

Capítulo 4

Factores genéticos en la etiología del autismo: un estudio de caso en el cantón de Buena Fe

Shirley Vanessa Betancourt Zambrano, Carmen Lisbeth Verdezoto Michuy, Alexandra Cardenas Loor

Betancourt Zambrano, S. V., Verdezoto Michuy, C. L., & Cardenas Loor, A. (2026). Factores genéticos en la etiología del autismo: un estudio de caso en el cantón de Buena Fe. En G. Barreno, (Coord). *Saberes en ejercicio. Desarrollos transdisciplinarios en salud desde territorios latinoamericanos (Volumen I)*. (pp. 68-85). Religación Press. <http://doi.org/10.46652/religacionpress.398.c808>



04

Factores genéticos en la etiología del autismo: un estudio de caso en el cantón de Buena Fe

Resumen

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) es una condición compleja del neurodesarrollo caracterizada por deficiencias persistentes en la reciprocidad social, la comunicación pragmática y la flexibilidad conductual. A pesar de una prevalencia global estimada de aproximadamente el 1% de los niños, se sabe poco sobre la carga del TEA y sus determinantes en los entornos rurales de Ecuador, particularmente en regiones poco investigadas donde la infraestructura de atención médica suele ser mínima. Este estudio tuvo como objetivo cuantificar la prevalencia del TEA y delinear los factores etiológicos clave entre 70 niños de 3 a 10 años inscritos en dos programas de primera infancia en el cantón de Buena Fé, una zona rural geográfica y socioeconómicamente diversa. Entre enero y marzo de 2023-2024, los participantes fueron evaluados utilizando el Denver II y la Lista de Verificación Modificada para el Autismo en Niños Pequeños (MCHAT), con diagnósticos confirmados mediante los criterios de la CIE 11 y una evaluación clínica multidisciplinaria para garantizar la precisión y la confiabilidad del diagnóstico. Las entrevistas a cuidadores y los historiales médicos proporcionaron datos sobre la agregación familiar, la salud metabólica materna, los trastornos hipertensivos, las exposiciones ambientales y el acceso a la atención prenatal, ofreciendo una perspectiva integral de los posibles factores contribuyentes.

Palabras clave: trastorno del espectro autista; pesticidas; diabetes gestacional; neurotoxicología ambiental

Introducción

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) es un síndrome heterogéneo del neurodesarrollo caracterizado por déficits persistentes en la reciprocidad social, la comunicación pragmática y la flexibilidad conductual (Alcalá & Ochoa Madrigal, 2022). Los niños afectados suelen presentar lenguaje ecológico, intereses restringidos y una marcada reactividad sensorial (por ejemplo, defensividad táctil o hipersensibilidad auditiva). Esta amplitud fenotípica exige formulaciones diagnósticas altamente individualizadas y planes de intervención ajustados a las necesidades específicas de cada caso.

Aunque la Organización Mundial de la Salud (OMS) estima una prevalencia puntual global de aproximadamente el 1 % (Organización Mundial de la Salud, 2024), la manifestación y detección del TEA están fuertemente condicionadas por variables contextuales. En Ecuador, barreras estructurales —como un control prenatal subóptimo, desnutrición materna y limitada infraestructura para el tamizaje del desarrollo— agravan los retrasos diagnósticos, especialmente en cantones periurbanos y rurales (Organización Mundial de la Salud, 2024). Buena Fé, un distrito agrario de la provincia de Los Ríos, ejemplifica estos desafíos; sin embargo, los datos epidemiológicos sobre prevalencia o arquitectura de riesgo siguen siendo escasos. Las inequidades del sistema de salud, sumadas a la escasez de profesionales en pediatría del desarrollo, reducen las tasas de identificación temprana y retrasan el acceso a servicios basados en evidencia.

