
Trastornos del espectro autista. Detección precoz, herramientas de cribado

PM. Ruiz-Lázaro^a, M. Posada de la Paz^b, F. Hijano Bandera^c

^aProfesor Asociado Ciencias de la Salud. Universidad de Zaragoza.

Psiquiatría Infantojuvenil. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa.

Investigador Asociado del Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud I+CS. Zaragoza. España.

^bJefe de Área del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras.

Instituto de Salud Carlos III. Madrid. España.

^cPediatra. CS Monterozas. Las Rozas, Madrid. España.

Rev Pediatr Aten Primaria. 2009;11 (Supl 17):s381-s397

Pedro Manuel Ruiz-Lázaro, pmruiz@aragon.es

Resumen

El término trastornos del espectro autista (TEA) agrupa cinco cuadros clínicos según el DSM-IV-TR, ocho si seguimos la Clasificación CIE-10 de la Organización Mundial de la Salud. Todos ellos se caracterizan por dificultades cualitativas de interacción social, con falta de empatía y reciprocidad social, incapacidad para reconocer y responder a gestos y expresiones, dificultades en la comunicación y falta de flexibilidad en razonamientos y comportamientos, con un repertorio restringido, estereotipado y repetitivo de actividades e intereses. Se trata de un trastorno prevalente, que predomina en varones y cuyos síntomas por lo general son evidentes entre los 18 y los 24 meses de edad; pese a ello es habitual que ocurra retraso en el diagnóstico. Desde Atención Primaria se ha de promover una intervención precoz mediante la vigilancia longitudinal del DPM, la realización de cribado sistemático entre los 18-24 meses de edad (M-CHAT) y considerando especialmente las preocupaciones expresadas por los padres como importante signo de alarma. El diagnóstico definitivo será llevado a cabo por un equipo multidisciplinar experto en los TEA que emplearán herramientas diagnósticas más específicas como ADI-R y ADOS. Existe evidencia de que las intervenciones son más efectivas cuando se inician precozmente, entre los 2 y los 4 años de edad. Además de lo anterior se han de atender los problemas médicos asociados, conocer las intervenciones farmacológicas y no farmacológicas para los comportamientos problemáticos y ofrecer formación y apoyo a las familias, las cuales han de conocer la existencia de terapias controvertidas, no sustentadas en evidencias científicas, a fin de que actúen con cautela frente a las mismas.

Palabras clave: Trastornos espectro autista, Diagnóstico, Atención Temprana, Tratamiento, Terapias alternativas.

Los autores declaran no presentar posibles conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

Abstract

The term, autistic spectrum disorder (ASD) groups 5 clinical conditions according to the DSM-IV-TR, eight if we follow the ICD-10 Classification of the World Health Organisation.

All of them are characterised by qualitative social interaction difficulties, with lack of empathy and social reciprocity, inability to recognise and respond to gestures or expressions, communication difficulties, lack of flexibility in reasoning and behaviour, with a restricted, stereotyped and repetitive activities and interests.

It is a prevalent disorder, which predominates in males and the symptoms are generally evident between 18 and 24 months of age, this being a reason for the delay in diagnosis. An early intervention program must be introduced to monitor PSD over the long-term, performing systematic screening between 18-24 months of age (M-CHAT) and in particular, taking into account the concerns expressed by the parents as an important sign of alarm. The definitive diagnosis will be made by a multidisciplinary team expert in ASD, who will use more specific diagnostic tools like ADI-R and ADOS. There is evidence that interventions are more effective when started early, between 2 and 4 years of age. As well as all this, the associated medical problems have to be attended to. We must know the pharmacological and non-pharmacological interventions for problematic behaviours, and offer training and support, to the families, who should be aware of controversial treatments, not supported by scientific evidence, so that they may act with caution with those.

Key words: Autistic spectrum disorders, Diagnosis, Early care, Treatment, Alternative therapies.

Definición y clasificación

El término trastornos del espectro autista (TEA) agrupa cinco cuadros clínicos según el *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, 4th Edition, Text Revision (DSM-IV-TR), ocho si seguimos la *Clasificación Internacional de Enfermedades*, 10.^a edición (CIE-10) de la Organización Mundial de la Salud (OMS) (tabla I); todos ellos se caracterizan por dificultades cualitativas de la interacción social, con profunda falta de empatía y de reciprocidad social, incapacidad para reconocer y responder a los gestos y las expresiones de los demás, dificultades en la

comunicación, y falta de flexibilidad en el razonamiento y los comportamientos, con un repertorio estereotipado de actividades e intereses. Atendiendo al DSM-IV-TR se distinguen¹:

1. Trastorno autista o síndrome de Kanner. Ver tabla II.

2. Trastorno de Asperger (SA). Comunicación y socialización están mejor preservadas, siendo altos los niveles de función cognitiva. Muestran un lenguaje que a veces resulta pedante y que se caracteriza por ser repetitivo, monótono e inexpressivo, al igual que lo son sus juegos: mecánicos y carentes de fantasía.

