta la probabilidad de desarrollar autismo en humanos.

El conocimiento de sobre los diversos factores que incrementan la susceptibilidad al trastorno espectro autista permite establecer medidas preventivas, de esta manera es posible realizar un seguimiento a las familias que pueden presentar mayor susceptibilidad para evitar posibles riesgos ambientales en las nuevas generaciones.

Propuestas de intervención con base científica.

Como ya se ha expuesto, el trastorno espectro autista presenta una sintomatología diversa en cada individuo, en el que su desarrollo y progreso puede ser variado y particular dependiendo de los factores genéticos y de las condiciones ambientales en que se desenvuelva. Es así como Valdez enfatiza que *“la diversidad humana se resiste a la rigidez estática y unívoca de las etiquetas”* (Valdez, 2016: 11), lo que declara la responsabilidad que debe asumir la sociedad para que las personas con anomalías en su desarrollo, como es el trastorno espectro autista, se desarrollen de forma plena y segura.

Cualquier profesional que sea responsable de la construcción de apoyos educativos o terapéuticos, debe establecer el uso de “múltiples herramientas de intervención que sean creativas, originales y estén vinculadas con las diversas necesidades y el potencial de cada niño” (Valdez, 2016: 19). Es de carácter obligatorio acudir a buenas prácticas ya comprobadas en otras instancias de formación cautelando “si hay algún estudio empírico sobre su eficacia, si se basan en evidencia científica, si el equipo que las elaboró tiene experiencia y cuál es el rigor de sus fundamentos” (Valdez, 2016: 19), evitando toda promoción de teorías, disciplinas sin sustento teórico de base e incluso muchas veces sobrevaloradas bajo argumentos casi fantásticos.

Un trastorno del desarrollo como el espectro autista, “afecta la comunicación social y la flexibilidad en distintos grados según cada caso” (Valdez, 2016: 11), es por esto que existen grupos de personas que presentan el mismo diagnóstico, sin embargo manifiestan características tan diversas en el desarrollo social, comportamental y de comunicación que en ocasiones hasta se pueden apreciar como opuestos. Es aquí en donde surge la importancia de ajustar los planes de intervención a cada niño o niña, respetando sus diferencias, intereses, cualidades, fortalezas y competencias. “Centrarse en la persona supone ponderar las necesidades de cada niño, su nivel evolutivo, su potencial de desarrollo en las diferentes áreas, su forma de aprender y sus intereses” (Valdez, 2016: 19).

Frente a cualquier tipo de intervención, se debe tomar en cuenta aquella diversidad, en donde se pueden puntualizar aspectos como: mirada interdisciplinaria, basado en un trabajo de tipo colaborativo entre los profesionales involucrados en el proceso, validando las competencias, habilidades y fortalezas del niño o niña que requiere de la ayuda, sin limitarse con las dificultades

manifestadas en su comportamiento y adaptabilidad; detección y apoyo en edades tempranas mejoran las expectativas alcanzables en cualquier plan de trabajo; estas propuestas de trabajo deben situarse en aprendizajes funcionales, la autonomía, la autodeterminación y la inclusión educativa y social; involucrar activamente a las familias, evaluando en conjunto permanentemente logros y complejidades y por último, reconocer la diversidad en el trastorno espectro autista, centrando las metas en la persona y no en el programa en sí (Valdez, 2016: 13).

Todo profesional que se desempeñe en esta área requiere del conocimiento de sus causalidades, del desarrollo evolutivo y sus diferentes dominios. Lo que conlleva a que se creen modelos de intervención integrales, los que levantan *“conjuntos de prácticas diseñadas para favorecer el desarrollo de las áreas afectadas por el autismo”* (Valdez, 2016: 23). Paralelamente existen prácticas focalizadas de intervención, las que se implementan para actuar sobre una meta o sobre una competencia de un niño o niña con este trastorno (Valdez, 2016: 24), los que generalmente suelen ser utilizados por profesionales de la educación (profesores) como de la salud (terapeutas).

No se reconoce como un recorrido fácil el trabajar con programas de intervención dentro de este ámbito, ya que existen *“tensiones y desafíos dado que pretende aplicar tratamientos basados en la evidencia que surge de situaciones reales que se dan en el entramado cotidiano de la vida familiar”* (Valdez, 2016: 24).

“Programas de intervención temprana en bebés están sembrando un potencial de alternativas para mejorar la vida de los jóvenes y adultos, apuntando desde muy temprano al bienestar emocional, la calidad de vida y el desarrollo de la autonomía” (Valdez, 2016:14).

Autores como Dawson, Rogers y otros (2010) “evalúan la eficacia del El Modelo Denver de Intervención Temprana (ESDM) en niños con TEA de hasta 30 meses de edad” (Valdez, 2016: 24), con un plan de estudio riguroso en su metodología en el manejo de variables, el que arroja muestras de efectividad y pertinencia.

El ESDM *“es un tratamiento basado en el desarrollo, dirigido hacia diferentes dominios evolutivos, con énfasis en el afecto compartido y la comunicación verbal y no verbal”* (Valdez, 2016: 24), favoreciendo contextos naturales.