Las brechas en el conocimiento de los cuidadores y las concepciones culturales erróneas también obstaculizan la derivación oportuna a especialistas. Por ello, esclarecer los principales vectores de riesgo prenatales y perinatales resulta fundamental para diseñar estrategias de prevención de precisión y fortalecer programas psicoeducativos centrados en la familia (Lautarescu et al., 2021). En este contexto, el presente estudio emprende una exploración detallada de los determinantes de riesgo del TEA en Buena Fé, con el objetivo general de orien-

tar el diseño de servicios multidisciplinarios y optimizar los resultados del desarrollo.

El TEA se conceptualiza como el fenotipo emergente de una vulnerabilidad poligénica que interactúa con estresores ambientales específicos del contexto (Styles et al., 2020). Los estudios de asociación del genoma completo han implicado variantes en genes de andamiaje sináptico (por ejemplo, SHANK3) y miembros de la superfamilia de las neurexinas (como CNTNAP2) en alteraciones de la sinaptogénesis y la formación de redes corticales. No obstante, la penetrancia génica está modulada por la plasticidad epigenética y por exposiciones durante ventanas sensibles del desarrollo.

Los modelos actuales del neurodesarrollo en el TEA sugieren que las alteraciones en la expresión de genes implicados en la organización sináptica afectan la conectividad funcional entre regiones corticales. En particular, disfunciones en genes como NRXN1, NLGN3 y SYNGAP1 se han asociado con dificultades en la estabilización de sinapsis excitatorias e inhibitorias, generando desequilibrios en la arquitectura de las redes neuronales. Estas anomalías tempranas pueden comprometer el desarrollo de habilidades sociales, cognitivas y sensoriomotoras, componentes centrales del fenotipo autista.

Además de las variantes genéticas estructurales, las modificaciones epigenéticas inducidas por factores ambientales —como la metilación del ADN y la acetilación de histonas— desempeñan un papel regulador crítico en la expresión génica durante etapas clave del desarrollo embrionario y postnatal. Factores como la exposición prenatal a contaminantes, infecciones maternas o deficiencias nutricionales pueden desencadenar cambios epigenéticos persistentes que incrementen o moderen el riesgo de TEA, incluso en individuos con susceptibilidad genética.

Esta perspectiva integradora subraya la necesidad de considerar la interacción dinámica entre el genoma y el exposoma para comprender de manera más completa la etiología del autismo.

Materiales y métodos

Se realizó un estudio transversal en el cantón Buena Fé durante el período comprendido entre enero y marzo de 2023. El objetivo principal de esta investigación fue establecer la prevalencia del Trastorno del Espectro Autista (TEA) en niños de entre 3 y 10 años, así como identificar los factores de riesgo asociados a esta condición. La metodología empleada permitió obtener una fotografía del estado actual del TEA en esta población infantil, facilitando el análisis de variables clínicas y contextuales relevantes.

La población de estudio estuvo conformada por un total de 70 niños, seleccionados a partir de registros institucionales correspondientes a dos programas orientados a la atención infantil: el programa “Creciendo con Nuestros Hijos” (CNI) y el programa “Cuidado Integral de Niños” (CNH). Estos programas brindan servicios de estimulación temprana y seguimiento del desarrollo infantil, lo que permitió acceder a una muestra con antecedentes básicos previamente documentados.

Se aplicaron criterios específicos de exclusión, dejando fuera del estudio a aquellos niños que presentaban síndromes genéticos no relacionados con el TEA o diagnósticos neurológicos previamente establecidos, con el fin de evitar sesgos clínicos en la identificación de casos.

Como parte del tamizaje inicial para detectar posibles retrasos del desarrollo, se utilizó el Test de Desarrollo Denver II (DENVER II). Esta herramienta, ampliamente reconocida a nivel internacional, evalúa cuatro áreas fundamentales del desarrollo infantil: motricidad gruesa, motricidad fina, lenguaje y comportamiento social. En el contexto de este estudio, la aplicación del test fue adaptada para simplificar la interpretación de resultados, clasificándolos en tres categorías: desarrollo normal, desarrollo dudoso y desarrollo anormal. Esta categorización permitió identificar con mayor claridad a los niños con posibles alteraciones del desarrollo.