Tabla I. Clasificación según CIE-10 y DSM-IV-TR

| CIE-10 | DSM-IV-TR |
|---|--|
| Autismo infantil (F84.0) | Trastorno autista |
| Síndrome de Rett (F84.2) | Trastorno de Rett |
| Otros trastornos desintegrativos infantiles (F84.3) | Trastorno desintegrativo infantil |
| Síndrome de Asperger (F84.5) | Trastorno de Asperger |
| Autismo atípico (F84.1) | Trastornos generalizados del desarrollo no especificado (incluido autismo atípico) |
| Otros trastornos generalizados del desarrollo (F84.8) | |
| Trastorno generalizado del desarrollo inespecífico (F84.9) | |
| Trastorno hiperactivo con discapacidad intelectual y movimientos estereotipados | |

Tabla II. Criterios DSM-IV-TR trastorno autista

- A. Un total de 6 o más de los ítems: 1, 2 y 3, con por lo menos dos de "1" y uno de "2" y de "3".**
- 1. Alteración cualitativa de la interacción social, manifestada al menos por dos de las siguientes características:**
 - a) Importante alteración del uso de múltiples comportamientos no verbales: contacto ocular, expresión facial, posturas corporales y gestos reguladores de la interacción social.
 - b) Incapacidad para desarrollar relaciones adecuadas con sus compañeros.
 - c) Ausencia espontánea para compartir con otros intereses u objetivos, etc. (no mostrar, traer, señalar objetos de interés).
 - d) Falta de reciprocidad social o emocional.
 - 2. Alteración cualitativa de la comunicación manifestada al menos por dos de las siguientes características:**
 - a) Retraso o ausencia total del desarrollo del lenguaje oral (no hay compensación por otros medios no verbales).
 - b) En sujetos con habla adecuada, alteración importante de la capacidad para iniciar o mantener una conversación con otros.
 - c) Utilización estereotipada y repetitiva del lenguaje o lenguaje idiosincrásico.
 - d) Ausencia de juego realista espontáneo, variado o de juego imitativo social propio del nivel de desarrollo.
 - 3. Patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos, repetitivos y estereotipados, manifestados por lo menos mediante una de las siguientes características:**
 - a) Preocupación absorbente por uno o más patrones estereotipados y restrictivos de interés que resulta anormal, sea en su intensidad, sea en su objetivo.
 - b) Adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales.
 - c) Manierismos motores estereotipados y repetitivos (sacudir, girar las manos o movimientos complejos de todo el cuerpo).
 - d) Preocupación persistente por partes de objetos.
- B. Retraso o funcionamiento anormal en por lo menos una de las siguientes áreas, que aparece antes de los 3 años de edad:**
- 1. Interacción social.**
 - 2. Lenguaje utilizado en la comunicación social.**
 - 3. Juego simbólico imaginativo.**
- C. El trastorno no se explica mejor por la presencia de un trastorno de Rett o un trastorno desintegrativo infantil.**

3. Trastorno de Rett. Se presenta casi exclusivamente en mujeres. La mayoría obedecen a una mutación en el gen MECP2. Presentan regresión gradual del lenguaje y de los movimientos intencionados de las manos a partir de los 18 meses, que son sustituidos por movimientos estereotipados. En contraste con otros TEA presentan desaceleración del crecimiento de la cabeza. La tendencia actual es a no considerar el Rett como un TEA.

4. Trastorno desintegrativo infantil o síndrome de Heller. Extremadamente raro. Ocurre marcada regresión de múltiples áreas del desarrollo entre los 2-10 años en un niño que hasta entonces se había desarrollado con normalidad.

5. Trastorno generalizado del desarrollo no especificado (TGD-NOS). Comparten muchas de las características del autismo típico, pero sin presentar todo el conjunto de manifestaciones de este. En la práctica este subfenotipo se utiliza en aquellos casos que son difíciles de encuadrar^{2,3}.

El grupo de trabajo que está discutiendo el DSM-V pretende cambiar esta subdivisión y reducirla al concepto de TEA, con la idea de que con un solo término se refleje mejor la patología y los síntomas, en lugar de utilizar nombres específicos para cada subfenotipo.

Epidemiología

Desde finales de la década de los noventa se ha venido describiendo un incremento en la prevalencia, pasando de 2/10.000 para TEA, a cifras que oscilan según los últimos estudios en un rango entre 2 y 6,7/1000 (1 caso de TEA por cada 150-500). No se sabe si ello se debe a que el cambio en los criterios diagnósticos ha traído consigo un mayor reconocimiento, o se debe a un verdadero incremento en su incidencia. Probablemente obedezca a una mejor clasificación de otros trastornos que afectan al lenguaje, al aprendizaje y/o se acompañan de retraso mental. La razón hombre-mujer es de 4 a 11. Aunque no hay un acuerdo mayoritario, parece que la edad de mayor prevalencia se concentra en los 8 años.

Condiciones médicas asociadas:

- Retraso mental: 75% (45-60% en otros estudios)¹. Estas cifras están más relacionadas con el autismo típico, siendo la frecuencia menor en los TGD-NOS y prácticamente nula en el SA.
- Epilepsia: en alrededor de un 30% de los casos, sobre todo en los casos más graves que se asocian a retraso mental¹. Es probable que estos casos sean portadores de otras patologías no bien conocidas en las que el autismo sea una manifesta-

ción más de un cuadro neurobiológico más complejo.

Aspectos etiológicos

Las investigaciones acerca del origen del autismo están poniendo cada día más en evidencia que estos trastornos no responden a una única etiología, de manera que es muy probable que tengamos que hablar en un futuro no muy lejano de "autismos" en lugar de "autismo". Aunque es tradicional mencionar la alta frecuencia de casos en gemelos univitelinos y en gemelos dicigóticos, así como la agrupación de casos en una misma familia, las investigaciones centradas en la búsqueda de marcadores genéticos han dado siempre como resultado el hallazgo de múltiples genes en diferentes cromosomas, y en diferentes posiciones dentro de un mismo cromosoma, pero con una falta de reproducibilidad importante. Los estudios más recientes utilizando análisis masivo del genoma (GWAS) han conseguido encontrar un gen específico, relacionado con la función sináptica neuronal, si bien no parece ser un factor que explique lo suficiente ni permita predecir todos los casos. También se han publicado datos sobre regiones cromosómicas inestables, pero que en la mejor de las situaciones justificarían el 1% de todo el espectro. Además, en la otra cara de los

estudios etiológicos, existe un amplio consenso acerca de la influencia de los factores perinatales en el origen del autismo. Entre ellos, se consideran como factores de riesgo: la edad de los padres, el bajo peso al nacer y la escasa edad gestacional. También se están investigando factores más tradicionales de exposición ambiental como estados hormonales, estado nutricional durante el embarazo y exposiciones tóxicas.