Este es un modelo de intervención temprana, el que se fundamenta en la psicología del desarrollo, *“sobre todo en los enfoques psicogenéticos”* (Valdez, 2016: 15), el que se considera como un programa integral de apoyo a los niños y niñas con trastorno espectro autista, centrado en el ser y su familia, el que privilegia *“pautas de desarrollo temprano a partir de modelos de desarrollo y los contextos naturales de interacción, atendiendo a los intereses del niño y a las interacciones familiares”* (Valdez, 2016: 16).

El NRC (National Research Council 2001), establece “que las intervenciones efectivas tienen ciertas características en común:

1. *Comienzo del programa de intervención ni bien se sospecha la condición de espectro autista.*
2. *Implicación activa en enseñanza activa, en promedio cinco horas diarias cinco veces a la semana.*
3. *Uso de oportunidades de enseñanza estructurada planificada durante periodos breves.*

4. *Atención individualizada por parte de un adulto en la intervención diaria.*
5. *Inclusión de la familia con entrenamiento específico a padres.*
6. *Educación sistemática continua para ajustar los programas se fuera necesario.*
7. *Prioridades de la intervención:*
 - a. *comunicación espontánea y funcional,*
 - b. *mantenimiento y generalización de nuevas habilidades en contextos funcionales y*
 - c. *evaluación funcional y apoyo conductual positivo en problemas de comportamiento (Valdez, 2016: 25).*

Existen tres ejes fundamentales que deben servir de soporte a las prácticas de modelos centrados en el desarrollo, de los que se logran desprender estrategias y modalidades de intervención psicoeducativa, apoyadas en teorías psicogenéticas (Valdez, 2016: 26), los que brevemente serán expuestos a continuación:

- a. La afectividad y la implicación intersubjetiva: Se menciona en forma reiterada que el afecto tiene una repercusión directa en los procesos mentales, también se puede entender *“que los procesos mentales mismos son generados a través de una diferenciación progresiva de los sentimientos”* (Valdez, 2016: 26), esto quiere decir que el afecto es parte de los procesos mentales, y no un componente externo que influya en ellos.

Estos hechos han sido investigados últimamente en experiencias con bebés, los que han desplegado variadas capacidades en su relación con el entorno. Debido a este tipo de estudios y otros, se logra vincular *“con una mirada sobre los avatares del desarrollo en relación con sus alteraciones o*

recorridos atípicos: Los TEA, los trastornos del lenguaje o el estudio evolutivo del síndromes específicos” (Karmiloff-Smith, 2007; 2009; Valdez, 2016: 27)

Dentro de este ámbito, se sitúan etapas, tales como: periodo de ritmos y regulaciones compartidas, que se da entre los tres primeros meses de vida, en donde los padres o tutores levantan una relación de diada; el segundo inicia alrededor de los dos meses de edad, el que se caracteriza por el despliegue de intenciones compartidas, puede que se de una sobrevaloración de parte del adulto en las intenciones de comunicación del bebé, pero es primordial que el rol de los padres o cuidadores creen de forma continua *“una zona social de desarrollo próximo con el bebé e interactúan en ella (el ejemplo vigotskiano de construcción del gesto de señalar para pedir es un ejemplo de la creación de comprensiones compartidas)”* (Valdez, 2016: 27), proceso vital para la interacción social temprana; un tercer periodo es hacia los ocho meses, es aquí donde comienza la intencionalidad compartida, surgiendo una relación en triada adulto-bebé-objeto, en el que se despliega los denominados *“protoimperativos (gestos de señalar para pedir) y protodeclarativos (gestos de señalar para mostrar)”* (Valdez, 2016: 28); y por último el cuarto periodo que se da entre los dieciocho y veinte meses de edad, llamada la fase locutiva de la comunicación, ya que se comienza el lenguaje verbal compartido.

- b. El desarrollo de los gestos comunicativos en contextos de interacción: se observa que los niños realizan gestos con las manos antes de desarrollar el lenguaje, los que continuarán luego de su adquisición, los que también están presentes en las formas de comunicación de los adultos, lo que deja

de manifiesto que *“el uso de los gestos comunicativos y su aprendizaje por ritualización ontogenética (Tomasello, 2008) o por imitación conforman la base de la emergencia del lenguaje verbal”* (Valdez, 2016:28), atribuyendo la relevancia no en la aparición de las primeras palabras, sino más bien en el inicio de la intención comunicativa en las relaciones intersubjetivas de los seres humanos dentro de su entorno.

Se reconocen dos grupos importantes de gestos en los inicios de la comunicación: 1) gestos deícticos y 2) gestos referenciales (Caselli, 1990; Valdez, 2016: 28), representacionales (Iverson y otros, 1994; Valdez, 2016:24) o icónicos (Guidetty y Nicoladis, 2008; Valdez, 2016: 28).

