

Amanda Cercos López ^{ID}
Maria Llobet Farré ^{ID}
Ana Blázquez Hinojosa * ^{ID}

1. Servicio de Psiquiatría y Psicología Infantil y Juvenil, Institut de Neurociències, Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona, España.

* AUTOR DE CORRESPONDENCIA

Ana Blázquez Hinojosa
Correo: abhinojo@clinic.cat

*Síndrome de taquicardia postural
ortostática y trastorno del espectro autista*

*Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome
and Autism Spectrum Disorder*

RESUMEN

Introducción: Estudios sobre la función del Sistema Nervioso Autónomo en pacientes con trastorno del espectro autista muestran una mayor prevalencia de disfunción del Sistema Nervioso Autónomo con mayor excitación simpática. Dentro de las diferentes formas de presentación disautonomía del Sistema Nervioso Autónomo, nos encontramos el síndrome de taquicardia postural ortostática. **Descripción del caso clínico:** Se presenta el caso de una adolescente con diagnóstico de trastorno del espectro autista que durante un ingreso hospitalario presenta cuadro de taquicardia, sudoración, coloración azulada de extremidades y astenia marcada. Valorada por cardiología durante el ingreso, se inicia tratamiento con bisoprolol y se retira aripiprazol. Los síntomas, aunque intermitentes persisten en el tiempo por lo cual es derivada a una unidad de arritmias. Se le realiza test de mesa basculante que orienta el diagnóstico como síndrome de taquicardia postural ortostática (POTS). **Conclusiones/Discusión:** Los pacientes con TEA presentan mayor prevalencia de disfunción del sistema nervioso autónomo, siendo relevante tenerlo en cuenta.

Palabras clave: Síndrome de POTS, disfunción sistema nervioso autónomo, trastorno del espectro autista.

ABSTRACT

Introduction: Studies on the function of the autonomic nervous system in patients with autism spectrum disorder show a higher prevalence of autonomic nervous system dysfunction with greater sympathetic excitation. Among the different forms of autonomic nervous system dysautonomia, we find postural orthostatic tachycardia syndrome. **Case description:** We present the case of an adolescent diagnosed with autism spectrum disorder who, during a hospital admission, presented tachycardia, sweating, bluish discoloration of the extremities and marked asthenia. Assessed by the Cardiology Unit during admission, treatment with bisoprolol was initiated and aripiprazole was withdrawn. The symptoms, although intermittent, persisted over time, and the patient was referred to an arrhythmia unit. A tilt table test was performed, and the patient was diagnosed with postural orthostatic tachycardia syndrome. **Conclusions and Discussion:** Patients with autism spectrum disorder have a higher prevalence of autonomic nervous system dysfunction.

Keywords: POTS syndrome, autonomic nervous system dysfunction, autism spectrum disorder.

INTRODUCCIÓN

El sistema nervioso autónomo (SNA) forma parte del sistema nervioso periférico y está constituido por un complejo conjunto de neuronas y vías nerviosas (1). Su función consiste en mantener la situación de homeostasis del organismo, a través de los tres componentes eferentes que lo integran (sistema simpático, parasimpático y entérico) (2).

La actividad simpática está dirigida a colocar al individuo en situación de defensa ante circunstancias de peligro. La activación masiva del sistema simpático produce a través de la liberación de catecolaminas, un conjunto de reacciones tales como dilatación pupilar, sudoración, aumento de la actividad cardíaca y de la presión arterial e inhibición de las funciones digestivas y urinario-genitales.

Por el contrario, la actividad del parasimpático está relacionada con funciones protectoras, que favorecen el correcto funcionamiento de los diferentes órganos viscerales. A través de la liberación de neurotransmisores como la acetilcolina, actuaría ralentizando el ritmo cardíaco y facilitando la digestión y la función urinaria.

El último componente integrante (el sistema nervioso entérico) se encarga de controlar directamente: la motilidad gastrointestinal, la vascularización de los diferentes sectores, las secreciones del aparato digestivo y además advertir sobre el hambre y la saciedad (3,4).

