

Análisis de aspectos claves del espectro autista Analysis of the key aspects of the autism spectrum

A. Portillo-García ^a, E.E. Rodríguez-Torres ^{a,*}

^aÁrea Académica de Matemáticas y Física, Universidad Autónoma del Estado de Hidalgo, 42184, Pachuca, Hidalgo, México.

Resumen

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) es una condición del neurodesarrollo que afecta la comunicación, la interacción social y el comportamiento. Aunque las causas exactas del TEA no se comprenden completamente, se considera que es el resultado de una interacción entre factores genéticos y ambientales. Las investigaciones han demostrado diferencias en la conectividad y el desarrollo neurológico en personas con autismo. El diagnóstico suele realizarse en los primeros años de vida, aunque en algunos casos puede ser identificado más tarde. En este estudio, se analizan factores clave que pueden influir en la presencia del autismo, tales como el lugar de residencia y el género de los participantes. La investigación se centró en niños de entre 4 y 11 años, y los resultados destacan una mayor prevalencia del TEA en niños de género masculino, lo que confirma tendencias observadas en estudios previos.

Palabras Clave: Conectividad cerebral, factores ambientales, factores genéticos, neurodesarrollo, neurodiversidad.

Abstract

Autism Spectrum Disorder (ASD) is a neurodevelopmental condition that affects communication, social interaction, and behavior. While the exact causes of ASD remain unclear, it is believed to result from an interaction between genetic and environmental factors. Research has shown differences in brain connectivity and development in individuals with autism. Diagnosis typically occurs in early childhood, though some cases may be identified later. This study analyzes key factors that may influence the presence of autism, such as the participants' place of residence and gender. The research focused on children aged 4 to 11, and the results highlight a higher prevalence of ASD in males, confirming trends observed in previous studies.

Keywords: Brain connectivity, environmental factors, genetic factors, neurodevelopment, neurodiversity.

1. Introducción

El *autismo*, también conocido como *Trastorno del Espectro Autista TEA*, constituye un grupo de afecciones diversas relacionadas con el desarrollo del cerebro; es decir es un conjunto de *trastornos complejos en el desarrollo neurológico*, este se caracteriza principalmente por las dificultades en relaciones sociales, comunicación, conducta, lenguaje e integración sensorial, se muestran comportamientos repetitivos, es decir, tener patrones de conducta definidos, repetitivos e intereses restringidos (Association, 2013).

Se le denomina "*espectro*" debido a la variabilidad en la manifestación de sus características, que pueden ir desde dificultades leves hasta casos más severos (Geschwind, 2011a). La palabra "*trastorno*" puede asociarse a una connotación negativa, por lo

cual, la nueva visión consiste en llamarle "*condición*".

No es una enfermedad, es una manera diferente de interpretar las palabras, los colores, las formas y los sonidos del mundo que nos rodea.

Se dice que es un *espectro* porque existe una gama muy variada de características con las cuáles se expresa el autismo, pero en cada individuo es una combinación única, por decirlo de algún modo. Lo anterior significa que las personas con autismo pueden compartir similitudes en algunos comportamientos, pero ningún caso de autismo es igual a otro, de manera gráfica podemos entenderlo basándonos en la figura 1.

Algunas personas con autismo pueden necesitar apoyo significativo en su vida diaria, para saber cuanto apoyo necesita

*Autor para correspondencia: po441086@uaeh.edu.mx

Correo electrónico: erikart@uaeh.edu.mx (Erika Elizabeth Rodríguez-Torres).

Historial del manuscrito: recibido el 27/09/2024, última versión-revisada recibida el 17/02/2025, aceptado el 26/02/2025,

publicado el 26/04/2025. DOI: <https://doi.org/10.29057/icbi.v13iEspecial.13829>



la persona se realiza una clasificación donde se consideran los factores sociales y cognitivos del individuo, actualmente existen tres niveles los cuales podemos observarlos en la figura 2, mientras algunos requieren un apoyo mayor otros pueden vivir de manera más independiente, esto se debe a que cada persona tiene capacidades y necesidades diferentes, variando así las habilidades que los distinguen como una atención especial a los detalles o una gran habilidad en áreas específicas como las matemáticas, la música o el arte.



Figura 1: Imagen alusiva a como se considera se observa el autismo, (de Instagram de Teletón México, 2024)



Figura 2: Imagen alusiva a los niveles de clasificación del espectro autista, (de Instagram de Teletón México, 2024)

En las últimas décadas, la comprensión del autismo ha evolucionado significativamente, destacándose la importancia de un enfoque inclusivo que reconozca la neurodiversidad. Con este enfoque, el autismo no es visto solo como un trastorno que debe tratarse, sino como una forma única de experimentar el mundo, que merece respeto y apoyo para alcanzar el máximo potencial de cada individuo, esto debido a que las conductas siempre están latentes, desde que se nace hasta que se deja de vivir, pero la manifestación depende del desarrollo de la persona, por ejemplo, en la infancia pueden no tener algunos comportamientos que en la adolescencia sí, o viceversa (Raspa et al., 2015; Rutherford et al., 2016; Sealey et al., 2016).

2. Antecedentes

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) es una condición del neurodesarrollo que afecta la forma en que una persona se comunica, socializa y se comporta. El TEA se manifiesta en un espectro de síntomas que pueden variar significativamente entre individuos, desde leves dificultades hasta discapacidades severas. Las causas exactas del autismo no están completamente comprendidas, aunque se sabe que tanto los factores genéticos como los ambientales juegan un papel importante. En este contexto, los conceptos de conectividad cerebral, neurodesarrollo, neurodiversidad, y la influencia de factores ambientales y genéticos, son fundamentales para entender el autismo. Además, estudios diagnósticos especializados permiten identificar esta condición en diversas regiones del mundo.