De acuerdo a lo expuesto por Valdez (2016), citando a otros autores, plantea que los gestos icónicos o simbólicos dependen de habilidades como imitación, simulación y simbolización. Estos se complementan de los gestos deícticos de señalar, mostrar o dar. La etapa de surgimiento de los gestos prodeclarativos y protoimperativos es entre los diez y trece meses de edad, en donde los primeros implican una intención comunicativa y los segundos funcionan como una expectativa de reacción del otro.

Los gestos prodeclarativos *“son precursores tempranos de la teoría de la mente en el desarrollo típico”* (Valdez, 2016: 29). Es reconocido por medio de estudios e investigaciones que *“los niños con autismo, en los que las habilidades mentalistas se encuentran alteradas, presentan severas dificultades en el desarrollo de estas pautas declarativas, mientras que suelen estar preservados los gestos protoimperativos, incluso cuando se adquieran más tarde”* (Baron-Coehn, 1995; Rivière y Núñez, 1996; Camaioni y otros, 2004; Colombi y otros, 2009; Valdez, 2005, 2007, 2016: 29). Dentro de la habilidad mentales antes mencionada, existe la relevancia

de permitir la comprensión de: los deseos, las intenciones, creencias, emociones y otros estados mentales propios y el de los otros.

- c. El desarrollo comunicativo y la constitución subjetiva: las que contemplan el desarrollo de funciones críticas de la humanización. *“Desde la perspectiva del desarrollo ontogenético, no puede constituirse conversaciones con uno mismo (o monólogo interior o voces de la mente) sin haber participado en las protoconversaciones y conversaciones con otros, representantes del sistema simbólico de la cultura”* (Valdez, 2016: 31).

En las diversas dinámicas e interacciones que el niño o niña realiza con los adultos accede a la cultura, ampliando su espacio “intrapsicológico cuyo origen es la actividad interpsicológica, en principio con los miembros más cercanos de la familia, las figuras de crianza” (Valdez, 2016: 31).

Sin la conducta instrumental no habría materiales para esta conversión. Sin lo signos no serían posibles la internalización y la construcción de las funciones superiores” (Valdez, 2016: 32).

A partir de las investigaciones en el *“desarrollo comunicativo, los proceso de atención conjunta y la intencionalidad compartida han sido piezas clave para desarrollar herramientas de detección temprana de los TEA, al igual que la creación de dispositivos de intervención temprana para el desarrollo de pautas intersubjetivas, habilidades de referencia conjunta y desarrollo de competencias comunicativas”* (Paul, 2008; Paul y Wilson, 2009; Rowland, 2009; Valdez, 2016: 32).

La finalidad principal de este método, según lo descrito por Valdez (2016), es que el niño o niña sea protagonista de su desarrollo, iniciando desde su

iniciativa interacciones con los otros. Al involucrar a la familia, permite que ellos en conjunto con los profesionales de apoyo eleven posibilidades de aprendizaje desde los propios contextos naturales e interacciones cotidianas.

En el ESDM se utilizan juegos e interacciones recíprocas para basar un curriculum en el desarrollo típico del niño o niña, considerando sus habilidades e intereses.

Es preciso contemplar dentro de la intervención: *“elección de actividades por parte del niño; afecto positivo hacia el niño: toma de turno y reciprocidad; empatía con el niño; favorecer oportunidades de comunicación; variedad y flexibilidad en las actividades; lenguaje verbal y no verbal apropiado al desarrollo y andamiajes adecuados a intereses y conductas”* (Valdez, 2016: 36).

La propuesta de intervención SCERTS (Enfoque transaccional centrado en la familia para mejorar las habilidades comunicativas y socioemocionales de niños con trastornos del espectro autista), es *“un modelo educativo innovador para trabajar con niños con TEA y sus familias. Proporciona directrices específicas para ayudar al niño a convertirse en un comunicador social competente y seguro, y al mismo tiempo evitar los comportamientos que interfieren con el aprendizaje y el desarrollo de las relaciones”* (Valdez, 2016: 15). Su elaboración y aprobación tardó alrededor de veinte años de trabajo empírico y clínico, el que cumple con los estándares establecidos para las investigaciones de esta índole.

Según Valdez (2016), surge a partir de la necesidad de elaborar un “modelo de tratamiento/educacional con las siguientes características:

- basado en la investigación disponible y actualizada sobre desarrollo infantil,

- suficientemente flexible como para incorporar diferentes perspectivas,
- aplicable en un formato individualizado, que trabaje al mismo tiempo déficits centrales de los TEA y
- centrado en la familia, teniendo en cuenta las diferencias individuales en las familias con referencia a las prioridades y compromiso.