Estudios sobre la función del SNA en pacientes con trastorno del espectro autista (TEA) muestran una mayor prevalencia de disfunción del SNA con mayor excitación simpática (aumento de la actividad cardíaca y sudoración) (5,6). Estas alteraciones en el SNA se han reportado también en relación con factores psicológicos, y algunos autores han propuesto que dicha alteración es un factor en sí mismo que contribuye en algunos síntomas neuropsiquiátricos, lo que sugiere que la disfunción puede presentarse de manera primaria o secundaria (7).

Dentro de las diferentes formas de presentación disautonomía del SNA, nos encontramos el síndrome de taquicardia postural ortostática (POTS). El POTS se caracteriza por intolerancia al ortostatismo (no por

hipotensión arterial), con aumento de la frecuencia cardíaca (incremento de 30 lpm con respecto a la frecuencia de reposo o una frecuencia mayor de 120 lpm/min con el ortostatismo) (8,9) y es posiblemente la forma más común de intolerancia ortostática.

A continuación, presentamos un caso clínico de una adolescente diagnosticada de TEA que durante un ingreso hospitalario presenta cuadro de taquicardia, sudoración y astenia. Se ha obtenido el consentimiento informado para su publicación.

DESCRIPCIÓN DEL CASO CLÍNICO

Se trata de una menor de actualmente 17 años con diagnóstico de TEA y episodio depresivo grave con síntomas psicóticos, que fue derivada en diciembre de 2021 a la Unidad de referencia de trastornos del espectro autista del Hospital Clínic de Barcelona (URTEA Clínic), España, desde el servicio de urgencias del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona por conductas autolesivas con finalidad autolítica.

Antecedentes personales

A nivel somático, aparición de edemas en manos y pies con dermografismo y cambio de color de las extremidades desde verano 2020, con estudio por parte de diferentes especialistas sin encontrar la causa, que aparecen de forma intermitente, van progresando a lo largo del día y después remiten sin tratamiento. Los edemas pueden aparecer varias veces a la semana. En la primera visita (diciembre de 2021) se explora a la paciente y no presenta edemas en ese momento.

Estreñimiento de larga evolución que no ha mejorado a pesar de cambios en la dieta con estudio por digestivo y con colonoscopia normal (julio 2024). Infecciones de orina de repetición con un episodio de pielonefritis aguda en agosto 2023. Hiperprolactinemia con galactorrea en estudio por endocrinología con RMN cerebral normal (diciembre 2023) y orientada como secundaria a fármacos. Poliquistosis ovárica en tratamiento hormonal desde enero 2024.

Antecedentes psiquiátricos personales

En cuanto a los antecedentes psiquiátricos personales, presenta desde los 2 años problemas para socializar y episodios de mutismo selectivo. A los 3 años, acuden a centro privado donde se diagnostica de trastorno negativista desafiante, no continúan el seguimiento. A los 7 años se establece el diagnóstico de TEA grado 1, realizando tratamiento psicológico, privado desde 2019.

Antecedentes psicobiográficos

Es la menor de una fratria de 2 hermanas. Vive con ambos padres. Dificultades de adaptación en el ámbito escolar, con cambio de centro escolar cuando inició la secundaria. Hasta 2020 realizó gimnasia rítmica de competición.

En cuanto a hitos del neurodesarrollo: embarazo sin incidencias. Parto sin instrumental a las 38 semanas. Lactancia artificial. A nivel motriz inicia deambulación a los 12 meses, con gateo previo, ágil a nivel motriz. Primeras palabras sobre los 13 meses. A nivel alimentario selectividad desde los 4 años con rechazo a determinadas texturas. Tampoco tolera que se toquen los diferentes alimentos en el plato. A nivel social, desde los 3 años evitación del contacto social, escaso contacto ocular, no jugaba con iguales. Rituales de orden y simetría. Hipersensibilidades táctiles y olfatorias.