Una vez concluida la fase de tamizaje con el DENVER II, se aplicó un segundo instrumento específico para la detección del autismo: el Cuestionario Modificado para la Detección del Autismo en la Primera Infancia (M-CHAT). Este instrumento tiene como finalidad identificar indicadores tempranos de riesgo de TEA mediante preguntas estructuradas dirigidas a padres o cuidadores. Con base en las respuestas obtenidas, los participantes fueron clasificados en dos grupos: “NO”, correspondiente a niños con baja probabilidad de presentar TEA, y “SÍ”, que agrupó a aquellos con signos sugestivos de riesgo potencial.

Los niños clasificados en el grupo “SÍ” fueron remitidos a una fase de evaluación clínica más rigurosa, que incluyó observación directa del comportamiento y una entrevista clínica detallada con padres o cuidadores. Este proceso permitió confirmar o descartar la presencia de características compatibles con el diagnóstico de TEA, considerando la conducta observada, la historia del desarrollo del niño y la información proporcionada por la familia.

Adicionalmente, se recopilieron datos relevantes sobre posibles factores de riesgo asociados al TEA. Entre ellos se consideraron los antecedentes familiares de TEA y la presencia de variantes genéticas previamente documentadas en los registros clínicos, cuando estaban disponibles. También se analizaron factores demográficos como la edad parental avanzada, definida en este estudio como madres mayores de 35 años y padres mayores de 40 años al momento del nacimiento del niño.

Se incluyeron igualmente condiciones maternas durante el embarazo, tales como diabetes gestacional, hipertensión, obesidad, ansiedad y depresión, debido a su posible implicación en el neurodesarrollo fetal. Estas variables fueron recolectadas mediante entrevistas con las madres y revisión de historias clínicas.

Finalmente, se consideraron factores perinatales, incluyendo nacimiento prematuro (menos de 37 semanas de gestación), complicaciones al nacimiento (como asfixia neonatal o cesárea de emergencia) y bajo peso al nacer, definido como un peso inferior a 2.500 gramos.

La metodología empleada combinó técnicas de tamizaje del desarrollo con herramientas específicas de detección del TEA, junto con la recopilación de antecedentes clínicos y perinatales. Este enfoque permitió una aproximación integral al fenómeno estudiado. La estructura del estudio facilitó no solo la identificación de casos sospechosos de TEA, sino también el análisis de las condiciones contextuales y biológicas que podrían estar relacionadas con su aparición, contribuyendo a una comprensión más amplia del perfil clínico y epidemiológico de esta condición en la población infantil evaluada.

El cuestionario descrito en la fue utilizado como instrumento principal para la recolección de información. Su propósito fue explorar de manera organizada diversos factores asociados al TEA, garantizando coherencia en la recopilación de datos.

Para su elaboración, se consideraron distintas categorías y subcategorías relevantes para el contexto de investigación, lo que permitió estructurar el instrumento de forma lógica y funcional. La validez del cuestionario fue respaldada por la revisión de profesionales de la salud, quienes evaluaron la claridad, objetividad, pertinencia y organización de cada ítem. Esta validación previa aseguró la adecuación del contenido y su utilidad metodológica dentro del estudio.

La aplicación del instrumento posibilitó la obtención de información específica sobre dimensiones clave del fenómeno investigado, facilitando un análisis sistemático. Gracias a la estructura organizada del cuestionario, fue posible identificar patrones y características recurrentes en los datos recopilados, contribuyendo al desarrollo de un enfoque metodológico sólido que permitió comprender con mayor precisión y profundidad los factores asociados al Trastorno del Espectro Autista en el contexto estudiado.

Discusión

La investigación sobre los factores genéticos en la etiología del Trastorno del Espectro Autista (TEA) ha adquirido una relevancia significativa en los últimos años, especialmente a medida que los estudios continúan revelando la compleja interacción entre la genética y los factores ambientales. Comprender estos elementos es clave para avanzar en estrategias de diagnóstico temprano, intervenciones individualizadas y enfoques preventivos más eficaces.

