

Consideraciones actuales sobre el trastorno del espectro autista

Renu Prakash Daswani Daswani¹, Maite Santamaría Ramiro²,
Blanca Lago García², Pedro Javier Rodríguez Hernández²

¹Servicio de Psiquiatría. Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, ²Hospital de Día Infantil y Juvenil "Diego Matías Guigou y Costa". Servicio de Psiquiatría. Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife

.....

Resumen

El trastorno del espectro autista (TEA) es un trastorno complejo del neurodesarrollo. Se caracteriza por la existencia de dificultad en la socialización con intereses circunscritos y tendencia a las rutinas. Afecta a la manera de comunicarse y a la interacción con otras personas. La sintomatología del autismo se manifiesta con más claridad entre los dos y los tres años de vida.

El diagnóstico precoz favorece el acceso temprano a los servicios sanitarios. Una intervención adecuada ayuda a un desarrollo social a lo largo de la vida.

Existe un intenso debate entre investigadores y clínicos sobre la definición de los límites que existen entre los TEA y otros trastornos del neurodesarrollo.

El diagnóstico del autismo se realizaba mediante los criterios diagnósticos del Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales, Cuarta Edición, Texto Revisado (DSM-IV-TR). El DSM-5 contiene criterios diagnósticos renovados con respecto al DSM-IV-TR. Los cambios en los criterios diagnósticos que se recogen en el DSM-5 pueden afectar al proceso diagnóstico del TEA.

En el presente artículo se revisa el impacto de los nuevos criterios diagnósticos del TEA.

Palabras clave: trastorno del espectro autista, infancia, revisión

Review of new topics in autism spectrum disorder

Abstract

Autism spectrum disorder (ASD) is a complex developmental disability. ASD is characterized by deficits in social cognition and highly circumscribed interests and a strong desire for routines. It affects how a person communicates with and the interaction with other people. Autism's most obvious signs tend to appear between 2 and 3 years of age.

An early diagnosis helps autistic people to access services. With the right sort of support, all can be helped to live a more fulfilling life.

The definition of the boundaries of ASD as opposed to other related pervasive developmental disorders is widely debated among clinicians and research investigators.

The diagnosis of autism was based on Diagnostic and Statistical Manual of Mental Health Disorders Fourth Edition, Text Revision (SDM-IV-TR). The DSM-5 contains revised diagnostic criteria for ASD from the DSM-IV-TR. Changes in autism diagnosis criteria found in DSM-5 may affect ASD diagnostic processes.

We discuss the potential impacts of new criteria on ASD.

Key words: Autism spectrum disorder, childhood, review

Introducción

Los trastornos del espectro autista (TEA) son un grupo de alteraciones del neurodesarrollo que comienzan en edades tempranas y persisten, en mayor o menor grado, a lo largo de la vida.

La primera descripción del trastorno la realiza Leo Kanner en el año 1942 en un artículo en el que describe a un grupo de niños con trastornos de comportamiento, en el habla y en la socialización a los que denomina autistas¹. Anteriormente, los niños con estos problemas se consideraban una forma de “retraso mental” o de “esquizofrenia infantil”, entre otras. En la actualidad, cuando han pasado más de 70 años después de ser descrito por primera vez, los TEA todavía son trastornos muy difíciles de tratar y también de los más costosos. Las personas con TEA y sus familias continúan a la espera de respuestas sobre sus causas y en muchos casos a la espera de un diagnóstico fiable y de un tratamiento adecuado.

Sus causas son múltiples y en gran parte desconocidas. Existe una importante influencia genética. Se ha descrito una heredabilidad superior al 50%, siendo destacable el efecto de interacción con los factores ambientales como la elevada edad de los padres o la prematuridad.