Enfermedad actual

Desde mayo de 2020, coincidiendo con tener que exponerse a salir del domicilio, inicia cuadro ansioso-depresivo, autolesiones y aislamiento en domicilio con abandono de las actividades de la vida diaria.

En julio de 2020 se inicia sertralina llegando a dosis de 200mg/día sin clara mejoría.

En noviembre de ese año consultan en Urgencias por episodio de autolesiones y se añade olanzapina.

Desde finales de 2021, vinculada a URTEA Clinic, donde se mantiene diagnóstico de TEA y se orienta además de episodio depresivo grave con síntomas psicóticos. La paciente refiere autoreferencialidad junto con ideas delirantes de persecución, explicando

que estando en la calle se le habría implantado un dispositivo en forma de cámara y que desde entonces tenía la sensación de que la vigilaban.

Durante el seguimiento se vincula a Hospital de Día de TEA y se realiza cambio de sertralina por fluoxetina, llegando a 60mg/día, y se cambia olanzapina 7,5 mg/día por quetiapina 25 mg/día, alcanzando estabilidad afectiva.

A finales de 2022, presenta recaída depresiva y episodios de autolesiones. Se realiza cambio de fluoxetina por venlafaxina hasta dosis de 225mg/día y se cambia quetiapina por aripiprazol 5mg/día. Realiza intento autolítico grave en diciembre 2022, ingresando en la Unidad de hospitalización, donde se constata clínica afectiva mayor y síntomas psicóticos congruentes con el estado de ánimo; y se aumenta aripiprazol a 10mg/día.

Durante el ingreso, se constata taquicardia (llegando a frecuencia cardíaca por encima de 160 latidos por minuto) con palpaciones y sudoración en ambas manos, así como marcado cansancio y coloración azulada en extremidades inferiores y superiores. Se realizan dos electrocardiogramas donde destaca taquicardia sinusal sin otras aparentes alteraciones cardiológicas, y se realiza interconsulta a cardiología. La exploración física es anodina.

Se orienta como taquicardia sinusal de mecanismo funcional, seguramente secundaria a fármacos y se inicia bisoprolol 2,5mg/día. Por sospecha de causa farmacológica, se disminuye la dosis de aripiprazol a 5mg/día, empeorando los síntomas psicóticos por lo que se cambia a risperidona hasta 2mg/día por tener mejor perfil cardiológico.

Por persistencia de la sintomatología depresiva e ideas de muerte y autolisis se decide iniciar sales de litio hasta 600mg/día con litemia de 0,72. Progresivamente, mejora la clínica afectiva y psicótica, remiten las autolesiones y la ideación suicida. Tras 40 días de ingreso, se procede al alta hospitalaria, manteniendo seguimiento ambulatorio en URTEA.

Durante el seguimiento, tras consulta y coordinación con cardiología, se retira bisoprolol en mayo de 2023.

Ingresa por segunda vez en la unidad de hospitalización en marzo 2024 por gestos de

elevada impulsividad, en forma de autolesiones y puntualmente pensamientos de muerte, además previo al ingreso, la paciente presenta crisis paroxísticas de ansiedad, con o sin desencadenante aparente, consistentes en intensa clínica vegetativa, sensación de calor y angustia, llegando a presentar 4 crisis al día.

Previo al ingreso, la paciente realizaba tratamiento con venlafaxina 300mg/día, litio 800mg/día y risperidona 1mg/día.

Se realiza estudio por parte de neuropediatría, y se descarta actividad epileptiforme. Se repite electrocardiograma que es informado como normal.

Se propone continuar el ingreso en hospitalización domiciliaria. Tras mejoría de las crisis de ansiedad y ante ausencia de ideación suicida, se procede al alta del dispositivo tras 20 días de ingreso, con seguimiento en URTEA y sin realizar cambios en el tratamiento farmacológico. Por persistir mareos, edemas y coloración azulada de extremidades junto con fatiga extrema realizan visita en una unidad de arritmias donde se realiza prueba de mesa basculante (tabla 1). Se produce respuesta exagerada de la frecuencia cardíaca para mantener una tensión arterial baja normal, por lo que se concluye que la prueba es positiva para respuesta POTS.