2.1. Conectividad Cerebral

Uno de los hallazgos clave en el estudio del autismo es la conectividad cerebral alterada. Investigaciones han demostrado que las personas con autismo presentan diferencias significativas en las redes neuronales del cerebro, afectando la forma en que las distintas áreas del cerebro se comunican entre sí, (ver figura 3). Estas alteraciones en la conectividad pueden manifestarse en hiperconectividad o hipoconectividad en áreas específicas, lo que influye en la percepción sensorial, el procesamiento social y las habilidades cognitivas, es decir, la información que es constante en el tiempo como: números, colores, patrones, fechas, entre otros, (ver figura 4). Estudios de neuroimagen, como resonancias magnéticas funcionales (fMRI), han sido cruciales para identificar estas diferencias estructurales y funcionales en el cerebro autista, (Uddin et al., 2013a).

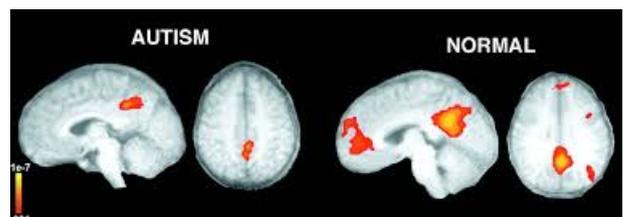


Figura 3: Imagen alusiva a las conexiones cerebrales anormales en preescolares con autismo, (Rodríguez, 2018)

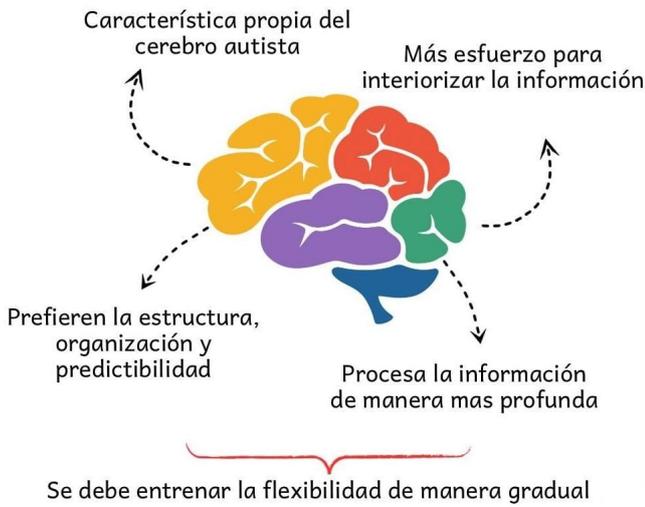


Figura 4: Ejemplificación de como trabaja un cerebro autista, (Diferencial, 2025)

2.2. Factores Ambientales

Los factores ambientales también desempeñan un papel en el desarrollo del autismo. La exposición prenatal a toxinas, infecciones virales, y el estrés durante el embarazo han sido vinculados a un mayor riesgo de desarrollar TEA. Además, factores como la contaminación ambiental o el uso de ciertos medicamentos durante el embarazo (como el ácido valproico) pueden aumentar la probabilidad de que un niño presente síntomas del espectro autista. Aunque estos factores por sí solos no son determinantes, su interacción con predisposiciones genéticas puede desencadenar el desarrollo del trastorno en algunos individuos, (Sealey *et al.*, 2016).

2.3. Factores Genéticos

El componente genético es uno de los más estudiados en el autismo. Investigaciones recientes sugieren que el TEA tiene una fuerte base genética, con cientos de genes potencialmente implicados en su desarrollo es decir existen mutaciones específicas y variaciones genéticas heredadas o espontáneas que pueden surgir espontáneamente en un óvulo o espermatozoide, por lo que solo se encuentran en el niño/a y no en sus padres; estas mutaciones se pueden dar en proteínas necesarias para el desarrollo cerebral, mutaciones en los exones, mosaicismo somático (mutaciones que afectan sólo a algunas de las células del cuerpo), variaciones en el número de copias de algunos genes, deleciones o pérdidas de fragmentos de ADN, e incluso interacciones entre varios genes que influyen en el neurodesarrollo, (Conectea, 2023) por lo que el riesgo de autismo aumenta considerablemente de 50-80 %, en la figura 5 podemos observar los genes asociados al TEA. Estos descubrimientos han resalta-do la importancia de estudios genéticos en la identificación de biomarcadores que podrían facilitar el diagnóstico temprano y la personalización de intervenciones, (Geschwind, 2011a).

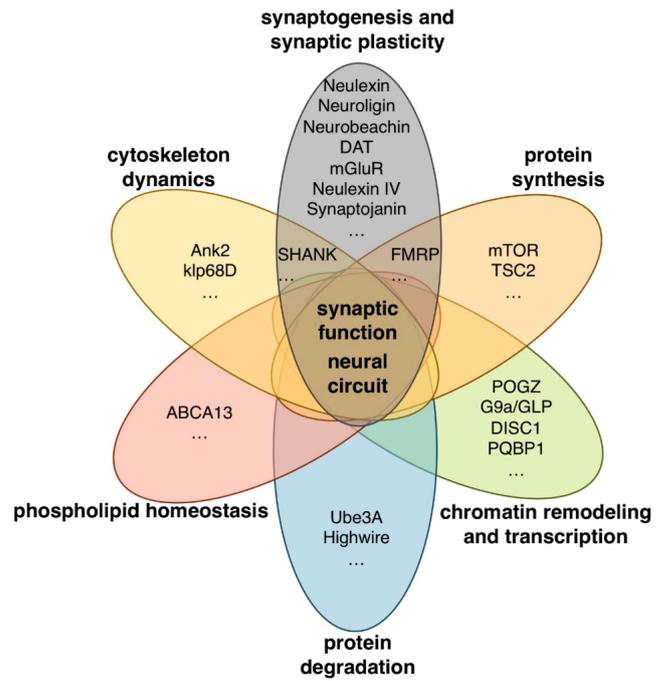


Figura 5: Ilustración alusiva a los genes asociados al TEA, (Conectea, 2023)

2.4. Neurodesarrollo

El neurodesarrollo anormal es otro factor central en el autismo. Desde las primeras etapas de la vida, los niños con autismo muestran diferencias en el desarrollo de habilidades sociales, cognitivas y de comunicación. Estas diferencias pueden ser el resultado de una combinación de factores genéticos y ambientales que afectan el desarrollo del cerebro durante el embarazo y los primeros años de vida. Las investigaciones han señalado que las alteraciones en los procesos de migración neuronal y sinaptogénesis en el cerebro en desarrollo son determinantes en la aparición del TEA, (Stoner *et al.*, 2014).