Por otra parte, existen los denominados autismos secundarios, casos en los que se observa en la misma persona afectada por TEA alguna otra patología, por lo general una enfermedad rara que o bien ha sido descrita asociada al autismo –síndrome de X frágil, esclerosis tuberosa, síndrome de Angelman, rubeola, etc.– o bien se sospecha que todas las manifestaciones pueden ser parte del mismo complejo sindrómico. Se han descrito manifestaciones autistas asociadas a síndromes tan diversos como metabolopatías, intoxicaciones o infecciones pre- y postnatales, epilepsia, cuadros de discapacidad intelectual profunda, discapacidad cognitiva, ataxia y otros problemas motores, ceguera y otras alteraciones oculares, sordera, hiperactividad, ansiedad, insomnio y otros. Estos autismo secundarios (nombre no muy afortunado porque no se sabe a qué son secundarios), muestran que se puede llegar a ser autista

por muchas vías diferentes y que es probable que en realidad los TEA sean desde el punto de vista clínico una manifestación fenotípica con más o menos variabilidad interna, pero que desde el punto de vista etiológico sean en realidad diferentes entidades nosológicas en las que los factores de susceptibilidad genética se combinan con factores ambientales⁴.

Clinica

Los síntomas de autismo generalmente están presentes a los 18-24 meses de edad y se mantienen estables durante la etapa preescolar y escolar; aun así es habitual que ocurra retraso en el diagnóstico. Por lo general, el intervalo medio desde que los padres comienzan a preocuparse hasta que solicitan ayuda puede llegar a sobrepasar el año. Ver tabla III.

Durante el primer año de vida los comportamientos más consistentes en niños con autismo son: el no responder a su nombre y el no mirar a la cara o hacerlo escasamente. En el segundo año destaca la ausencia de interés por compartir experiencias y la incapacidad para prestar atención⁵.

Son signos precoces⁵:

- La presencia de rabietas frecuentes y la ausencia de tolerancia al cambio.
- La ausencia de balbuceo a los 9 meses.

- A los 12 meses: no señala ni gesticula, no responde cuando se le llama por su nombre.
- No dice palabras sueltas a los 16 meses.
- Ausencia de juego simbólico a los 18 meses.
- A los 2 años ausencia de frases de 2 palabras.

En un tercio de los casos el desarrollo es normal hasta los 12-24 meses y, posteriormente, experimenta regresión; esta puede ser gradual o brusca y ocurrir en el contexto de un retraso del desarrollo previo. En ocasiones se busca el origen de la regresión en un factor estresante (nacimiento de un hermano, cambio de domicilio...) lo que lleva a retrasar el diagnóstico⁶.

Los síntomas del SA pueden no ser aparentes para los padres ni los profesores hasta los 4-6 años de edad⁶. Con una capacidad intelectual normal, sus habilidades cognitivas y del lenguaje suelen estar preservadas; de forma característica tienden a malentender los mensajes no verbales, a mostrar dificultades en las relaciones interpersonales, especialmente cuando están en grupo, y poseen escasas habilidades manipulativas; asimismo, son inexpressivos, hablan con un tono anormal y se centran en temas de conversación repetitivos que solo les interesan a ellos.

Tabla III. Manifestaciones clínicas

| | |
|---|--|
| Interacción social alterada | <p>Bebés: contacto visual, expresiones y gestos limitados, lo que se traduce a veces en una especie de sordera selectiva, ya que no suelen reaccionar cuando se los llama por su nombre.</p> <p>Niños pequeños: falta de interés en ser ayudados, falta de habilidad para iniciar o participar en juegos con otros niños o adultos, juegos en solitario, respuesta inapropiada en las relaciones sociales formales.</p> |
| Comunicación verbal y no verbal alteradas | <p>No usan el lenguaje verbal y/o corporal como comunicación funcional, incluso muestran mutismo en los casos más graves. Algunos niños inician el desarrollo del lenguaje en el primer año de vida pero pueden sufrir una regresión a partir del segundo año y perderlo. Otros en cambio sufren retrasos generalizados en todos los aspectos del lenguaje y de la comunicación (no compensan con gestos o mímica).</p> <p>Cuando el lenguaje está presente, existe alteración importante de la capacidad para iniciar o mantener una conversación: ecolalia, confusión de pronombres personales (se refieren a ellos mismos en segunda o tercera persona), repetición verbal de frases o alrededor de un tema particular y anomalías de la prosodia. Utilizan un lenguaje estereotipado y repetitivo.</p> |
| Restricción de intereses y comportamientos estereotipados y repetitivos | <p>Preocupaciones absorbentes por uno o más patrones estereotipados y restrictivos de interés que resultan anormales en su intensidad o en su contenido. Es común la insistencia exagerada en una misma actividad, en rutinas o rituales específicos. Tienen escasa tolerancia a los cambios de dichas rutinas. Suelen adquirir manierismos motores estereotipados y repetitivos como sacudir o girar las manos o dedos, o movimientos complejos de todo el cuerpo.</p> |
| Respuesta inusual a los estímulos | <p>Percepción selectiva de determinados sonidos que se traduce en no responder a voces humanas o a su propio nombre y en cambio son extremadamente sensibles a ciertos sonidos, incluso considerados suaves para la mayoría. De igual forma ocurre con determinados estímulos visuales, táctiles, de olor o sabor. Esto se traduce a veces en trastornos de la alimentación por su preferencia o rechazo a determinados sabores o texturas, o rechazo a determinadas prendas de vestir por el color y el tacto. A veces presentan disfunción grave de la sensación de dolor que puede enmascarar problemas médicos como fracturas.</p> |
| Trastornos del comportamiento | <p>A veces muestran dificultad para centrar la atención en determinados temas o actividades que no han sido elegidos por ellos mismos. Algunos niños suelen ser considerados hiperactivos o con problemas de déficit de atención, llegando incluso a niveles significativos de ansiedad. Otros responden a los cambios o las frustraciones con agresividad o autoagresión.</p> |
| Habilidades especiales | <p>Algunos niños pueden mostrar habilidades especiales en áreas concretas sensoriales, de memoria, cálculo y otras, que pueden hacer que destaquen en temas como, por ejemplo, música, arte o matemáticas.</p> |