Al igual que el modelo anterior, cumple con la intervención temprana con realce en la comunicación. Según lo descrito por Valdez (2016) este modelo propone un marco referencial para intervenir directamente en los retos fundamentales de los TEA, enfocándose:

1. Construir la capacidad del niño para iniciar comunicación con sistemas convencionales y simbólicos para desarrollar capacidades de autorregulación y regulación mutua de excitación, estados emocionales y atención.
2. Ofrecer educación/tratamiento individualizado basados en las debilidades y fortalezas del niño. El tratamiento estará guiado por la investigación en el desarrollo de niños con y sin discapacidades.
3. Incorporar estrategias tratamiento/educación derivadas de las prácticas basadas en la evidencia de los enfoques conductuales y social-pragmático contemporáneos.
4. Identificar e implementar los apoyos transaccionales para dar soporte a los niños pequeños y cuidadores para promover la generalización de las habilidades adquiridas.
5. Medir el progreso en actividades funcionales con una variedad de compañeros. De esta forma se reconoce la participación de la familia y la

necesidad de apoyar la comunicación y el desarrollo socioemocional en la actividades y rutinas cotidianas.

Esta propuesta plantea que “la facilitación del progreso real solo ocurrirá a través de un mejor entendimiento de los aspectos interdependientes del desarrollo del niño dentro del contexto de la familia y de la red social más amplia” (Valdez, 2016: 57).

9. Resultados que se esperan.

A partir de esta investigación se espera evidenciar de manera conceptual la incidencia que tiene la Epigenética en la presencia de trastornos del neurodesarrollo, específicamente del Trastorno Espectro Autista.

Los tesisistas realizan una descripción y análisis profundo en el concepto de trastornos del neurodesarrollo esencialmente en el Trastorno Espectro Autista, estableciendo su clasificación, características y la incidencia de la epigenética en este.

Según la revisión de los distintos estudios documentados en relación a la epigenética, se establece la existencia de una incidencia de factores ambientales que determinan la presencia de ciertos trastorno del neurodesarrollo, as así como las últimas investigaciones determinaron que alteraciones a nivel de la microbiótica intestinal puede alterar la homeostasis antioxidante en el tracto gastrointestinal, aumentando el riesgo e incidencia de desarrollar autismo.

Dentro de estas descripciones, se establece cómo estos factores influyen en el origen de dicho trastorno y cuáles son las manifestaciones de tipos biológicas, sociales y afectivas que caracterizan esta condición dentro de la primera infancia. Como referencia se hace énfasis en la situación de cuidados y

despliegue de medidas preventivas durante los primeros años de vida, dado que es una etapa crucial en la formación y evolución del sistema nervioso de una persona.

Para finalizar la investigación se presenta una muestra de experiencias y planteamientos metodológicos eficaces en la intervención de propuestas de programas con estrategias de tipo preventivas y/o compensatorias en relación a los trastornos del neurodesarrollo que tengan su origen en la epigenética, principalmente en los factores relacionados con el ambiente que puedan ser desarrolladas por profesionales que desempeñen su quehacer profesional tanto en el área de la salud como en el de la educación, permitiendo mejorar sus prácticas de intervención con niños que presenten Trastorno Espectro Autista.

10. Conclusiones.

El objetivo de esta tesina fue establecer la presunta incidencia de los factores epigenéticos como determinantes del trastorno del neurodesarrollo: Trastorno Espectro Autista, dada la necesidad de profundizar en temáticas asociadas a las deficiencias o problemáticas observadas en cualquier establecimiento educativo o de salud, de carácter público o privado.

Contemplando que cualquier anomalía en el neurodesarrollo de una persona puede significar la presencia de una variada gama de trastornos que se traducen en *“alteraciones o retraso en el desarrollo del sistema nervioso central, que se manifiestan por disfunciones cerebrales que afectan a la capacidad para el aprendizaje y la competencia social y otras aptitudes, impidiendo el desarrollo normal del niño o adolescente”* (Fernández-Jean y otros, 2014: 565), al identificar el tipo de anormalidad presente en el sujeto, tras el descarte de otros trastornos

neurobiológicos, permite la elaboración de propuestas de trabajo pertinentes y acordes a sus necesidades. Dentro de esta perspectiva, es necesario considerar la comorbilidad de dichas alteraciones, lo que implica la regularidad de enfrentar la presencia de más de una disfunción en una sola persona.

La presencia de variados trastornos del neurodesarrollo en escuelas o centros de salud, actualmente ha tenido un incremento significativo en la población situada en la primera infancia, es el caso de trastornos como: Trastorno de Déficit Atencional con Hiperactividad el que *“constituye uno de los trastornos neuropsiquiátricos diagnosticados con mayor frecuencia, siendo su prevalencia entre 2% y 7% a nivel mundial y 10% a nivel nacional”* (Puddu y otros, 2017: 368), o como es el de Trastorno Espectro Autista, el que su prevalencia hace cinco años atrás era de uno de cada 88 niños, según el estudio del año 2013 del CDC (Center for Disease Control and Prevention), aumentando últimamente a uno de cada 59 niños.

Esto se ha transformado en una limitante para el despliegue de estrategias de intervención de apoyo educativo y terapéutico en algunos centros de salud y de educación de orden público o privado, dado el desconocimiento de los profesionales sobre origen y características de dichos trastornos del desarrollo.