2.5. Neurodiversidad

El concepto de neurodiversidad ha ganado relevancia en los últimos años como un enfoque inclusivo para entender el autismo. Esta perspectiva sostiene que el autismo no es simplemente un trastorno que debe “corregirse”, sino una variación natural en el funcionamiento del cerebro humano. Las personas autistas tienen formas únicas de percibir y procesar la información, y la neurodiversidad promueve una mayor aceptación y apoyo para que las personas autistas desarrollen sus habilidades en un entorno adaptado a sus necesidades, (Silberman, 2015).

La neurodiversidad juega un papel clave en la comprensión del Trastorno del Espectro Autista (TEA) al reformular la manera en que se percibe esta condición, alejándose de un enfoque exclusivamente médico-patológico y promoviendo una visión que reconoce la diversidad neurológica como una parte natural de la variabilidad humana (Silberman, 2015).

2.5.1. Definición y Origen del Concepto

El término neurodiversidad fue acuñado en la década de 1990 por la socióloga Judy Singer, quien argumentó que las diferencias neurológicas como el autismo, el TDAH y la dislexia no deben ser vistas como trastornos o déficits, sino como

variaciones cognitivas naturales dentro de la especie humana (Singer, 1999). En esta perspectiva, el TEA no es una enfermedad que debe curarse, sino una forma diferente de procesar la información y experimentar el mundo (Armstrong, 2011).

2.5.2. Neurodiversidad y su Aplicación en el Autismo

Desde esta visión, el autismo se entiende como un espectro con manifestaciones diversas, donde cada persona autista tiene habilidades y desafíos únicos (Pellicano y den Houting, 2022). Algunos individuos pueden destacar en áreas como la memoria, el pensamiento lógico y la atención al detalle, mientras que pueden enfrentar dificultades en la interacción social o la comunicación verbal (Laurent, 2011).

La neurodiversidad impulsa cambios en la manera en que la sociedad y la educación abordan el TEA, enfatizando la necesidad de adaptar los entornos en lugar de intentar que las personas autistas se ajusten a estándares neurotípicos. Esto ha llevado al desarrollo de enfoques educativos más inclusivos y a la promoción de entornos laborales que valoran las habilidades únicas de las personas en el espectro (Robertson, 2010).

2.5.3. Impacto en el Diagnóstico y Tratamiento del TEA

El reconocimiento de la neurodiversidad ha cambiado la manera en que se diagnostica y se trata el TEA. En lugar de centrarse exclusivamente en deficiencias o dificultades, los profesionales de la salud ahora consideran también las fortalezas de cada individuo y cómo pueden potenciarse mediante intervenciones personalizadas (Happé y Frith, 2020). Por ejemplo, en lugar de enfocarse en la eliminación de conductas repetitivas (como se hacía tradicionalmente con terapias conductuales intensivas), algunos programas buscan aprovechar estas conductas en beneficio del aprendizaje y la autonomía (Gillespie-Lynch et al., 2014).

El diagnóstico del autismo generalmente se realiza mediante una evaluación clínica que incluye *observación del comportamiento, entrevistas con los padres y pruebas estandarizadas*, como la Escala de Observación para el Diagnóstico del Autismo (ADOS) (Lord et al., 2000) y el Cuestionario de Comportamiento Repetitivo (RBQ) (Leekam et al., 2007). Además, se pueden realizar pruebas genéticas para identificar mutaciones específicas que estén asociadas con el TEA (Gotham et al., 2006). La detección temprana es clave para una intervención efectiva, lo que puede mejorar considerablemente la calidad de vida de las personas autistas (Volkmar y McPartland, 2014).

El autismo ha mostrado un aumento significativo en su prevalencia en las últimas décadas. Los datos más recientes indican que países como Estados Unidos tienen una de las tasas más altas de diagnóstico de TEA, con aproximadamente 1 de cada 36 niños diagnosticados (for Disease Control and Prevention, 2023; Maenner, 2021). Otros países con alta prevalencia incluyen el Reino Unido y Suecia, en el caso de México 1 de cada 115 personas tiene autismo, (Iluminemos Por el Autismo, 2024). Sin embargo, se ha observado que la variabilidad en la prevalencia puede depender de factores como los criterios de diagnóstico y el acceso a servicios médicos. En muchos países en desarrollo,

la falta de recursos y conocimiento sobre el autismo conduce a un subdiagnóstico, (Iluminemos Por el Autismo, 2024).

2.5.4. Neurodiversidad y Sociedad: Desafíos y Oportunidades

Uno de los desafíos principales es la aceptación de la neurodiversidad en la sociedad. Aunque la idea ha ganado popularidad, aún existen barreras en la educación, el empleo y el acceso a servicios de salud para personas autistas (Den Houting, 2019). Es necesario seguir trabajando en la concienciación pública y en la adaptación de espacios que favorezcan la inclusión.

En resumen, la neurodiversidad ha transformado la comprensión del TEA al replantearlo como una diferencia en lugar de un déficit. Este enfoque no solo permite un mayor respeto y aceptación, sino que también impulsa cambios en la educación, el empleo y las intervenciones terapéuticas para mejorar la calidad de vida de las personas en el espectro autista.

2.6. Mitos y Realidades

Alrededor del autismo giran varios mitos y realidades, el informar a la sociedad es fundamental para romper el estigma negativo que existe sobre esto (Iluminemos Por el Autismo, 2024).