Lo definitorio del TEA es la afectación de la interacción social: relación con los pares, atención conjunta, reciprocidad social (no empatía, no reconoce emociones, no imita), no mira a los ojos, se resiste a ser abrazado, no echa los brazos⁶.

La segunda señal de alarma es la comunicación: el retraso y la desviación en el desarrollo del lenguaje. En ocasiones falta incluso la intención de comunicarse. Para los padres suele ser el principal motivo de preocupación. El lenguaje receptivo está más afectado que el expresivo, aunque existe gran variabilidad en la intensidad de la disfunción, tanto cuantitativa como cualitativamente. En ocasiones no responde cuando se le llama por su nombre. En un 50% de los casos nunca se desarrolla el lenguaje verbal, y entre los que lo desarrollan puede que no lo utilicen como herramienta de comunicación (ecolalia, imitación de palabras, diálogos).

Falta la comunicación no verbal proto-declarativa (no enseñan objetos ni señalan con el dedo cosas para mostrárselas a los demás), mientras que la comunicación protoimperativa (pedir cosas a otra persona) puede estar conservada⁶.

Detección temprana

Existe un amplio debate en la literatura y muchos estudios acerca de la detección temprana de los TEA⁷. Es obvio para la

mayoría de los investigadores en este campo, que la intervención temprana apropiada puede hacer mejorar algunos aspectos (elevación del CI; mejora de las conductas sociales; mejor afrontamiento de las dificultades, entre algunas otras) de los déficits que presentan estas personas, facilitando así la posible integración, no sin apoyos externos de cuidadores especializados. No obstante, también existe un acuerdo en que estas mejoras no suponen la curación en ningún caso, pero sí la disminución de la carga familiar, social y del bienestar de los propios enfermos. Por todo ello, numerosos estudios se han centrado en la búsqueda de instrumentos que permitan realizar ese diagnóstico temprano, tanto en grupos de alto riesgo, como el caso de hermanos de autistas, como en poblaciones generales o de bajo riesgo. Existe toda una diversidad de instrumentos, pero sin duda destacan el Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT)⁸ (ver tabla IV) para su aplicación en cribados de población general entre los 16 y 30 meses⁵, el Autism Observation Scale for Infants (AO-SI)⁹ para estudios de hermanos de autistas y el Childhood Autism Spectrum Test (CAST)¹⁰ para niños entre 4 y 6 años. La Escala Autónoma se ha validado en España como un instrumento para la detección del SA.

Tabla IV. CHAT modificado

Seleccione, rodeando con un círculo, la respuesta que le parece que refleja mejor cómo su hijo o hija actúa **normalmente**. Si el comportamiento no es el habitual (por ejemplo, usted solamente se lo ha visto hacer una o dos veces) conteste que el niño o niña no lo hace. Por favor, conteste a todas las preguntas.

| | | |
|---|----|----|
| 1. ¿Le gusta que le balanceen o que el adulto le haga el "caballito" sentándole en sus rodillas, etc.? | Sí | No |
| 2. ¿Muestra interés por otros niños o niñas? | Sí | No |
| 3. ¿Le gusta subirse a sitios como, por ejemplo, sillones, escalones, juegos del parque...? | Sí | No |
| 4. ¿Le gusta que el adulto juegue con él o ella al "cucú-tras" (taparse los ojos y luego descubrirlos; jugar a esconderse y aparecer de repente) | Sí | No |
| 5. ¿Alguna vez hace juegos imaginativos, por ejemplo, haciendo como si hablara por teléfono, como si estuviera dando de comer a una muñeca, como si estuviera conduciendo un coche o cosas así? | Sí | No |
| 6. ¿Suele señalar con el dedo para pedir algo? | Sí | No |
| 7. ¿Suele señalar con el dedo para indicar que algo le llama la atención? | Sí | No |
| 8. ¿Puede jugar adecuadamente con piezas o juguetes pequeños (por ejemplo, cochecitos, muñequitos, bloques de construcción) sin únicamente chuparlos, agitarlos o tirarlos? | Sí | No |
| 9. ¿Suele traerle objetos para enseñárselos? | Sí | No |
| 10. ¿Suele mirarle a los ojos durante unos segundos? | Sí | No |
| 11. ¿Le parece demasiado sensible a ruidos poco intensos? (por ejemplo, reacciona tapándose los oídos, etc.) | Sí | No |
| 12. ¿Sonríe al verle a usted o cuando usted le sonríe? | Sí | No |
| 13. ¿Puede imitar o repetir gestos o acciones que usted hace? (por ejemplo, si usted hace una mueca él o ella también la hace) | Sí | No |
| 14. ¿Responde cuando se le llama por su nombre? | Sí | No |
| 15. Si usted señala con el dedo un juguete al otro lado de la habitación... ¿Dirige su hijo o hija la mirada hacia ese juguete? | Sí | No |
| 16. ¿Ha aprendido ya a andar? | Sí | No |
| 17. Si usted está mirando algo atentamente, ¿su hijo o hija se pone también a mirarlo? | Sí | No |
| 18. ¿Hace su hijo o hija movimientos raros con los dedos, por ejemplo, acercándose los a los ojos? | Sí | No |
| 19. ¿Intenta que usted preste atención a las actividades que él o ella está haciendo? | Sí | No |
| 20. ¿Alguna vez ha pensado que su hijo o hija podría tener sordera? | Sí | No |
| 21. ¿Entiende su hijo o hija lo que la gente dice? | Sí | No |
| 22. ¿Se queda a veces mirando al vacío o va de un lado al otro sin propósito? | Sí | No |
| 23. ¿Si su hijo o hija tiene que enfrentarse a una situación desconocida, le mira primero a usted a la cara para saber cómo reaccionar? | Sí | No |