Uno de los principales enfoques de investigación se centra en identificar cómo las variaciones genéticas heredadas contribuyen al desarrollo del trastorno. A través de estudios de asociación del genoma completo (GWAS) y técnicas de secuenciación, se han descubierto múltiples genes implicados en procesos neurológicos, sinápticos y del desarrollo cerebral, lo que ayuda a explicar la amplia heterogeneidad clínica del TEA.

En el contexto de estudios de caso realizados en el cantón Buena Fé, emergen varios puntos clave que merecen un análisis detallado. Estos casos permiten observar patrones clínicos e historiales familiares que podrían reflejar una fuerte contribución genética, lo cual debe estudiarse con atención minuciosa. La evidencia científica indica que la predisposición genética desempeña un papel crucial en el desarrollo del autismo. Estudios en gemelos y familias han demostrado una alta heredabilidad, lo que sugiere que los factores genéticos son altamente significativos en la aparición del trastorno y pueden transmitirse de una generación a otra. Diversas investigaciones han identificado numerosos genes asociados con un mayor riesgo, reforzando la noción de que los factores hereditarios contribuyen significativamente a la incidencia del TEA. Entre ellos se encuentran genes relacionados con la regulación sináptica, la organización neuronal y la plasticidad cerebral, funciones esenciales durante el neurodesarrollo.

En los casos analizados en el cantón Buena Fé se observaron patrones familiares de TEA, lo que respalda firmemente la hipótesis de una influencia genética. La presencia de más de un caso por familia

sugiere una posible agregación hereditaria, que debe considerarse un factor de riesgo biológico. En este sentido, sería pertinente implementar medidas de control orientadas a reducir la incidencia del TEA. La identificación de marcadores genéticos específicos podría permitir estrategias de detección más eficaces e intervenciones tempranas más oportunas. Estos marcadores ayudarían a identificar a niños con alto riesgo desde etapas iniciales, facilitando intervenciones dirigidas durante periodos críticos del desarrollo neurológico.

No obstante, aunque los factores genéticos son fundamentales, es indispensable considerar el contexto en el que estas predisposiciones se expresan. La genética por sí sola no explica todos los casos; los factores ambientales pueden actuar como desencadenantes o moduladores de estas vulnerabilidades.

La interacción entre vulnerabilidades genéticas y desencadenantes ambientales —como la exposición prenatal a toxinas, deficiencias nutricionales o estresores psicosociales— puede influir significativamente en la manifestación del autismo. Esta interacción, conocida como relación gen-ambiente, representa un campo emergente de alto valor científico. En los casos presentados en el cantón Buena Fé, sería pertinente realizar un análisis exhaustivo de los posibles factores ambientales que podrían estar interactuando con las predisposiciones genéticas. Esto permitiría construir una comprensión más integral del origen del trastorno e identificar oportunidades para intervenciones específicas y contextualizadas que contribuyan a la reducción de la incidencia del TEA.

Los hallazgos derivados de los distintos casos de TEA en el cantón Buena Fé resaltan la importancia de examinar los factores genéticos en la etiología del autismo, reconociendo al mismo tiempo la compleja red de elementos que interactúan para dar lugar al fenotipo observado. Solo a través de un enfoque integrador será posible avanzar hacia soluciones clínicas más precisas y eficaces. Las investigaciones futuras deberán profundizar en estas interacciones mediante la integración de análisis genéticos con evaluaciones ambientales, con el fin de desarro-

llar una comprensión más holística del autismo. Este enfoque multi-dimensional podría impulsar avances en la prevención, el diagnóstico y el tratamiento del TEA, beneficiando directamente a las personas afectadas y a sus familias.

Resultados

El estudio transversal realizado en el cantón Buena Fé permitió establecer la prevalencia del Trastorno del Espectro Autista (TEA) en niños de entre 3 y 10 años, así como identificar una serie de factores etiológicos que influyen en su desarrollo. El análisis de los 70 casos confirmados evidenció que el TEA no puede atribuirse a una causa única; por el contrario, es el resultado de múltiples determinantes que interactúan entre sí.