Si bien hay estudios que señalan que hay una mayor posibilidad de que la “genialidad” se presente en una persona con autismo que en una persona neurotípica, es importante desmitificar esta idea de la genialidad del autismo, ya que puede llevar a expectativas poco realistas y pasar por alto las necesidades reales de las personas que viven dentro del espectro autista (Quirici, 2015).

Informar a la sociedad es clave para romper con el estigma negativo que existe sobre esta condición de vida, así como para entender la forma en que se comunican y socializan las personas dentro del Espectro Autista (Loftis, 2015).

3. Métodos

Para realizar un análisis completo, se obtuvieron datos de 292 pacientes, en un rango de edad de 4-11 años, incluyendo niños diagnosticados y no diagnosticados. Del total de participantes tenemos que 208 son hombres y 84 mujeres, podemos ver que en la mayor población de estudio son niños, esto se observa en la figura 6.



Figura 6: Gráfico circular del total de participantes hombres y mujeres.

A partir de ello se generó otro gráfico de barras en donde se observa que la mayoría de los participantes tienen alrededor de 4 años (figura 7), cabe aclarar que por motivos desconocidos los datos de la edad no están completos ya que 4 participantes no respondieron la pregunta.

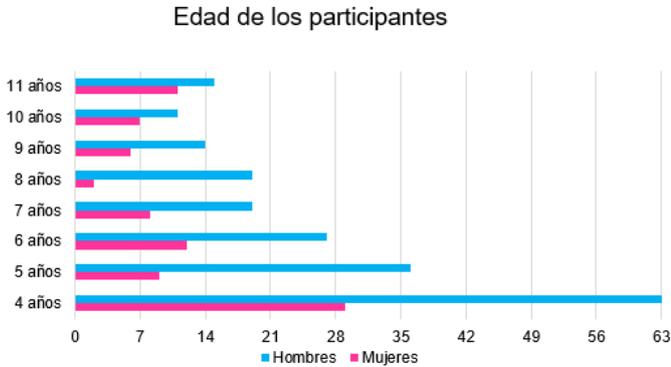


Figura 7: Gráfico de barras de las edades de los participantes

En el siguiente gráfico (figura 8) podemos observar los países participantes en el estudio, con una mayor población en el continente Europeo.

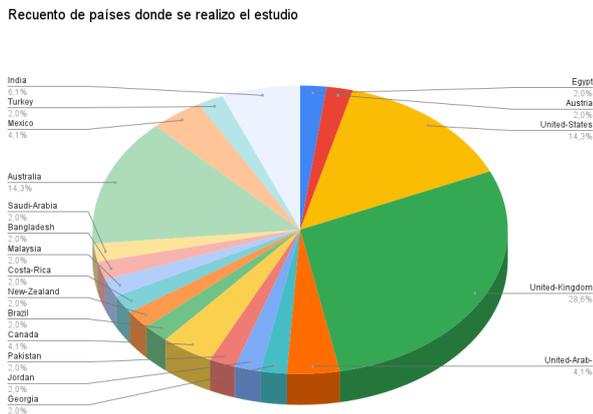


Figura 8: Gráfico circular de los países participantes

Para trabajar con los datos obtenidos de la base de datos (Thabtah, 2017a), se realizó una exportación de dichos datos a una hoja de excel y posteriormente se generaron filtros que ayudaron a obtener de manera eficiente los datos de las personas diagnosticadas con autismo.

4. Resultados

Al realizar la clasificación de datos se observó que al tener alrededor de 300 participantes solo 49 son personas diagnosticadas con el espectro autista, además de que la edad predominante detectada es de 4 años, además de que la mayoría de los diagnosticados son hombres, esto se puede constatar en los siguientes gráficos.

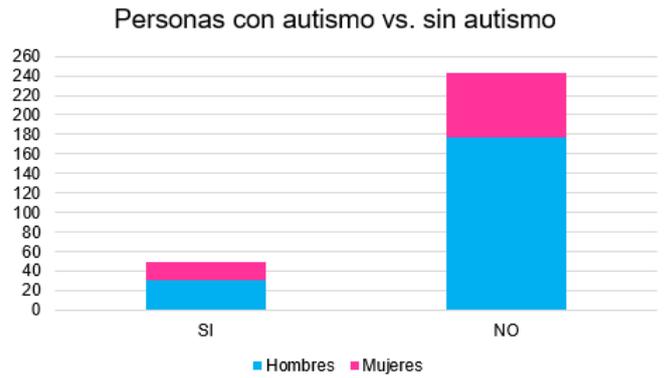


Figura 9: Gráfico que muestra las personas diagnosticadas y el género al que pertenecen.

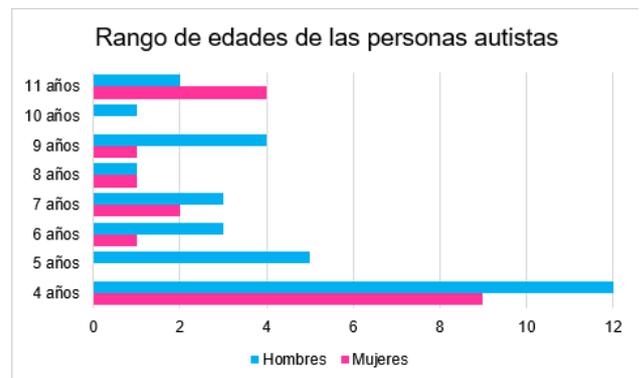


Figura 10: Rango de edades de personas diagnosticadas, con la barra color rosa referida al género femenino y el azul al masculino.

Como se puede observar en la figura 10, en el rango de edad de 4 a 11 años se encuentran diagnosticados pacientes hombres, mientras que las mujeres tienen un número menor de diagnósticos. Esto nos da un indicativo de que los hombres son más susceptibles a padecer el espectro.