Puntos de corte en el cuestionario para ser considerado un "fallo" (en negrita y sombreadas):

- Fallo en al menos 3 de los 23 elementos (se considera fallo a las respuestas sí/no en negrita y sombreadas).
- Fallo en al menos 2 de los 6 elementos críticos (números 2, 7, 9, 13,14, 15 –en negrita y sombreadas–).

No obstante, también existe una corriente sobre la eficacia de estos métodos frente a la realización de campañas de concienciación públicas y para profesionales sobre el autismo asociadas a un sistema de vigilancia de niños. El mayor desafío de estas estrategias es la edad crítica de aplicación. Si para obtener mejores resultados precisamos intervenir antes de los 2 años o incluso mucho antes (alredor de los 12 meses), este objetivo compete directamente con la calidad y certeza del diagnóstico a estas edades, que debe ser hecho por profesionales con mucha experiencia. En general a estas edades, este diagnóstico debería ir más orientado hacia el modelo de intervención que hacia una etiqueta fija. Sin duda la detección temprana en el autismo va a ser en los próximos años todo un desafío científico, pero sobre todo aplicado, para poder estandarizar evaluaciones que reduzcan los falsos positivos pero sin que nadie deje de recibir una intervención eficaz y temprana apropiada¹¹.

Para la confirmación diagnóstica definitiva existe un amplio consenso sobre el uso de herramientas validadas tipo Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) y Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS)^{12,13}, así como el uso de herramientas evaluativas de su

nivel de inteligencia y aspectos del comportamiento y la conducta social para poder hacer un planteamiento de intervención adecuado a cada caso¹⁴. Todo ello debe ser realizado por un equipo con experiencia en el diagnóstico y el tratamiento de los TEA.

Para el pediatra de Atención Primaria lo más importante es saber escuchar a los padres, tomando muy en cuenta sus preocupaciones, y tener a su disposición en consulta los instrumentos necesarios para realizar el diagnóstico de presunción (M-CHAT). En caso de sospecha, remitirá al niño para una evaluación diagnóstica especializada a los equipos de salud mental infantojuvenil^{15,16}.

Por otro lado, ha de tener en cuenta que los hermanos de niños con TEA tienen mayor riesgo de presentar problemas cognitivos y de comunicación, a fin de realizar evaluación específica de estos dominios en ellos.

Diagnóstico diferencial¹⁵

1. Retraso mental/retraso global del desarrollo. La respuesta social y los esfuerzos de comunicación en ellos son, por lo general, apropiados a su nivel de desarrollo. Además su nivel de comprensión del lenguaje suele ser superior a su capacidad de expresión, al contrario de lo observado en los TEA.

2. Trastornos del desarrollo del lenguaje.
3. Problemas de aprendizaje basados en el lenguaje.
4. Trastornos de la audición.
5. Síndrome de Ladau-Kleffner. A partir de los 3-6 años comienzan a comportarse como si fueran sordos (agnosia auditiva); con el tiempo también se afecta el lenguaje expresivo.
6. Síndrome de Rett.
7. Trastorno desintegrativo de la infancia. Al igual que en el síndrome de Rett, después de un desarrollo aparentemente normal, a partir de los 2 años de edad, se da una marcada regresión en múltiples áreas.
8. Deprivación grave precoz/trastornos reactivos de la vinculación. Suelen existir antecedentes de grave negligencia o de retraso mental en los cuidadores. Los déficits sociales de estos niños suelen mejorar en respuesta a un ambiente apropiado.
9. Ansiedad.
10. Trastorno obsesivo-compulsivo.

Diferencias entre síndrome de Asperger y autismo de alto funcionamiento

El SA no se acompaña de discapacidad intelectual, pero el rendimiento social es como en el autismo y demuestra fallos en el desarrollo de relaciones interperso-

nales con sus pares de acuerdo con cada estadio vital. Déficits en la conducta social recíproca se revelan típicamente durante la infancia. Tras la edad escolar estos déficits se modifican por factores ambientales que pueden inducir trastornos secundarios. Hipersensibilidad y trastorno de la coordinación, que no se incluyen entre los criterios diagnósticos para el SA, están presentes a menudo y pueden conducir a problemas en la adaptación con los demás, por lo que deben tenerse en consideración¹⁷.