DISCUSIÓN

El síndrome de taquicardia postural ortostática (síndrome de POTS) es una alteración de la norma función del SNA en la que hay una intolerancia ortostática. Fue descrito en 1993 por primera vez por Schondorf y Low y es posiblemente el síndrome más común de intolerancia ortostática, y está definido por un aumento de la frecuencia cardíaca (FC) de más de 30lpm (latidos por minuto) (o 40lpm en población de 12-19 años) o una FC superior a 120lpm con síntomas de intolerancia ortostática (mareos, palpitaciones), pero sin hipotensión ortostática al ponerse de pie o dentro de los 10 minutos de ortostasis o inclinación (sin una disminución de la presión arterial sistólica > 20 mm Hg). La duración de la presentación debe ser de tres meses o más (8,9).

Es un trastorno heterogéneo, crónico y sistémico, en el que muchos pacientes presentan comorbilidad con otras afecciones orgánicas como enfermedad de Ehler-Danlos (20-30%), activación de las células mastoides, u otras afecciones autoinmunes (15%), pero también se habría diagnosticado tras un proceso infeccioso, traumatismo, etcétera (9).

La disfunción autonómica en personas con TEA puede deteriorar aún más la morbilidad y la calidad de vida, sobre todo en aquellos con elevada dificultad

Tabla 1. Resultados prueba de mesa basculante. Unidad de arritmias

Fase pasiva				Fase farmacológica			
Minuto	TA	FC	Síntomas	Minuto	TA	FC	Síntomas
Basal	95/56	65	Asintomática	1	91/54	140	Asintomática
1	95/63	115	Asintomática	2	90/55	150	Malestar/mareos
2	97/64	110	Asintomática	3	87/51	160	Malestar/mareos
3	98/66	112	Asintomática	4	80/43	162	Malestar/mareos
4	100/64	123	Asintomática	5	82/45	160	Malestar/mareos
5	102/66	130	Asintomática	6	110/94	170	Malestar/mareos
6	105/66	125	Asintomática	7	78/53	160	Malestar/mareos
7	101/67	115	Asintomática	8	86/56	158	Malestar/mareos
8	98/68	133	Asintomática	9	103/43	148	Malestar/mareos
9	97/66	124	Asintomática	10	90/50	140	Malestar/mareos
10	102/67	130	Asintomática	Basal	90/48	71	Recuperación

Interpretación: tras iniciada la prueba de mesa basculante, la paciente permanece asintomática durante la fase pasiva. Posterior a la administración de NTG sl (0,4 ug), en principio la paciente presenta subida de la frecuencia cardíaca (máxima 170lpm) y luego ligero descenso de la tensión arterial (mínima 80/40) y concomitante aparición de síntomas (malestar y mareos), sin embargo, sin pausas o caída. Rápida recuperación clínica y de parámetros hemodinámicos y cese de los síntomas. La prueba finaliza sin complicaciones. **Conclusiones:** prueba de mesa inclinada positiva para **Respuesta POTS**. Se produce una respuesta exagerada de la frecuencia cardíaca para mantener una TA baja normal.

a la hora de identificar y comunicar síntomas. Se estima que alrededor de un cuarto de los afectados presenta clínica de carácter discapacitante (10,11).

Algunos autores han propuesto que dicha alteración es un factor en sí mismo que contribuye en algunos síntomas neuropsiquiátricos, lo que sugiere que la disfunción puede presentarse de manera primaria o secundaria (7). Por ello es determinante considerar las opciones y analizar si los síntomas neuropsiquiátricos (principalmente ansiedad y depresión) son comorbilidades o manifestaciones. Este análisis resulta complejo y sigue siendo necesario un aumento de la investigación al respecto.

Los síntomas como la ansiedad y la depresión pueden intensificar las manifestaciones físicas del síndrome de POTS como palpitaciones y fatiga, creando un ciclo de retroalimentación que complica tanto el diagnóstico como el tratamiento.