A partir de los antecedentes bibliográficos recopilados en la presente investigación, se logró determinar la existencia de una incidencia entre la epigenética y los trastornos del neurodesarrollo, en donde se destaca una evidente correlación entre epigenética y causales de distintas enfermedades neurológicas, así como también variados trastornos del neurodesarrollo. Esto puede significar cambios sustanciales en las formas de abordar terapéutica o

pedagógicamente los desafíos que presentan las personas que manifiestan algún tipo de anomalía.

Los procesos neurobiológicos aportan fundamentos teóricos importantes, por lo mismo es necesario identificar procesos epigenéticos que producen dichas disfunciones, uno de los más relevantes es la metilación del ADN, considerado como un mecanismo crítico en un normal desarrollo y fundamental en el progreso de distintas patologías del sistema nervioso central, de ahí la importancia que tiene la epigenética como ciencia, ya que a través del estudio de la expresión y función del gen y los cambios que se producen en este último proceso por factores ambientales; los nutrientes, vitaminas, toxinas ingeridas, tóxicos ambientales, edad y actividad física, son algunos de los factores que pueden influir en el desarrollo de distintos tipos de alteraciones del neurodesarrollo.

Existe una multiplicidad de trastornos del neurodesarrollo en los cuales podemos mencionar algunos tales como: Trastorno del Lenguaje, Trastorno de Déficit Atencional, Déficit Intelectual y Trastorno Espectro Autista, los que se caracterizan por presentar una alteración en el crecimiento y desarrollo del cerebro. Estas anomalías pueden estar asociadas a una disfunción neurológica, cognitiva o psiquiátrica. Si bien existen diversos factores que pueden influir en su desarrollo, existe una clara evidencia que los factores genéticos y ambientales tienen una incidencia en el desarrollo de estos, lo que es respaldado por investigaciones recientes, un muestra de ello es el trabajo desarrollado a partir de un modelo en ratas, las que al ser expuestas al ácido valproico, se reconoce que al día 12 padecen un periodo crítico dada la asociación de actitudes antisociales alteradas similares a las conductas humanas en personas con autismo, de esta manera se sugiere en dicho trabajo investigativo que la exposición al ácido valproico durante el embarazo podría inducir defectos en el tubo neural y

alteraciones en las conductas sociales, ya que *“la exposición prenatal a este medicamento puede inducir síndrome fetal por ácido valproico posiblemente asociado con un incremento en la frecuencia de problemas del desarrollo y comunicación en algunos pacientes autistas”* (Díaz-Anzaldúa y Díaz-Martínez, 2013: 562).

La primera infancia es considerada esencial para el desarrollo del ser humano, en esta etapa tanto la genética, así como el entorno perfilan la arquitectura del cerebro y diseñan el comportamiento de toda persona. Es desde este aspecto que surge la relevancia de la epigenética en la obstetricia, dada su acción e influencia determinante en el desarrollo durante el embarazo, inclusive prolongándose al momento del parto por distintos sucesos que se pueden acontecer en dicha situación. Estas alteraciones provocadas por factores ambientales, pueden provocar el desarrollo de distintos trastornos del neurodesarrollo, entre ellos el Trastorno Espectro Autista.

En el caso del trastorno espectro autista, su origen en relación a factores ambientales puede ser la generación de condiciones multifactoriales, en las cuales confluyen causas de tipo genéticas, epigenéticas y ambientales. Este tipo de disfunción en el desarrollo se caracteriza por una heterogeneidad genética y fenotípica, en los que diversos mecanismos podrían estar involucrados en su origen, los que pueden estar relacionados desde la conectividad sináptica, señalización, neuroplasticidad y expresión genética.

Si bien es cierto existen una multiplicidad de genes asociados al trastorno espectro autista, se conocen diversos factores ambientales y epigenéticos que podrían contribuir al desarrollo de este trastorno, los que pueden variar entre uno y otro individuo.

De acuerdo a las investigaciones desarrolladas, se ha logrado determinar que existe una estrecha relación entre la epigenética y el origen del trastorno espectro autista, factores no genéticos como el uso de ácido valproico, etanol, talidomida y misoprostol durante el embarazo, el bajo peso al nacer (o el retraso en el crecimiento intrauterino) rubéola y otras infecciones, factores que podrían favorecer la presencia de trastorno espectro autista con manifestaciones sintomatológicas a temprana edad (tres meses de edad).

Algunos de los últimos trabajos de investigación desarrollados, han logrado determinar que *“la alteración de la composición de la microbioma intestinal ha sido observado en individuos con trastorno espectro autista”* (Parracho y otros, 2005; Finegold, 2010; Kang y otros, 2018; Eshraghi, 2018: 1, traducción al español), lo que produciría posteriormente serios daños a nivel cerebral.

El aumento en la prevalencia del trastorno espectro autista podría relacionarse tanto con la mayor conciencia de este trastorno, cambios en los criterios de diagnóstico, así como la exposición ambiental de contaminantes o productos químicos nocivos para la salud.

La epigenética tiene un gran impacto en la salud de los individuos, en la que puede ser su descendencia, además resulta indispensable conocer los mecanismos implicados y la investigación de su papel en condiciones patológicas.