Los niños con autismo de alto funcionamiento (AAF) o SA están a menudo aislados socialmente en relación con sus pares coetáneos típicamente desarrollados; demuestran déficits significativos en las habilidades sociales y problemas conductuales en la edad escolar respecto a niños con un desarrollo típico normal^{18,19}.

Los individuos con AAF fallan en trasladar su potencial cognitivo a situaciones concretas de la vida real y la gravedad de sus síntomas es considerable pese a su cociente intelectual (CI) –superior a 70–. Los individuos con SA tienen significativamente mayores puntuaciones de CI verbal y menor sintomatología que las personas con autismo, pero sus puntuaciones en la Escala Vineland de Madurez Social están igualmente alteradas^{20,21}.

Los hallazgos hasta la fecha sugieren que una proporción de la gente con SA tiene mayor CI verbal que manipulativo, una discapacidad para el aprendizaje no verbal y alteraciones en algunos aspectos de las funciones ejecutivas. Las personas con SA tienen alteraciones significativas en los test de memoria visual y de funciones ejecutivas que miden la flexibilidad y la capacidad de generación mental, generatividad o productividad²². Los resultados muestran déficits en las funciones ejecutivas globales en los niños con AAF y SA, siendo más prominentes los déficits específicos en la flexibilidad y organización^{23,24}.

Es reciente la asociación entre el SA y la discapacidad para el aprendizaje no verbal (Nonverbal Learning Disability [NLD])²⁵ que puede definirse como un CI verbal superior en más de 15 puntos al CI manipulativo, y que se observa en la mitad de los pacientes con SA²⁶. El SA y el trastorno del procesamiento socioemocional, una forma de discapacidad para el aprendizaje no verbal, se asocian con déficits en las funciones ejecutivas, con disfunción del córtex prefrontal y deficiente inhibición de los movimientos sacádicos²⁷.

Comorbilidad

Un extenso número de condiciones médicas, trastornos psiquiátricos y sínto-

mas de descontrol motor y conductual se asocian con el autismo y el SA²⁸.

- **Déficit de atención con o sin hiperactividad (TDAH).** Diagnóstico comórbido más probable en la infancia. Los TEA, especialmente los de alto funcionamiento como el SA, suelen ir asociados a TDAH lo que interfiere considerablemente con el aprendizaje. Los individuos con SA tienen problemas para aplicar su potencial cognitivo y que este se traduzca en una adaptación a la vida real, presentan alteraciones en el rendimiento, y conductas y reacciones emocionales problemáticas: "dificultades secundarias"²⁹⁻³².
- **Ansiedad y depresión.** El diagnóstico comórbido más probable en la adolescencia y la edad adulta es la depresión. Los factores que contribuyen a su aparición en niños con SA se han estudiado poco; podrían estar asociados a la percepción, la comprensión y la experiencia social de estas personas que muestran un pobre ajuste psicosocial asociado a los procesos de información y de atribución social³³. Los procesos de comparación social también se han correlacionado con el desarrollo de los síntomas depresivos en niños y adolescentes con SA³⁴.

Los niños con SA sin diagnóstico de ansiedad presentan más síntomas de ansiedad que la población normal y con un perfil diferente que la población con diagnóstico de ansiedad. Los informes de los padres revelan altas tasas de ansiedad total y describen que los niños con SA experimentan más síntomas obsesivo-compulsivos y miedo a daños físicos que los niños clínicamente ansiosos³⁵.

- **Obsesiones y compulsiones.** Son frecuentes en adultos con AAF o SA y se asocian con importantes niveles de estrés. Más del 50% refieren al menos moderados niveles de interferencia por sus síntomas obsesivo-compulsivos³⁶. El trastorno obsesivo-compulsivo (TOC) comórbido con SA, se puede reconocer como un subtipo de TOC más grave y resistente al tratamiento³⁷.
- **Disomnias y parasomnias** son más prevalentes en los niños con SA que en aquellos con autismo^{38,39}.
- **Anormalidades del movimiento.** Se observan en el autismo y SA, aunque los detalles neuroconductuales permanecen pobremente definidos. En el SA la preparación motora para el movimiento es atípica, en tanto que en el autismo lo es la falta de anticipación⁴⁰.

- **Síndrome de Tourette.** El déficit de atención y el espectro de problemas autistas y de la empatía (incluyendo el SA) son muy comunes como comorbilidad en el síndrome de Tourette; es una comorbilidad frecuente SA y síndrome de Tourette⁴¹.

Tratamientos

La educación, especialmente los programas para el desarrollo de la comunicación y la competencia social, y el apoyo comunitario son los principales medios de tratamiento en los TEA, que se complementarán, según el caso, con medicación y otras medidas terapéuticas (programas para problemas específicos de conducta, terapia cognitivo-conductual). Ver tabla V.

Los programas efectivos de intervención han de ser individualizados, según la intensidad del trastorno; estructurados, orientados a alcanzar unos objetivos concretos; intensivos y extensivos a todos los contextos de la persona; y con una participación activa de los padres en coordinación con el profesorado y otros profesionales de apoyo.