El TEA es reconocido como un trastorno del neurodesarrollo con una etiología multifactorial. Según la Organización Mundial de la Salud (2023), aproximadamente uno de cada 100 niños se encuentra afectado. Entre los factores de riesgo se incluyen la predisposición genética, la exposición prenatal a infecciones y condiciones socioeconómicas adversas (Alcalá & Ochoa Madrigal, 2022; Organización Mundial de la Salud, 2024). En el presente estudio, las condiciones maternas durante el embarazo —principalmente la diabetes gestacional y la obesidad— fueron corroboradas como factores asociados con una mayor incidencia de TEA (Ye et al., 2022; Zhang et al., 2022).

Análisis de los factores etiológicos

- Antecedentes familiares: Se observó una alta prevalencia de familias con historial de TEA, lo que respalda la hipótesis de una predisposición genética (Styles et al., 2020).
- Condiciones prenatales: La exposición a sustancias nocivas —como pesticidas y contaminación ambiental— se correlacionó con un mayor riesgo de desarrollar TEA (Allen et al., 2017; Costa et al., 2019).

- Factores socioeconómicos: El acceso limitado a control prenatal emergió como un factor moderador significativo dentro de la comunidad estudiada (ALDIA, 2021).

Sistematización de Variables

Con el fin de sintetizar los hallazgos, la **Tabla 1** presenta las principales variables analizadas en el estudio transversal.

Tabla 1.
Variables analizadas

Variable	Definición	Hallazgos
Antecedentes familiares	Presencia de TEA en familiares de primer grado	60 % de los casos reportaron antecedentes familiares positivos
Condiciones prenatales	Exposición a pesticidas y contaminación del aire	40 % de las madres vivían en zonas con alta contaminación
Nivel socioeconómico	Acceso a servicios de atención prenatal	70 % reportó acceso limitado a servicios de salud
Salud materna	Diabetes gestacional y obesidad	30 % de las madres presentó diabetes gestacional

Nota: elaboración propia

Los porcentajes derivan del estudio transversal realizado en 2023 con 70 niños en Buena Fé. Los patrones observados coinciden con factores de riesgo previamente reportados en la literatura: antecedentes familiares (Styles et al., 2020), exposición a contaminación atmosférica (Rahman et al., 2022), y diabetes gestacional y obesidad materna (Ye et al., 2022; Zhang et al., 2022).

Como se evidencia en la tabla, los antecedentes familiares constituyen un factor significativo, respaldando la hipótesis de predisposición genética (Styles et al., 2020). Asimismo, las condiciones prenatales —especialmente la exposición a pesticidas— se correlacionaron con una mayor incidencia de TEA (Allen et al., 2017; Costa et al., 2019).

Un perfil socioeconómico desfavorable, caracterizado por acceso limitado a la atención prenatal, actuó como un elemento moderador relevante. Finalmente, la salud materna —particularmente la presencia de diabetes gestacional y obesidad— mostró una asociación significativa con el desarrollo del TEA (Organización Mundial de la Salud, 2024; Lautarescu et al., 2021).

Conclusiones

El estudio destaca la necesidad de un enfoque multidisciplinario en la investigación del Trastorno del Espectro Autista (TEA), que considere no solo los factores genéticos, sino también el entorno de desarrollo del niño. Por lo tanto, es fundamental promover intervenciones tempranas y programas psicoeducativos que atiendan las necesidades tanto de los niños como de sus familias, ya que estas medidas podrían mejorar significativamente la calidad de vida de las personas involucradas.

En conclusión, la exploración de los factores genéticos en la etiología del autismo, particularmente como se ilustra en estudios de caso desarrollados en el cantón Buena Fé, pone de relieve la complejidad de este trastorno. Si bien las predisposiciones genéticas contribuyen de manera importante al riesgo de desarrollar autismo, es imprescindible considerar las complejas interacciones con los factores ambientales que pueden influir en su manifestación.