La identificación de factores epigenéticos alterados asociados con el trastorno espectro autista, puede proporcionar a los profesionales de la educación y salud fundamentos teóricos específicos que les permita comprender parte de los mecanismos que podrían estar desencadenando estos trastornos y probablemente

desarrollar a futuro programas de intervención específicos para cada uno de los niños y niñas que presenten dicha anomalía en su neurodesarrollo.

Es de gran responsabilidad conocer las causalidades, el desarrollo evolutivo y las diferentes aristas que envuelven un diagnóstico del trastorno espectro autista, lo que paulatinamente irá derribando los temores, inquietudes y rechazo hacia las personas que padezcan este trastorno.

Desplegar los apoyos de intervención a tempranas edades, especialmente en periodos críticos o sensibles de la primera infancia, resultan crucial para la mejora de las condiciones de desarrollo y adaptación, los que de alguna manera determinarán al adulto en su formación del constructo biológico y social, al que se le acompaña desde sus primeros años de vida. Es en esta etapa donde el entorno familiar toma un rol fundamental, su participación y apoyo en ámbitos trascendentales como la adaptación, la comunicación y el desarrollo socioemocional en la actividades y rutinas cotidianas del niño o niña con trastorno espectro autista, son imprescindibles para el desarrollo y evolución de habilidades adaptativas que le permitan insertarse en un contexto con igualdad de oportunidades y posibilidades de desenvolvimiento social, cultural y afectivo. Lo anterior implica que *“la facilitación del progreso real solo ocurrirá a través de un mejor entendimiento de los aspectos interdependientes del desarrollo del niño dentro del contexto de la familia y de la red social más amplia”* (Valdez, 2016: 57).

Es necesario comprender lo importante que es centrar las metas de intervención al niño o niña y no a su anomalía o diagnóstico. Dentro de esta perspectiva se estima la complejidad de seleccionar, elaborar y desplegar programas de intervención innovadoras, ya que se acostumbra a seguir

lineamientos tradicionales y rígidos de trabajo, existiendo resistencias ante un real cambio de paradigma. Para aquello es importante la realización de trabajos de investigación en centros especializados en trastornos del neurodesarrollo, especialmente en el trastorno espectro autista, con el fin de determinar de manera actualizada su prevalencia epidemiológica y clínica a nivel nacional, considerando su multifactorialidad y heterogeneidad.

Todo cambio produce una resistencia en el ser humano, debido a que generalmente actuamos dentro de la zona de confort. El cambio de arquetipos frente a la conceptualización de trastorno espectro autista es totalmente necesario para la modificación y el establecimiento de normativas y políticas públicas, requeridas para mejorar las condiciones sociales y culturales en las distintas instituciones público y privadas de educación y salud. Esto permitirá un acceso al pleno desarrollo y participación de las personas con trastorno espectro autista dentro de la sociedad y a todas aquellas que por algún u otro motivo manifiestan un trastorno del neurodesarrollo.

11. Bibliografía.

Acosta, Julián; Guzman, Guido; Sesarini, Carla; Pallia, Roberto y Quiroz, Nicolás (2016). *Introducción a la neurobiología y neurofisiología del Trastorno Espectro Autista* [versión electrónica]. Rev. Chilena de Neuropsicología, Santiago, Chile. En línea: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=179348853008> (consulta: octubre 2018).

Arbocese Zanolla, Thais; Ambroiso Fock, Rodrigo; Perrone, Eduardo; Correa García, Aline; Alvarez Perez, Ana Beatriz y Brunoni, Décio (2015). Causas genéticas, epigenéticas e ambientais do transtorno espectro autista [versión electrónica]. Universidade Presbiteriana Mackenzie, CCBS Programa de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento, São Paulo, Brasil. En línea: https://www.mackenzie.br/fileadmin/ARQUIVOS/Public/6-pos-graduacao/upm-higienopolis/mestrado-doutorado/disturbios_desenvolvimento/2015/cadernos/2/CAUSAS_GENE__TICAS__EPIGENE__TICAS_E_AMBIENTAIS_DO_TRANSTORNO_DO_ESPECTRO_AUTISTA_.pdf (consula: octubre 2018).

Ardiles Lobos, Fernanda; Geldres Meneses, María Beatriz; González Painemal, Daniela y Muñoz Caviedes, Natalia (2015). *Manejo de las palabras funcionales en preescolares chilenos con trastorno específico de lenguaje* (tesis pregrado) [versión electrónica]. Universidad de Chile, Chile. En línea: <http://repositorio.uchile.cl/bitstream/handle/2250/138190/Ardiles%20Geldres%20Gonzalez%20Munoz.pdf?sequence=1> (consulta: noviembre 2018).

Artigas-Pallarés, Josep; Guitart, Miriam y Gabau-Vila, Elisabeth (2013). *Bases genéticas de los trastornos del neurodesarrollo* [versión electrónica]. Rev. Neural, Barcelona, España. En línea: <https://www.psyciencia.com/wp-content/uploads/2013/03/Bases-gen%C3%83%C2%A9ticas-de-los-trastornos-del-neurodesarrollo-1.pdf> (consulta: agosto 2018).