Si bien no hay cifras definitivas sobre la prevalencia de estos trastornos, lo cierto es que desde que se llevan haciendo registros sistemáticos, se constata un incremento progresivo de casos, pudiendo llegar a representar hasta el 1% de la población². Aunque estas tasas de prevalencia puedan parecer excesivas, los estudios realizados durante la última década dejan bien claro el aumento en el número de casos³. No hay una explicación definitiva sobre las causas del incremento en las tasas de prevalencia. Además del incremento real, puede estar relacionado con la mejora de los métodos diagnósticos y con un incremento de la sensibilidad de los profesionales hacia este tipo de trastornos.

La clínica es heterogénea, con una sintomatología nuclear consistente en alteraciones en la comunicación social, patrones alterados en el desarrollo del lenguaje y conducta estereotipada y dificultades en el área sensorial y en el comportamiento.

Las alteraciones del desarrollo relacionadas

con los TEA aparecen en los primeros años de la vida, y pueden presentar signos precoces en el primer o segundo año de vida de manera progresiva; ya a los 3 años, en la gran mayoría de los niños con TEA se han establecido todos los síntomas necesarios para el diagnóstico.

Algunos estudios recientes sobre TEA han encontrado una tendencia a la mejora de los síntomas y la adaptación funcional con la edad. También se ha visto que el retraso de inicio de lenguaje no es una diferencia significativa en la adaptación funcional en la evolución a la edad adulta.

El diagnóstico de los tea

El diagnóstico es clínico. Se basa en la presencia de los síntomas establecidos en alguna de las clasificaciones internacionales de enfermedades. Las tres áreas que se afectan de manera más frecuente son:

- **Socialización:** Es una señal de alerta importante no balbucear ni hacer gestos (señalar, decir adiós con la mano), poca frecuencia del uso de la mirada dirigida a personas o no mostrar anticipación (estirar los brazos cuando va a ser cogido) a los 12 meses. Otros síntomas que aparecen a cualquier edad son: Aislamiento, ignorancia y trato indiferente a otros niños. Menor contacto ocular, no responde a su nombre o no señala para pedir algo⁴.
- **Comportamiento:** Las señales de alerta en este área son: Falta de interés en juegos interactivos simples como el “cucu-tras” o el “toma y daca”, falta de sonrisa social y falta de ansiedad ante los extraños entre los 9 y 12 meses. También puede existir irritabilidad ante los cambios de rutinas, agresividad (hacia sí mismos, hacia los demás o hacia objetos que puede incluir morder o pellizcar), estereotipias (movimientos rítmicos corporales en el transcurso de una actividad o en reposo), motricidad peculiar como caminar en círculo por la habitación sin una meta o marcha de puntillas o de talones⁵. Falta de juego funcional con juguetes o presencia de formas repetitivas de juego con objetos (ej. alinear, abrir y cerrar, encender y apagar, etc.) e incluso ausencia de juego simbólico.
- **Lenguaje verbal o no verbal:** La principal

señal de alerta es no decir palabras sencillas a los 18 meses o no decir frases espontáneas de dos palabras (no ecológicas, es decir, no repetir lo escuchado) con 24 meses. En cualquier momento se puede observar ecolalias (repeticiones de sonidos, sílabas, palabras que escucha en ese instante o con anterioridad), inversiones o palabras y frases sin valor comunicativo. Pueden existir problemas tanto en la expresión como en la comprensión del lenguaje, con dificultad para seguir órdenes o responder a las demandas.

Además de las dificultades en las áreas mencionadas, los niños con TEA pueden tener trastornos del humor, por ejemplo pueden cambiar sin motivo de la risa al lloriqueo, pueden expresar frustración con rabia sin que exista una causa objetiva, suelen tener dificultades para comprender y responder ante los sentimientos o afectos de otras personas. Parecen no comprender lo que los demás sienten. Si a estos problemas le sumamos las dificultades en prestar atención, el aprendizaje puede afectarse de manera importante. Por ello los niños con TEA suelen necesitar un importante apoyo educativo.