La siguiente gráfica nos muestra los países a los que pertenecen las personas diagnosticadas con autismo.



Figura 11: Países de residencia de personas diagnosticadas con el espectro autista.

Otro aspecto que fue identificado como no influyente para el espectro autista fue la *ictericia* que es una condición en la cual la piel, las mucosas y el color blanco de los ojos se vuelven amarillos debido a un exceso de bilirrubina en la sangre (de Navarra, 2024), esta condición no se relaciona directamente con el espectro autista ya que no existen registros que indiquen la relación de estos, sin embargo la ictericia neonatal puede ser severa y ocasionar complicaciones si no es tratada de forma adecuada, por lo que en casos extremos esto puede generar un daño cerebral que podría influir en el desarrollo general de la persona.

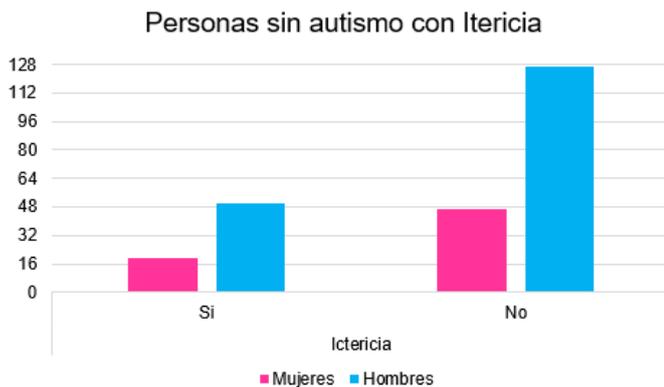


Figura 12: Gráfico de personas

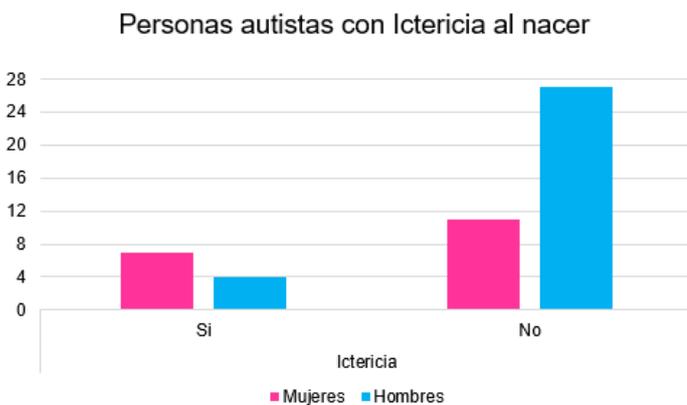


Figura 13: Gráfico de personas autistas

5. Discusión

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) es una condición del neurodesarrollo que afecta a una población diversa, con características y manifestaciones variables que complican su diagnóstico y manejo (Association, 2013). En nuestro estudio, se analizaron factores como el lugar de residencia y el género de los participantes, arrojando resultados que se alinean con investigaciones previas en cuanto a la mayor prevalencia del TEA en niños de género masculino (Baio *et al.*, 2018; Loomes *et al.*, 2017a).

Uno de los hallazgos más destacados de nuestra investigación es la confirmación de una proporción significativamente mayor de TEA en niños comparado con niñas. Esta tendencia

ha sido ampliamente documentada en la literatura científica, donde se sugiere que los niños tienen hasta cuatro veces más probabilidades de ser diagnosticados con TEA en comparación con las niñas (Loomes *et al.*, 2017a). Se ha propuesto que las diferencias en el diagnóstico entre géneros podrían deberse a factores biológicos, así como a sesgos en los criterios diagnósticos que favorecen la identificación de comportamientos autistas típicamente masculinos (Rutherford *et al.*, 2016).

En cuanto a la influencia del lugar de residencia, los resultados indican que los niños que viven en áreas urbanas presentan una mayor prevalencia de TEA en comparación con aquellos en áreas rurales. Este patrón podría relacionarse con una mayor disponibilidad de recursos diagnósticos y educativos en las zonas urbanas, así como con una mayor conciencia y acceso a servicios especializados (Raspa *et al.*, 2015). Adicionalmente, la exposición a factores ambientales, como contaminantes y estrés urbano, ha sido vinculada con un mayor riesgo de TEA, aunque la evidencia en este ámbito aún es incipiente (Gheissari *et al.*, 2022).

Es importante señalar que, aunque se han identificado asociaciones significativas entre los factores estudiados y la prevalencia del TEA, la naturaleza de este trastorno es compleja y multifactorial. Las investigaciones sugieren que el TEA resulta de la interacción de predisposiciones genéticas con factores ambientales específicos, como infecciones maternas durante el embarazo o complicaciones perinatales (Sandin *et al.*, 2016; Lyall *et al.*, 2017). Sin embargo, aún queda mucho por descubrir sobre los mecanismos biológicos que subyacen a estas interacciones y cómo influyen en la manifestación del trastorno.

En México, aunque no se dispone de estudios epidemiológicos nacionales exhaustivos sobre la prevalencia del Trastorno del Espectro Autista (TEA), existen investigaciones que han intentado estimar su frecuencia y analizar diversos factores relacionados con el diagnóstico y tratamiento del autismo en el país.

5.1. Estudios sobre la prevalencia del TEA en México

Un estudio realizado en 2016 por Autism Speaks y la Clínica Mexicana de Autismo (CLIMA) estimó que 1 de cada 115 niños en México tiene autismo, con una mayor prevalencia en niños que en niñas (Iluminemos Por el Autismo, 2024). Esta cifra es menor que la reportada en países como Estados Unidos, donde la prevalencia es de 1 en 36 niños (for Disease Control and Prevention, 2023), lo que sugiere que en México podría haber un subdiagnóstico debido a la falta de acceso a servicios especializados y a diferencias en los criterios diagnósticos utilizados.