Arberas, Claudia y Ruggieri, Víctor (2013). *Autismo y Epigenética. Un modelo de explicación para la comprensión de la génesis en los Trastornos del Espectro Autista* [versión electrónica]. Medicina, Buenos Aires, Argentina. En línea: <http://www.scielo.org.ar/pdf/medba/v73s1/v73s1a05.pdf> (consulta: mayo 2018).

Arroyo, Hugo A. y Fernández, María Cristina (2013). *Tóxicos ambientales y su efecto sobre el neurodesarrollo* [versión electrónica]. Medicina, buenos Aires, Argentina. En línea: <http://www.scielo.org.ar/pdf/medba/v73s1/v73s1a14.pdf> (consulta: agosto 2018).

Bedregal, Paula; Shand, Beatriz; Santos, Manuel J. y Ventura-Junca, Patricio (2010). *Aportes a la epigenética en la comprensión del desarrollo del ser humano* [versión electrónica] Rev. med. Chile. En línea: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rmc/v138n3/art18.pdf> (consulta: mayo 2018).

Briozzo, Leonel; Coppola, Francisco; Gesuele, Juan Pablo y Tomasso, Giselle (2013). *Restricción de crecimiento fetal, epigenética y transmisión transgeneracional de las enfermedades crónicas y la pobreza* [versión electrónica]. Rev. Horizonte Médico, La Molina, Perú. En línea: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=371637131007> ISSN 1727-558X (consulta: agosto 2018).

Castejón, Juan Luis y Nava Martínez, Leandro (2013). *Dificultades y trastorno del aprendizaje y del desarrollo en infantil y primaria* [versión electrónica]. Editorial Club Universitario, San Vicente, Ecuador. En línea: <https://www.editorial-club-universitario.es/pdf/4986.pdf> (consulta: noviembre 2018).

Daoud de Daoud, Georgette (2016). *La epigenética el futuro de la prevención y tratamiento de muchas enfermedades* [versión electrónica]. Revista de la sociedad Venezolana de Gastroenterología, Caracas, Venezuela. En línea: <https://www.google.com/search?q=Daoud+de+Daoud%2C+Georgette+%282016%29.++Editorial+Revista+Gen%2C+Revista+de+la+sociedad+Venezolana+de+Gastroenterolog%C3%ADa.&ie=utf-8&oe=utf-8&client=firefox-b> (consulta: septiembre 2018).

Delgado-Coello, Blanca Alicia (2011). *¿Qué es la Epigenética?* [versión electrónica]. Ciencia, México. En línea: https://www.researchgate.net/publication/235324187_Que_es_la_epigenetica (consulta: agosto 2018).

Díaz Mosquera, Elena y Andrade Zúñiga, Ivonne (2015). *El Trastorno del Espectro Autista (TEA) en la educación regular; estudio realizado en instituciones educativas de Quito, Ecuador* C Rev. Intercontinental de Psicología y Educación,

Distrito Federal, México. En línea:
<http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=80242935009> (consulta: junio 2018).

Díaz-Anzaldúa, Adriana y Díaz-Martínez, Alejandro (2013). *Contribución genética, ambiental y epigenética en la susceptibilidad a los trastornos del espectro autista* [versión electrónica]. Revista de Neurología, México. En línea: <https://medes.com/publication/86673> (consulta: octubre 2018).

Eshraghi, Rebecca S.; Deth, Richard C.; Mittal, Rahul; Aranke, Mayank; Kay, Sae-In; Moshiree, Baharak y Eshraghi, Adrien A. (2018). *Early Disruption of the Microbiome Leading to Decreased Antioxidant Capacity and Epigenetic Changes: Implications for the Rise in Autism* [versión electrónica]. Review, Estados Unidos. En línea: www.frontiersin.org (consulta: noviembre 2018).

Fernández-Jaén, Alberto; Cigudosa, Juan C.; Fernández-Mayoralas, Daniel; Martín, Suela, Javier; Fernández-Perrone, Ana L.; Calleja-Pérez, Beatriz y López-Martín, Sara (2014). *Genética aplicada a la práctica clínica en trastornos del neurodesarrollo* [versión electrónica]. Rev. Neural, Madrid, España. En línea: https://www.researchgate.net/profile/Alberto_Fernandez_Jaen/publication/266152466_Genetics_applied_to_clinical_practice_in_neurodevelopmental_disorders/links/5570211208aeab777228987e/Genetics-applied-to-clinical-practice-in-neurodevelopmental-disorders.pdf (consulta: junio 2018).

Fiuza Asorey, María José y Fernández Fernández, Pilar (2013). *Dificultades de aprendizaje y trastornos del desarrollo* [versión electrónica]. Ediciones Pirámide, Madrid, España. En línea: <https://mmhaler.files.wordpress.com/2012/08/fuiza-y-fernandez-dificultades-de-aprendizaje-y-trastornos-del-desarrollo.pdf> (consulta: noviembre 2018).