Estos pacientes por tanto suelen ser diagnosticados erróneamente de síndrome ansioso-depresivo, con crisis de pánico, taquicardia sinusal, o síndrome de fatiga crónica. Esto es debido a la inconsistencia de los síntomas que presentan, además de los otros síntomas provocados por enfermedades concomitantes o causales.

En la literatura se ha descrito asociación entre POTS y trastornos neuropsiquiátricos, llegando a describirse en población adulta síntomas depresivos leve-moderados en un 87% de pacientes con diagnóstico de POTS (7,10). Algunos estudios han resaltado esta asociación en población adolescente, mostrando tasas superiores a la prevalencia en población general. Sin embargo, la investigación en población pediátrica es aún limitada.

Los síntomas que se han descrito en la disfunción del SNA son múltiples: mareos, intolerancia al ejercicio, visión borrosa, molestias o dolor torácico, pre-síncope-síncope, ansiedad, cefalea, disnea, intolerancia al calor, sensación de frío, trastornos del sueño, hiperventilación en posición vertical, cansancio general, sudoración excesiva, náuseas, alteraciones gastrointestinales, entre otros (12).

El síndrome de POTS se puede presentar en un amplio intervalo de edades, siendo lo más frecuente en mujeres jóvenes-adultas entre 15-45 años, así como en la perimenopausia, aunque al menos un

tercio empieza a desarrollar síntomas antes de los 18 años (13). Afecta entre el 0,2% y 1% de la población adolescente y adulta en países desarrollados, con una prevalencia mayor sugerida en población caucásica (10).

La fisiología subyacente al POTS sigue sin estar clara y se sospecha que es multifactorial. Entre los factores que contribuyen al desarrollo de la enfermedad se encuentran la función deteriorada de los nervios en ciertos músculos, una disminución anormal en la cantidad de sangre que circula en el cuerpo, insuficiencia de la circulación de la sangre que regresa al corazón al pasar de una posición acostada a una posición de pie, cambios en la perfusión cerebral (8), cambios en la función del corazón y la función de los vasos sanguíneos, regulación anormal de la presión arterial y el aumento de la respuesta de lucha-huida, que es caracterizada por un aumento en la velocidad y profundidad de la respiración llevando a falta de aliento, sensación de ahogo o asfixia e incluso dolores u opresión en el pecho.

En población TEA, se ha descrito un incremento de la FC en reposo, alteración en la vasoconstricción, hipovolemia (lo que reduciría el gasto cardíaco), etc. Algunos estudios de neuroimagen señalan que en la población con TEA existe una disfunción del SNA con un menor volumen temporal superior derecho y alteración del desarrollo de la amígdala, que junto con la corteza cingulada anterior dorsal, predecirían cambios en FC y contractibilidad cardíaca durante el estrés. Se describe también en población TEA alteración en la conectividad funcional y activación de la ínsula durante el procesamiento emocional. También se habría descrito diferencias en proporción y morfología de las neuronas en huso en población TEA (6).

El diagnóstico de síndrome de POTS se sospecha basado en signos y síntomas característicos. Se puede hacer además un examen físico que incluye la medición de la presión arterial y la frecuencia cardíaca mientras está acostado, sentado y de pie. Y recomendar una prueba de mesa de inclinación, en la que se mide la presión arterial y la frecuencia cardíaca mientras una persona se mueve con seguridad de una posición acostada a una posición erguida (9).

Hay que descartar también otras posibles causas de taquicardia.

En cuanto al tratamiento, multimodal, la recuperación total es posible en niños y adolescentes, pero es difícil de tratar a los pacientes debido a la inconsistencia y escasa eficacia terapéutica.

CONCLUSIONES

El síndrome de POTS es un trastorno heterogéneo que debe considerarse en la población infantil, y especialmente en la población con TEA. La evaluación neuropsiquiátrica debe estar integrada al presentar tasas más altas que la población general. Determinar si los síntomas neuropsiquiátricos son comorbilidades o manifestaciones, o ambas, es un reto que conviene tener presente a la hora de establecer un adecuado diagnóstico ya que determinará la intervención y la evolución.