Esta comprensión multifacética no solo amplía nuestro conocimiento sobre los mecanismos subyacentes del autismo, sino que también tiene implicaciones prácticas para el diagnóstico temprano y las estrategias de intervención. Al integrar los hallazgos genéticos con evaluaciones ambientales, podemos promover un enfoque más integral para apoyar a las personas con autismo y a sus familias, favoreciendo así mejores resultados y una mayor calidad de vida.

Referencias

- Alcalá, G. C., & Ochoa Madrigal, M. G. (2022). Trastorno del espectro autista (TEA). *Revista de la Facultad de Medicina (México)*, 65(1), 7--20. <https://doi.org/10.22201/fm.24484865e.2022.65.1.02>
- Allen, J. L., Oberdörster, G., Morris-Schaffer, K., Wong, C., Klocke, C., Sobolewski, M., Conrad, K., Mayer-Proschel, M., & Cory-Slechta, D. A. (2017). Developmental neurotoxicity of inhaled ambient ultrafine particle air pollution: Parallels with neuropathological and behavioral features of autism and other neurodevelopmental disorders. *Neurotoxicology*, 59, 140--154. <https://doi.org/10.1016/j.neuro.2015.12.014>
- Avella-García, C. B., Julvez, J., Fortuny, J., Rebordosa, C., García-Esteban, R., Galán, I. R., & Sunyer, J. (2020). Acetaminophen use in pregnancy and neurodevelopment: Attention function and autism spectrum symptoms. *International Journal of Epidemiology*, 45(6), 1987--1996. <https://doi.org/10.1093/ije/dyab115>
- Bhat, R. S., Alonazi, M., Al-Daihan, S., & El-Ansary, A. (2023). Prenatal SSRI exposure increases autism risk in rodents through aggravated oxidative stress and neurochemical changes. *Metabolites*, 13(3). <https://doi.org/10.3390/metabo13030310>
- Bradley, R., Lakpa, K. L., Burd, M., Mehta, S., Katusic, M. Z., & Greenmyer, J. R. (2022). Fetal alcohol spectrum disorder and iron homeostasis. *Nutrients*, 14(19). <https://doi.org/10.3390/nu14194223>
- Burton, G. J., Redman, C. W., Roberts, J. M., & Moffett, A. (2020). Pre-eclampsia: Pathophysiology and clinical implications. *BMJ*, 366. <https://doi.org/10.1136/bmj.l2381>
- Carpita, B., Migli, L., Chiarantini, I., Battaglini, S., Montalbano, C., Carmassi, C., Cremone, I. M., & Dell'Osso, L. (2022). Autism spectrum disorder and fetal alcohol spectrum disorder: A literature review. *Brain Sciences*, 12(6). <https://doi.org/10.3390/brainsci12060792>

- Chen, K. R., Yu, T., Lien, Y. J., Chou, Y. Y., & Kuo, P. L. (2023). Childhood neurodevelopmental disorders and maternal diabetes: A population-based cohort study. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 65(7), 933-941. <https://doi.org/10.1111/dmcn.15478>
- Cheng, H., Li, H., & Xu, J. (2020). Prenatal exposure to medications and risk of autism spectrum disorder: A meta-analysis. *Neurotoxicology and Teratology*, 80. <https://doi.org/10.1016/j.ntt.2020.106890>
- Costa, L. G., Cole, T. B., Dao, K., Chang, Y. C., & Garrick, J. M. (2019). Developmental impact of air pollution on brain function. *Neurochemistry International*, 131. <https://doi.org/10.1016/j.neuint.2019.104580>
- Dirección de Registro de Insumos Agrícolas. (2024). *Servicios de registro de insumos agrícolas*. Agencia de Regulación y Control Fito y Zoosanitario. <https://n9.cl/rtvvhb>
- El-Baz, M. A. H., Amin, A. F., & Mohany, K. M. (2023). Retraction note: Exposure to pesticide components causes recurrent pregnancy loss by increasing placental oxidative stress and apoptosis: A case-control study. *Scientific Reports*, 13. <https://doi.org/10.1038/s41598-023-46570-6>
- Finszter, C. K., Kemecei, R., Zachar, G., Holtkamp, S., Echevarría, D., Adorjan, I., & Csillag, A. (2023). Early cellular and synaptic changes in dopaminergic forebrain regions of juvenile mice after gestational valproate exposure. *Frontiers in Neuroanatomy*, 17. <https://doi.org/10.3389/fnana.2023.1235047>
- Ikhsan, M., Rukmana, D., Fahmid, I. M., & Tenriawaru, A. N. (2025). Perceptions and policy implications of water pump irrigation: Evidence from rice farmers in Indramayu, West Java. *Acta Innovations*, 57, 55-67. <https://doi.org/10.62441/actainnovations.v57i3.496>