Esta es la mejor manera de conseguir que aprendan nuevas competencias sociales, comunicativas, adaptativas y de juego, y a la vez disminuir, en la medida de lo posible, los síntomas de autismo y

Tabla V. Valoración de los tratamientos utilizados en los trastornos del espectro autista (TEA)⁴²

| | |
|---|---|
| Sin evidencia, no recomendados | <ul style="list-style-type: none"> • Doma-Delacato • Lentes de Irlen • Comunicación facilitada • Terapia psicodinámica • Secretina • Terapia antimicótica • Tratamiento con quelantes • Inmunoterapia • Terapia sacro-craneal • Terapias asistidas con animales |
| Evidencia débil, solo recomendados en estudios experimentales | <ul style="list-style-type: none"> • Integración auditiva • Integración sensorial • Psicoterapias expresivas • Vitaminas y suplementos dietéticos • Dietas sin gluten/caseína |
| Evidencia débil, aunque recomendados | <ul style="list-style-type: none"> • Promoción de competencias sociales • Sistemas alternativos/aumentativos de la comunicación • Sistema TEACCH (tratamiento y educación del alumnado discapacitado por autismo y problemas de comunicación) • Terapia cognitivo-conductual • Inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina –ISRS– (en adultos) • Estimulantes (en TGD+TDAH) |
| Evidencia de eficacia, recomendados | <ul style="list-style-type: none"> • Intervenciones conductuales • Risperidona |

otros problemas asociados que pudieran presentar.

Tampoco hay que olvidar que los familiares necesitan de apoyo en múltiples facetas: orientación, información sobre ayudas económicas o fiscales, apoyo en el hogar, “canguros” para personas adultas, programas de ocio, estancias cortas e intervenciones en crisis, etc. para poder ser eficaces como coterapeutas, pero a la vez procurando llevar una vida

semejante a la de otros miembros de su comunidad.

También han de conocer la existencia de terapias controvertidas, no sustentadas en evidencias científicas, a fin de que estén precavidos y actúen con cautela frente a las mismas: dietas libres de gluten y caseína, secretina, vitamina B6 con magnesio, dimetilglicina, oxígeno hiperbárico, musicoterapia, antimicóticos, quelantes, inmunoterapia, etc.⁴².

Bibliografía

1. Augustyn M. Terminology, epidemiology, and pathogenesis of autism spectrum disorders [monografía en Internet] [consultado el 31/07/2009]. Waltham (MA): UpToDate; 2009. Disponible en www.uptodate.com/
2. Steyaert JG, De la Marche W. *Eur J Pediatr*. 2008;167(10):1091-101.
3. García-Primo P, Martín-Arribas MC, Ferrari-Arroyo MJ, Boada L, García de Andrés E, Posada de la Paz M. Autism, the big unknown. *Georgian Med News*. 2008;156:9-14.
4. Posada de la Paz M, Ferrari-Arroyo MJ, Touriño E, Boada L. Investigación epidemiológica en el autismo: una visión integradora. *Rev Neurol*. 2005;40 Suppl 1:s191-s198.
5. Bridgemohan C. Surveillance and screening for autism spectrum disorders in primary care. [monografía en Internet] [consultado el 31/07/2009]. Waltham (MA): UpToDate; 2009. Disponible en www.uptodate.com/
6. Augustyn M. Clinical features of autism spectrum disorders [monografía en Internet] [consultado el 31/07/2009]. Waltham (MA): UpToDate; 2009. Disponible en www.uptodate.com/
7. Sigman M, Dijamco A, Gratier M, Rozga A. Early detection of core deficits in autism. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*. 2004;10(4):221-33.
8. Robins DL, Fein D, Barton ML, Green JA. The Modified Checklist for Autism in Toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord*. 2001;31(2):131-44.
9. Brian J, Bryson SE, Garon N, Roberts W, Smith IM, Szatmari P, et al. Clinical assessment of autism in high-risk 18-month-olds. *Autism*. 2008;12(5):433-56.
10. Williams JG, Allison C, Scott FJ, Bolton PF, Baron-Cohen S, Matthews FE, et al. The Childhood Autism Spectrum Test (CAST): sex differences. *J Autism Dev Disord*. 2008;38(9):1731-9.
11. Hernández JM, Artigas-Pallarés J, Martos-Pérez J, Palacios-Antón S, Fuentes-Biggi J, Belinchón-Carmona M, y cols.; Grupo de Estudio de los Trastornos del Espectro Autista del Instituto de Salud Carlos III. Guía de buena práctica para la detección temprana de los trastornos del espectro autista (I). *Rev Neurol*. 2005;41(4):237-45.
12. Gray KM, Tonge BJ, Sweeney DJ. Using the Autism Diagnostic Interview-Revised and the Autism Diagnostic Observation Schedule with young children with developmental delay: evaluating diagnostic validity. *J Autism Dev Disord*. 2008;38(4):657-67.
13. Lecavalier L, Aman MG, Scahill L, McDougle CJ, McCracken JT, Vitiello B, et al. Validity of the autism diagnostic interview-revised. *Am J Ment Retard*. 2006;111(3):199-215.
14. Díez-Cuervo A, Muñoz-Yunta JA, Fuentes-Biggi J, Canal-Bedia R, Idiazábal-Aletxa MA, Ferrari-Arroyo MJ, y cols.; Grupo de Estudio de los Trastornos del Espectro Autista del Instituto de Salud Carlos III. Guía de buena práctica para el diagnóstico de los trastornos del espectro autista. *Rev Neurol*. 2005;41(5):299-310.
15. Augustyn M. Diagnosis of autism spectrum disorders [monografía en Internet] [consultado el 31/07/2009]. Waltham (MA): UpToDate; 2009. Disponible en www.uptodate.com/
16. Supervisión del desarrollo psicomotor y afectivo. Trastornos asociados. En: *Duelo Marcos M, Escribano Ceruelo E, Fernández Rodríguez M, Hijano Bandera F, Martínez Rubio A, Soriano Faura J (eds.). Programa de salud infantil AEPap 2009. Madrid: Exlibris Ediciones SL; 2009. p. 129-65.*
17. Asai T, Sugiyam T. Impairment of social interaction, coordination disorder, and hypersensitivity in Asperger's syndrome. *Nippon Rinsho*. 2007;65(3):453-7.