AGRADECIMIENTOS

Agradecemos a la familia el consentimiento para comunicar el caso.

FINANCIACIÓN

El trabajo ha sido realizado sin financiación

CONTRIBUCIONES

Las autoras han colaborado en igual medida en la redacción y revisión del caso presentado.

CONFLICTO DE INTERESES Y CUMPLIMIENTO ÉTICO

No existe conflicto de intereses. Se ha obtenido el consentimiento informado para su publicación.

REFERENCIAS

1. Gibbons CH. Basics of autonomic nervous system function. *Handb Clin Neurol*. 2019; 160:407-18. <https://doi.org/10.1016/B978-0-444-64032-1.00027-8>
2. Waxenbaum JA, Reddy V, Varacallo M. *Anatomy, Autonomic Nervous System*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK539845/>
3. Navarro X. Fisiología del sistema nervioso autónomo. *Rev Neurol*. 2002;35(6): 553-62. <https://shorturl.at/HnKE5>
4. Wehrwein EA, Orer HS, Barman SM. Overview of the Anatomy, Physiology, and Pharmacology of the Autonomic Nervous System. *Compr Physiol*. 2016;6(3):1239-78. <https://doi.org/10.1002/cphy.c150037>
5. Porges, S. W., Macellaio, M., Stanfill, S. D., McCue, K., Lewis, G. F., Harden, E. R., et al. Respiratory sinus arrhythmia and auditory processing in autism: modifiable deficits of an integrated social engagement system? *Int J Psychophysiol*. 2013;88(3): 261-70. <https://doi.org/10.1016/j.ijpsycho.2012.11.009>
6. Owens AP, Mathias CJ, Iodice V. Autonomic Dysfunction in Autism Spectrum Disorder. *Front Integr Neurosci*. 2021;15: 787037. <https://doi.org/10.3389/fnint.2021.787037>
7. Mulkey SB, du Plessis AJ. Autonomic nervous system development and its impact on neuropsychiatric outcome. *Pediatr Res*. 2019; 85(2): 120-6. <https://doi.org/10.1038/s41390-018-0155-0>
8. Schondorf R, Low PA. Idiopathic postural orthostatic tachycardia syndrome: an attenuated form of acute pandysautonomia? *Neurology*. 1993;43(1):132-7. https://doi.org/10.1212/wnl.43.1_part_1.132
9. Raj SR, Fedorowski A, Sheldon RS. Diagnosis and management of postural orthostatic tachycardia syndrome. *CMAJ*. 2022;194(10): E378-E385. <https://doi.org/10.1503/cmaj.211373>

10. Baker JR et al. Reduced Stroke Volume and Brain Perfusion Drive Postural Hyperventilation in Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome. *JACC Basic Transl Sci.* 2024;9(8): 939-53. ISSN 2452-302X. <https://doi.org/10.1016/j.jacbts.2024.04.011>
11. Makris G, Agorastos A, Chrousos GP, Pervanidou P. Stress System Activation in Children and Adolescents With Autism Spectrum Disorder. *Front Neurosci.* 2022;15: 756628. <https://doi.org/10.3389/fnins.2021.756628>
12. Vernino S, Bourne KM, Stiles LE, Grubb BP, Fedorowski A, Stewart JM, et al. Postural orthostatic tachycardia syndrome (POTS): State of the science and clinical care from a 2019 National Institutes of Health Expert Consensus Meeting - Part 1. *Auton Neurosci.* 2021;235: 102828. <https://doi.org/10.1016/j.autneu.2021.102828>
13. Kakavand B, Centner A, Centner S, et al. The Prevalence of Anxiety and Depression in Children with Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome (POTS): A Retrospective Study. *Cureus.* 2024;16(9): e69941. <https://doi.org/10.7759/cureus.69941>
14. Boris, JR, Postural orthostatic tachycardia syndrome in children and adolescents. *Auton Neurosci.* 2018;15: 97-101. <https://doi.org/10.1016/j.autneu.2018.05.004>