- Ji, Y., Azuine, R. E., Zhang, Y., Hou, W., Hong, X., Wang, G., & Wang, X. (2021). Umbilical cord blood biomarkers of acetaminophen exposure and risk of ADHD and autism spectrum disorder in childhood. *JAMA Psychiatry*, 78(2), 180--189. <https://doi.org/10.1001/jamapsychiatry.2020.3099>
- Lautarescu, A., Craig, M. C., & Glover, V. (2021). Prenatal stress: Effects on fetal and child brain development. *International Review of Neurobiology*, 150, 17--40. <https://doi.org/10.1016/bs.irn.2019.11.002>
- Matias, S. L., Pearl, M., Lyall, K., Croen, L. A., Kral, T. V. E., Fallin, D., & Volk, H. (2021). Maternal pre-pregnancy weight and risk of autism and other neurodevelopmental disorders. *Journal of Developmental Origins of Health and Disease*, 12(6), 905--913. <https://doi.org/10.1017/S2040174420001234>
- Rahman, A., & Chen, Z. (2022). Association between exposure to air pollution and risk of autism spectrum disorder: A systematic review and meta-analysis. *Environmental Health Perspectives*, 130(8). <https://doi.org/10.1289/EHP10892>
- Styles, M., Alsharshani, D., Samara, M., Alsharshani, M., Khattab, A., Qoronfleh, M. W., & Al-Dewik, N. I. (2020). Risk factors, diagnosis, prognosis and treatment of autism. *Frontiers in Bioscience (Landmark Edition)*, 25(9), 1682--1717. <https://doi.org/10.2741/4873>
- World Health Organization. (2024a). *Autism spectrum disorders*. <https://n9.cl/tadoq>
- World Health Organization. (2024b). ICD-11 for mortality and morbidity statistics. <https://icd.who.int/browse/2025-01/mms/es>
- Ye, W., Luo, C., Huang, J., Li, C., Liu, Z., & Liu, F. (2022). Gestational diabetes mellitus and adverse pregnancy outcomes: A systematic review and meta-analysis. *BMJ*, 377. <https://doi.org/10.1136/bmj-2021-067946>

Yuwono, T., & Hanani, R. (2025). Waste management in decentralized Indonesia: Policy coherence and multi-level governance in Yogyakarta. *Acta Innovations*, 56, 1--12. <https://doi.org/10.62441/actainnovations.v56i.469>

Zhang, L., & Wang, H. (2022). Maternal obesity and risk of autism spectrum disorder in offspring: A meta-analysis. *Pediatrics*, 149(5). <https://doi.org/10.1542/peds.2021-053914>

Shirley Vanessa Betancourt Zambrano

Universidad Técnica Estatal de Quevedo | Ecuador | Quevedo

<https://orcid.org/0000-0002-0869-5367>

sbetancourtz@uteq.edu.ec

Vanebetancourt03@gmail.com

Psicóloga Clínica de profesión y Docente de la Universidad Técnica Estatal de Quevedo, creadora de diversos artículos y libros.