5.2. Instituciones y estudios sobre TEA en México

Existen diversas instituciones que trabajan en la investigación, diagnóstico y tratamiento del autismo en México, entre ellas:

- *Domus Instituto de Autismo* en Ciudad de México (Instituto Domus), fundado en 1980, ha sido pionero en la atención de personas con TEA y en la defensa de sus derechos.
- *Asociación Mexicana de Autismo (AMAAC)*, que promueve la concienciación y ofrece capacitaciones para mejorar el diagnóstico y tratamiento del TEA.
- *Centros de investigación en universidades*, como la UNAM y el Cinvestav, han llevado a cabo estudios sobre los factores genéticos y neurobiológicos asociados con el autismo en México (López, 2024).

5.3. Retos y oportunidades en la investigación del TEA en México

A pesar de estos avances, en México todavía no se ha realizado un estudio epidemiológico nacional sobre la prevalencia del TEA. La falta de datos dificulta el desarrollo de políticas públicas y la asignación de recursos para la atención de personas con autismo. Investigadores han señalado la necesidad de estudios más amplios que incluyan poblaciones diversas y que utilicen herramientas de diagnóstico estandarizadas (López, 2024).

En conclusión, aunque existen estudios e instituciones dedicadas al autismo en México, es fundamental fortalecer la investigación sobre el TEA para mejorar la detección temprana y la intervención oportuna.

5.4. Aplicaciones en Inteligencia Artificial

Con los datos disponibles actualmente, es posible emplear herramientas de análisis estadístico y modelos de inteligencia artificial (IA) para encontrar nuevas correlaciones que ayuden en el diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista (TEA).

5.4.1. Aplicación de software estadístico

Programas como SPSS, R y Python (con bibliotecas como pandas, scikit-learn y statsmodels) pueden usarse para analizar bases de datos clínicas y conductuales con el fin de identificar patrones en las características del TEA.

- *Análisis de regresión y clasificación*: Permiten evaluar la relación entre variables como edad, género y factores ambientales en la probabilidad de diagnóstico.
- *Análisis de componentes principales (PCA)*: Ayuda a reducir la dimensionalidad de los datos y destacar los factores más influyentes en el diagnóstico.
- *Redes neuronales y árboles de decisión*: Se utilizan para predecir diagnósticos en función de múltiples variables.

5.4.2. Aplicación de inteligencia artificial

El machine learning y el deep learning han demostrado ser herramientas prometedoras en la identificación temprana del TEA.

- *Modelos de aprendizaje supervisado*: Algoritmos como XGBoost o Random Forest pueden entrenarse con datos clínicos y conductuales para predecir el diagnóstico con alta precisión (Thabtah, 2017b).
- *Redes neuronales artificiales (RNA)*: Se han aplicado en el análisis de neuroimágenes (IRM funcional) para detectar patrones en la conectividad cerebral de personas con TEA (Helmy et al., 2023).
- *Procesamiento de lenguaje natural (NLP)*: Herramientas como BERT han sido usadas para analizar patrones de comunicación en niños con TEA a partir de grabaciones de voz y transcripciones (Bone et al., 2016).

5.4.3. Ejemplo de uso de IA en el diagnóstico del TEA

Un estudio realizado por Thabtah (2017), (Thabtah, 2017b), utilizó un modelo de clasificación basado en machine learning para analizar datos de niños con autismo, logrando una precisión superior al 90 % en la detección del TEA a partir de cuestionarios estandarizados. Otro estudio de Helmy, et al. (2023), (Helmy et al., 2023), aplicó algoritmos de deep learning en imágenes de resonancia magnética funcional (fMRI) y encontró diferencias en la conectividad cerebral que podrían ser biomarcadores del autismo.

5.4.4. Limitaciones

- *Disponibilidad y calidad de los datos*: Para aplicar IA en el diagnóstico del TEA, se requieren bases de datos grandes y representativas, lo cual es un desafío en países con acceso limitado a diagnósticos especializados.
- *Interpretabilidad de los modelos*: Algunos modelos de deep learning son difíciles de interpretar clínicamente, lo que dificulta su uso en la práctica médica.
- *Sesgo en los datos*: Muchos modelos han sido entrenados con datos de poblaciones específicas (como EE.UU. o Europa), por lo que pueden no generalizar bien a poblaciones latinoamericanas.

El uso de software estadístico e IA para el diagnóstico del TEA es una estrategia viable y prometedora. Sin embargo, se requieren más estudios con bases de datos representativas y herramientas adaptadas a diferentes poblaciones para mejorar la precisión y aplicabilidad de estos modelos.

6. Investigaciones Futuras

Para lograr un mejor entendimiento del Trastorno del Espectro Autista (TEA) y sus causas, es necesario desarrollar investigaciones en diversas áreas. A continuación, se presentan las principales líneas de investigación que podrían contribuir a este objetivo:

6.1. Estudios Genéticos y Epigenéticos

Se estima que entre el 50 % y 80 % del riesgo de desarrollar TEA tiene un componente genético (Geschwind, 2011b). Sin embargo, aún no se han identificado con precisión todos los genes implicados ni la forma en que interactúan con el entorno. Investigaciones futuras deben enfocarse en:

- **Secuenciación del genoma completo:** Para identificar nuevas variantes genéticas asociadas con el TEA (Sandin et al., 2016).
- **Estudios de epigenética:** Analizar cómo factores ambientales pueden modificar la expresión de genes asociados al autismo (Anna y Magdalena, 2023).

6.2. Investigaciones sobre Factores Ambientales

Factores ambientales como la exposición prenatal a toxinas, infecciones maternas y contaminación han sido asociados con un mayor riesgo de TEA, pero aún falta evidencia concluyente (Sealey et al., 2016). Las investigaciones futuras deben incluir:

- **Estudios longitudinales:** Que sigan a individuos desde la gestación hasta la edad adulta para identificar exposiciones de riesgo.
- **Efectos de la contaminación ambiental:** Analizar cómo contaminantes como metales pesados y pesticidas afectan el neurodesarrollo (Gheissari et al., 2022).