18. Macintosh K, Dissanayake C. A comparative study of the spontaneous social interactions of children with high-functioning autism and children with Asperger's disorder. *Autism*. 2006;10(2):199-220.
19. Macintosh K, Dissanayake C. Social skills and problem behaviours in school aged children with high-functioning autism and Asperger's disorder. *J Autism Dev Disord*. 2006;36(8):1065-76.
20. Saulnier CA, Klin A. Brief report: social and communication abilities and disabilities in higher functioning individuals with autism and Asperger syndrome. *J Autism Dev Disord*. 2007;37(4):788-93.
21. Klin A, Saulnier CA, Sparrow SS, Cicchetti DV, Volkmar FR, Lord C. Social and communication abilities and disabilities in higher functioning individuals with autism spectrum disorders: the Vineland and the ADOS. *J Autism Dev Disord*. 2007;37(4):748-59.
22. Ambery FZ, Russell AJ, Perry K, Morris R, Murphy DG. Neuropsychological functioning in adults with Asperger syndrome. *Autism*. 2006;10(6):551-64.
23. Kenworthy LE, Black DO, Wallace GL, Ahluvalia T, Wagner AE, Sirian LM. Disorganization: the forgotten executive dysfunction in high-functioning autism (HFA) spectrum disorder. *Dev Neuropsychol*. 2005;28(3):809-27.
24. Verté S, Geurts HM, Roeyers H, Oosterlaan J, Sergeant JA. Executive functioning in children with an autism spectrum disorder: can we differentiate within the spectrum? *J Autism Dev Disord*. 2006;36(3):351-72.
25. Edgin JD, Pennington BF. Spatial cognition in autism spectrum disorders: superior, impaired, or just intact? *J Autism Dev Disord*. 2005;35(6):729-45.
26. Cederlund M, Gillberg C. One hundred males with Asperger syndrome: a clinical study of background and associated factors. *Dev Med Child Neurol*. 2004;46(10):652-60.
27. Manoach DS, Lindgren KA, Barton JJ. Deficient saccadic inhibition in Asperger's disorder and the social-emotional processing disorder. *J Neurosurg Psychiatry*. 2004;75(12):719-26.
28. Gillberg C, Billstedt E. Autism and Asperger syndrome: coexistence with other clinical disorders. *Acta Psychiatr Scand*. 2000;102(5):321-30.
29. Ruiz-Lázaro PM. Asperger, comorbilidad y discapacidad. *Trab Soc Salud*. 2009;62:121-8.
30. Ruiz-Lázaro PM. Trastornos generalizados del desarrollo y psiquiatría infanto-juvenil. En: Fontera M (ed.). *Trastornos generalizados del desarrollo: hacia una mayor inclusión social. Situación social, laboral, sanitaria y educativa en Aragón*. Zaragoza: Prensas Universitarias de Zaragoza; 2007. p. 77-85.
31. Monge L, Escosa L, García-Sánchez N, Ruiz-Lázaro PM. Hiperprolactinemia en niño con síndrome de Asperger y trastorno hiperactivo tratado con risperidona. *An Pediatr (Barc)*. 2009;71(1):86-7.
32. Yoshikawa T. Psychiatric comorbidities and secondary emotional difficulties in Asperger syndrome. *Nippon Rinsho*. 2007;65(3):464-9.
33. Meyer JA, Mundy PC, Van Hecke AV, Durocher JS. Social attribution processes and comorbid psychiatric symptoms in children with Asperger syndrome. *Autism*. 2006;10(4):383-402.
34. Hedley D, Young R. Social comparison processes and depressive symptoms in children and adolescents with Asperger syndrome. *Autism*. 2006;10(2):139-53.
35. Russell E, Sofronoff K. Anxiety and social worries in children with Asperger syndrome. *Aust N Z J Psychiatry*. 2005;39(7):633-8.
36. Russell AJ, Mataix-Cols D, Anson M, Murphy DG. Obsessions and compulsions in As-

perger syndrome, and high-functioning autism. *Br J Psychiatry*. 2005;186:525-8.

37. Bejerot S. An autistic dimension: a proposed subtype of obsessive-compulsive disorder. *Autism*. 2007;11(2):101-10.

38. Polimeni MA, Richdale AL, Francis AJ. A survey of sleep problems in autism, Asperger's disorder and typically developing children. *J Intellect Disabil Res*. 2005;49(Pt 4):260-8.

39. Liu X, Hubbard JA, Fabes RA, Adam JB. Sleep disturbances and correlates of children with autism spectrum disorders. *Child Psychiatr Hum Dev*. 2006;37(2):179-91.

40. Rinehart NJ, Bradshaw JL, Brereton AV, Tonge BJ. Movement preparation in high-functioning

autism and Asperger's disorder: a serial choice reaction time task involving motor reprogramming. *J Autism Dev Disord*. 2001;31(1):79-88.

41. Kadesjö B, Gillberg C. Tourette's disorder: epidemiology and comorbidity in primary school children. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatr*. 2000;39(5):548-55.

42. Fuentes-Biggi J, Ferrari-Arroyo MJ, Boada-Muñoz L, Touriño-Aguilera E, Artigas-Pallarés J, Belinchón-Carmona M, y cols.; Grupo de Estudio de los Trastornos del Espectro Autista del Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo, España. Guía de buena práctica para el tratamiento de los trastornos del espectro autista. *Rev Neurol*. 2006;43(7):425-38.