Fuenzalida Ríos, Irma (2014). *Los estilos educativos y su relación con la psicopatología en niños y adolescentes con discapacidad intelectual: Un estudio comparativo entre Chile y España* [versión electrónica]. Tesis Doctoral, Universidad Autónoma de Barcelona, España. En línea: https://ddd.uab.cat/pub/tesis/2014/hdl_10803_284885/ifr1de1.pdf (consulta: diciembre 2018).

Garafola Gómez, Nicolás; Gómez García, Ana María; Vargas Díaz, José y Novoa López, Lucía (2009). *Repercusión de la nutrición en el neurodesarrollo y la salud neuropsiquiátrica de niños y adolescentes* [versión electrónica]. Revista Cubana

de Pediatría, Haban, Cuba. En línea:
http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312009000200008
(consulta: octubre 2018).

Ghiglione María, Arán; Filippetti, Vanessa; Manucci, Vanesa y Apaz, Andrea (2011). *Programa de intervención, para fortalecer funciones cognitivas y lingüísticas, adaptado al currículo escolar en niño en riesgo por pobreza* [versión electrónica]. Rev. de psicología y ciencias afines, Argentina. En línea:
<http://www.redalyc.org/pdf/180/18022327002.pdf> (consulta: mayo 2018).

Grañana, Nora (2014). *Manual de intervención para trastornos del desarrollo en el espectro autista*. Editorial Paidós, Buenos Aires, Argentina.

Jukes, Matthew; McGuire, Judith; Meted, Frank y Sternberg, Robert (2002). *En Nutrición: La Base para el Neurodesarrollo; Nutrición y Educación* [versión electrónica]. Comité permanente de nutrición del sistema de las Naciones Unidas, Ginebra, Suiza. En línea:
http://www.unscn.org/layout/modules/resources/files/Brief2_SP.pdf (consulta: mayo 2018).

Ochoa-Madrigal, Marta Georgina; Valencia-Granados, Francisco Javier y Hernández-Martínez, Hugo Enrique (2017). *Trastorno por déficit de atención e hiperactividad en la infancia* [versión electrónica]. Centro Médico Nacional, Neurología, Neurocirugía y Psiquiatría, Ciudad de México. En línea:
<http://www.medigraphic.com/pdfs/revneuneupsi/nnp-2017/nnp173d.pdf> (consulta: noviembre 2018).

Puddu, Giannina; Rothhammer, Paula; Carrasco, Ximena; Aboitiz, Francisco y Rothhammer, Francisco (2017). *Déficit atencional con hiperactividad: trastorno multicausal de la conducta con heredabilidad y comorbilidad genética moderadas* [versión electrónica]. Rev. Med. Chile, Santiago. En línea:
<https://scielo.conicyt.cl/pdf/rmc/v145n3/art11.pdf> (consulta: diciembre 2018).

Kupfer, D. J., Regier, D. A., Arango López, C., Ayuso-Mateos, J. L., Vieta Pascual, E., & Bagney Lifante, A. (2014). *DSM-5: Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales*. American Psychiatric Association. (5a ed.), España.

Manes, Facundo y Niro, Mateo (2014). *Usar el cerebro: conocer nuestra mente para vivir mejor*. Planeta, Buenos Aires, Argentina.

Mulas, Fernando y Rojas, Mildred (2018). *Trastorno del desarrollo intelectual. Superposiciones con el Trastorno del Espectro Autista y el Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad* [versión electrónica]. Instituto Valenciano de Neurología Pediátrica (INVANEP), Valencia, España. En línea: <https://www.medicinabuenosaires.com/revistas/vol78-18/s2/63-68-S.II-12-Mulas-Neurologi%CC%81a-D.pdf> (consulta: noviembre 2018).

Pérez, GUillermo (S.A.). *Diferencias entre genotipo y fenotipo* [versión electrónica]. Fenotipo.com. En línea: https://www.fenotipo.com/diferencias_entre_genotipo_y_fenotipo (consulta: noviembre 2018).

Utria Rodríguez, Oscar Emilio; Ávila-Toscano, José Hernando y Lara Correa, Dary Luz (2013). *Factores epigenéticos de los Trastornos Generalizados del Desarrollo. Análisis comparativo entre Autismo y Síndrome de Asperger* [versión electrónica]. Individuo, comunidad y salud mental, Barranquilla, Colombia. En línea: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=4411427> (consulta: octubre 2018).

Valdez, Daniel (2016). *Autismos: estrategias de intervención entre lo clínico y educativo*. Editorial Paidós, Buenos Aires, Argentina.

Viva, Leticia (S.A.). *Bases neurobiológicas de la memoria y el aprendizaje* [versión electrónica]. Argentina. En línea: <http://www.mdp.edu.ar/psicologia/psico/sec-academica/asignaturas/aprendizaje/BASES%20%20NEUROFISIOLOGICAS%20DE%20LA%20MEMORIA%20Y%20EL%20APRENDIZAJE-final.pdf> (consulta: octubre 2018).