6.3. Estudios de Neuroimagen y Conectividad Cerebral

El TEA está relacionado con diferencias en la conectividad cerebral, pero aún no se comprende completamente cómo estas diferencias influyen en la conducta y el procesamiento cognitivo (Uddin et al., 2013b).

Investigaciones necesarias incluyen:

- **Análisis con resonancia magnética funcional (fMRI):** Para identificar biomarcadores de TEA en diferentes etapas del desarrollo.
- **Estudios con electroencefalografía (EEG):** Para evaluar patrones de actividad cerebral en respuesta a estímulos sociales y sensoriales (Helmy et al., 2023).

6.4. Uso de Inteligencia Artificial en el Diagnóstico

Los avances en machine learning han mostrado potencial en la identificación temprana del TEA mediante el análisis de datos conductuales y neurofisiológicos (Bone et al., 2016).

Investigaciones futuras pueden enfocarse en:

- **Desarrollo de modelos predictivos:** Que combinen datos genéticos, neuroimagen y conductuales para mejorar la precisión diagnóstica.
- **Aplicación de IA en el análisis de voz y lenguaje:** Para detectar patrones atípicos en la comunicación temprana (Bone et al., 2016).

6.5. Investigaciones sobre Género y Diversidad en el TEA

Históricamente, el TEA ha sido diagnosticado con mayor frecuencia en niños que en niñas, pero recientes estudios sugieren que las niñas pueden presentar síntomas diferentes, lo que dificulta su detección (Loomes et al., 2017b). Se necesitan:

- **Estudios específicos sobre el TEA en mujeres:** Para comprender mejor sus manifestaciones clínicas y ajustar los criterios diagnósticos.
- **Investigaciones en diversidad cultural:** Analizar cómo el TEA se presenta en diferentes contextos socioculturales.

6.6. Estudios sobre Intervenciones y Calidad de Vida

Si bien existen múltiples enfoques terapéuticos, se requiere más investigación sobre cuáles estrategias son más efectivas a largo plazo (Gillespie-Lynch et al., 2014).

Áreas clave incluyen:

- **Evaluación de terapias personalizadas:** Analizar qué intervenciones funcionan mejor para diferentes perfiles dentro del espectro autista.
- **Investigación sobre inclusión educativa y laboral:** Desarrollar estrategias para mejorar la integración de personas con TEA en la sociedad.

Para mejorar la comprensión del TEA, es esencial continuar investigando sus bases genéticas y ambientales, los patrones de conectividad cerebral, el desarrollo de herramientas de IA para diagnóstico, y las diferencias de género y diversidad cultural en su manifestación. Además, la evaluación de intervenciones personalizadas y la promoción de la inclusión son áreas clave para mejorar la calidad de vida de las personas con autismo.

7. Conclusiones

En conclusión, nuestros hallazgos reafirman la necesidad de una evaluación temprana y exhaustiva del TEA, especialmente en poblaciones que podrían estar en mayor riesgo debido a factores como el género y la residencia. La identificación y el tratamiento oportuno pueden mejorar significativamente la calidad de vida de las personas con autismo y sus familias. Futuras investigaciones deberían centrarse en explorar cómo diferentes factores ambientales y genéticos interactúan para influir en la presentación del TEA, y en desarrollar estrategias diagnósticas y terapéuticas que consideren la diversidad dentro del espectro autista.

Referencias

- Anna, S. y Magdalena, J. (2023). Epigenomic contributions to autism spectrum disorders.
- Armstrong, T. (2011). *The power of neurodiversity: Unleashing the advantages of your differently wired brain (published in hardcover as Neurodiversity)*. Da Capo Lifelong Books.
- Association, A. P. (2013). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. American Psychiatric Publishing, 5th edición.
- Baio, J., Wiggins, L., Christensen, D. L., Maenner, M. J., Daniels, J., Warren, Z., y Dowling, N. (2018). Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years — autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, united states, 2014. *MMWR Surveillance Summaries*, 67(6):1–23.
- Bone, D., Bishop, S. L., Black, M. P., Goodwin, M. S., Lord, C., y Narayanan, S. S. (2016). Use of machine learning to improve autism screening and diagnostic instruments: effectiveness, efficiency, and multi-instrument fusion. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 57(8):927–937.
- Conectea, F. (2023). Genética y autismo: Una relación inevitable. Accedido: 2025-02-17.
- de Instagram de Teletón México, C. (2024). Teletón México.
- de Navarra, C. U. (Consultado en: 20 septiembre 2024). Ictericia: Síntomas, diagnóstico y tratamiento. Consultado en: <https://www.cun.es>.
- Den Houting, J. (2019). Neurodiversity: An insider's perspective.
- Diferencial, M. (2025). Cuenta de instagram de mama diferencial. Accedido: 17 de febrero de 2025.
- for Disease Control, C. y Prevention (2023). Data and statistics on autism spectrum disorder. Consultado en: 26 de septiembre de 2024.