Carmen Lisbeth Verdezoto Michuy

Universidad Técnica Estatal de Quevedo | Ecuador | Quevedo

<https://orcid.org/0000-0002-4570-5325>

cverdezotom@uteq.edu.ec

Carmenverdezoto23@gmail.com

Enfermera de profesión y Docente de la Universidad Técnica Estatal de Quevedo, creadora de diversos artículos y libros.

Alexandra Cardenas Loor

Universidad Técnica Estatal de Quevedo | Ecuador | Quevedo

<https://orcid.org/0000-0002-9791-3679>

alexandracardenas@gmail.com

Fatores Genéticos na Etiologia do Autismo: Um Estudo de Caso no Cantão de Buena Fe**Abstract**

Autism Spectrum Disorder (ASD) is a complex neurodevelopmental condition marked by enduring impairments in social reciprocity, pragmatic communication, and behavioral flexibility. Despite an estimated global prevalence of approximately 1% of children, little is known about the ASD burden and its determinants in Ecuador's rural settings, particularly in under-researched regions where healthcare infrastructure is often minimal. This study aimed to quantify ASD prevalence and delineate key aetiological factors among 70 children aged 3–10 years enrolled in two early childhood programmes in Buena Fé Canton, a geographically and socioeconomically diverse rural area. Between January and March 2023–2024, participants were screened using the Denver II and the Modified Checklist for Autism in Toddlers (MCHAT), with diagnoses confirmed through ICD 11 criteria and multidisciplinary clinical assessment to ensure accuracy and diagnostic reliability. Caregiver interviews and health records provided data on familial aggregation, maternal metabolic health, hypertensive disorders, environmental exposures, and antenatal care access, offering a comprehensive perspective on potential contributing factors. All 70 screened children met ASD criteria, revealing a substantial local caseload that may reflect broader, unaddressed trends. Familial history was reported in 60% of cases; 40% of mothers had lived in areas of intensive pesticide use or elevated particulate pollution during gestation; 30% experienced gestational diabetes or obesity; and 70% faced limited prenatal care access, which is a significant barrier in early detection and intervention. These findings underscore a multifactorial aetiology in which inherited susceptibility converges

with modifiable gestational and socio-economic stressors. Tailored interventions should prioritise rural antenatal metabolic and environmental screening, environmental health safeguards, and the deployment of integrated, family-centred diagnostic and support services in primary care settings.

Keywords: autism spectrum disorder; pesticides; gestational diabetes; environmental neurotoxicology.

Genetic Factors in the Etiology of Autism: A Case Study in the Buena Fe Canton

Resumo

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é uma condição complexa do neurodesenvolvimento caracterizada por déficits persistentes na reciprocidade social, na comunicação pragmática e na flexibilidade comportamental. Apesar de uma prevalência global estimada em aproximadamente 1% das crianças, pouco se sabe sobre a carga do TEA e seus determinantes em ambientes rurais no Equador, particularmente em regiões pouco pesquisadas, onde a infraestrutura de saúde é frequentemente mínima. Este estudo teve como objetivo quantificar a prevalência do TEA e delinear os principais fatores etiológicos entre 70 crianças de 3 a 10 anos de idade matriculadas em dois programas de primeira infância no cantão de Buena Fe, uma área rural geográfica e socioeconomicamente diversa. Entre janeiro e março de 2023-2024, os participantes foram avaliados usando o Denver II e a Lista de Verificação Modificada para Autismo em Crianças Pequenas (MCHAT), com diagnósticos confirmados pelos critérios da CID-11 e avaliação clínica multidisciplinar para garantir precisão e confiabilidade diagnóstica. Entrevistas com cuidadores e prontuários médicos forneceram dados sobre agregação familiar, saúde metabólica materna, distúrbios hipertensivos, exposições ambientais e acesso ao cuidado pré-natal, oferecendo uma perspectiva abrangente sobre potenciais fatores contribuintes.

Palavras-chave: transtorno do espectro autista; pesticidas; diabetes gestacional; neurotoxicologia ambiental