- Geschwind, D. H. (2011a). Genetics of autism spectrum disorders. *Trends in Cognitive Sciences*, 15(9):409–416. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21855394/>.
- Geschwind, D. H. (2011b). Genetics of autism spectrum disorders. *Trends in cognitive sciences*, 15(9):409–416.
- Gheissari, R., Liao, J., Garcia, E., Pavlovic, N., Gilliland, F. D., Xiang, A. H., y Chen, Z. (2022). Health outcomes in children associated with prenatal and early-life exposures to air pollution: a narrative review. *Toxics*, 10(8):458.
- Gillespie-Lynch, K., Kapp, S. K., Shane-Simpson, C., Smith, D. S., y Hutman, T. (2014). Intersections between the autism spectrum and the internet: Perceived benefits and preferred functions of computer-mediated communication. *Intellectual and developmental Disabilities*, 52(6):456–469.
- Gotham, K., Risi, S., Pickles, A., y Lord, C. (2006). The Autism Diagnostic Observation Schedule: Revised Algorithms for Improved Diagnostic Validity. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37(4):613–627. <https://doi.org/10.1007/s10803-006-0280-1>.
- Happé, F. y Frith, U. (2020). Annual research review: Looking back to look forward—changes in the concept of autism and implications for future research. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 61(3):218–232.
- Helmy, E., Elnakib, A., Elnakieb, Y., Khudri, M., Abdelrahim, M., Yousaf, J., Ghazal, M., Contractor, S., Barnes, G. N., y El-Baz, A. (2023). Role of artificial intelligence for autism diagnosis using dti and fmri: A survey. *Biomedicine*, 11(7):1858.
- Iluminemos Por el Autismo (2024). Autismo 2023 - iluminemos por el autismo. Consultado en: <https://iluminemos.org>.
- Laurent, M. (2011). The power of autism. *Nature*, 479(7371):33–35.
- Leekam, S. R., Tandos, J., McConachie, H., Meins, E., Parkinson, K., Wright, C., Turner, M., y Arnott, B. (2007). Repetitive behaviours in typically developing 2-year-olds. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 48(11):1131–1138.
- Loftis, S. F. (2015). *Imagining autism: Fiction and stereotypes on the spectrum*. Indiana University Press.
- Loomes, R., Hull, L., y Mandy, W. P. L. (2017a). What is the male-to-female ratio in autism spectrum disorder? a systematic review and meta-analysis. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 56(6):466–474.
- Loomes, R., Hull, L., y Mandy, W. P. L. (2017b). What is the male-to-female ratio in autism spectrum disorder? a systematic review and meta-analysis. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 56(6):466–474.
- Lord, C., Rutter, M., DiLavore, P. C., y Risi, S. (2000). *Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS)*. Western Psychological Services, Los Ángeles, CA. Manual.
- Lyall, Kristen and Croen, Lisa and Daniels, Julie and Fallin, M Daniele and Ladd-Acosta, Christine and Lee, Brian K and Park, Bo Y and Snyder, Nathaniel W and Schendel, Diana and Volk, Heather and others (2017). The changing epidemiology of autism spectrum disorders. *Annual review of public health*, 38(1):81–102.
- López, V. G. (2024). El trastorno del espectro autista ha ido en aumento desde el año 2000. Accedido: 2024-02-14.
- Maenner, M. J. (2021). Prevalence and characteristics of autism spectrum disorder among children aged 8 years—autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, united states, 2018. *MMWR. Surveillance Summaries*, 70.
- Pellicano, E. y den Houting, J. (2022). Annual research review: Shifting from ‘normal science’ to neurodiversity in autism science. *Journal of child psychology and psychiatry*, 63(4):381–396.
- Quirici, M. (2015). Geniuses without imagination: Discourses of autism, ability, and achievement. *Journal of Literary & Cultural Disability Studies*, 9(1):71–88.
- Raspa, M., Levis, D. M., Kish-Doto, J., Wallace, I., Rice, C., Barger, B., Green, K. K., y Wolf, R. B. (2015). Examining parents’ experiences and information needs regarding early identification of developmental delays: qualitative research to inform a public health campaign. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 36(8):575–585.
- Robertson, S. M. (2010). Neurodiversity, quality of life, and autistic adults: Shifting research and professional focuses onto real-life challenges. *Disability Studies Quarterly*, 30(1).
- Rodríguez, C. (2018). Conexiones cerebrales anormales en preescolares con autismo.
- Rutherford, M., McKenzie, K., Johnson, T., Catchpole, C., O’Hare, A., McClure, I., Forsyth, K., McCartney, D., y Murray, A. (2016). Gender ratio in a clinical population sample, age of diagnosis and duration of assessment in children and adults with autism spectrum disorder. *Autism*, 20(5):628–634.
- Sandin, Sven and Schendel, Diana and Magnusson, Patrik and Hultman, C and Surén, Pål and Susser, Ezra and Grønberg, T and Gissler, M and Gunnes, Nina and Gross, R and others (2016). Autism risk associated with parental age and with increasing difference in age between the parents. *Molecular psychiatry*, 21(5):693–700.
- Sealey, L., Hughes, B., Sriskanda, A., Guest, J., Gibson, A., Johnson-Williams, L., Pace, D., y Bagasra, O. (2016). Environmental factors in the development of autism spectrum disorders. *Environment international*, 88:288–298.
- Silberman, S. (2015). *NeuroTribes: The Legacy of Autism and the Future of Neurodiversity*. Penguin Random House.
- Singer, J. (1999). Why can’t you be normal for once in your life? in m. in rker & s. french (ed.), *disability discourse* (pp. 59–67).
- Stoner, R., Chow, M. L., Boyle, M. P., Sunkin, S. M., Mouton, P. R., Roy, S., Wynshaw-Boris, A., Colamarino, S. A., Lein, E. S., y Courchesne, E. (2014). Patches of disorganization in the neocortex of children with autism. *New England Journal of Medicine*, 370(13):1209–1219.
- Thabtah, F. (2017a). Autistic Spectrum Disorder Screening Data for Children. <https://doi.org/10.24432/C5659W>.
- Thabtah, F. F. (2017b). Autistic spectrum disorder screening data for children. *UCI Machine Learning Repository DOI*, 10:C5659W.
- Uddin, L. Q., Supekar, K., y Menon, V. (2013a). Reconceptualizing functional brain connectivity in autism from a developmental perspective. *Frontiers in Human Neuroscience*, 7.
- Uddin, L. Q., Supekar, K., y Menon, V. (2013b). Reconceptualizing functional brain connectivity in autism from a developmental perspective. *Frontiers in human neuroscience*, 7:458.
- Volkmar, F. R. y McPartland, J. C. (2014). From kanner to dsm-5: Autism as an evolving diagnostic concept. *Annual Review of Clinical Psychology*, 10:193–212.