Novedades en la clasificación

La clasificación más utilizada en los trastornos mentales es el Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales (DSM, de sus siglas en inglés "Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders") y establecida por la Asociación Americana de Psiquiatría.

Hasta el año 2013, se encontraba en vigencia la cuarta edición revisada del DSM (DSM-IV-TR)⁶. En ella, se establece la categoría de Trastornos Generalizados del Desarrollo (TGD), dentro de la que se incluyen los diagnósticos de *trastorno autista*, trastorno de rett, trastorno desintegrativo infantil, trastorno de asperger y trastorno generalizado del desarrollo no especificado. Desde el 2013 se encuentra en vigencia la quinta edición (DSM-5)⁷, en la que la categoría es única: Trastorno del Espectro Autista, acompañado de un indicador de gravedad que establece la sintomatología. El cambio se debe a la consideración actual del autismo como un abanico gradual de síntomas, un "continuo" donde en un extremo está el desarrollo totalmente normal y en otro aquellos trastornos del desarrollo más graves.

En las tablas I y II se muestran los criterios diagnósticos para los TEA según el DSM-5 y los criterios de gravedad. El término "TEA" fue acuñado por Lorna Wing y Judith Gould en 1979⁸ y representa un avance pragmático más que teórico, en tanto en cuanto implica una valoración pormenorizada de todas las capacidades y déficits de los sujetos, con lo que ayuda a definir sus necesidades de apoyo y operativiza el plan de tratamiento individualizado. Los argumentos a favor de usar el término TEA en lugar de TGD son varios. El término "generalizado" puede resultar confuso o ambiguo, pues implicaría una afectación en todos los aspectos del desarrollo, lo cual no es correcto, ya que algunas personas con autismo tienen un desarrollo ordinario en algunas áreas y afectado en otras.

Desde el año 2013, numerosos investigadores han destacado los inconvenientes de la desaparición de los diagnósticos que aportaba el DSM-IV-TR para quedar todo englobado en una única nomenclatura de «trastornos del espectro del autismo». La estrechez de los nuevos criterios del DSM-5 supone el riesgo de excluir a algunas personas del diagnóstico de autismo como por ejemplo algunas formas clínicas del Síndrome de Asperger más leves y, en consecuencia, que no tengan acceso a los servicios que necesitan⁹.

Instrumentos de evaluación

La modificación de los criterios diagnósticos no ha supuesto un cambio en la utilidad de los instrumentos de evaluación de los TEA.

El instrumento de cribado más importante es el M-CHAT (de sus siglas en inglés, *Modified Checklist for Autism in Toddlers*)¹⁰. Es la herramienta fundamental en la consulta de pediatría debido a su facilidad de manejo. Es un cuestionario auto-administrado que pueden cumplimentar los padres en la sala de espera de la consulta y presenta adecuadas características psicométricas de sensibilidad y especificidad. En la tabla III se muestra el M-CHAT y las instrucciones de corrección.

Existen otros instrumentos que ayudan al proceso diagnóstico, aunque la mayoría de ellos son de difícil utilización en la consulta de pediatría porque exigen mucho tiempo para su aplicación y porque requieren entrenamiento y supervisión por parte de profesionales experimentados. Los más utilizados son:

- **Autism Diagnostic Interview (ADI)¹¹**: Es una entrevista clínica que permite un acercamiento sistematizado a las conductas autísticas. El ADI-R es una entrevista con los padres cuidadores de niños, adolescentes y adultos con TEA, incluye un algoritmo diagnóstico con referencia principalmente a los 4-5 años y otro algoritmo de la edad actual. Es válido para niños con edades mayores de 2 años; aunque, actualmente, se está desarrollando un algoritmo para niños mayores de 12 meses.
- **Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS)¹²**: Es una evaluación estandarizada y semiestructurada mediante observación para niños, adolescentes y adultos con TEA. Mediante el juego, conversación, imágenes y libros, el entrevistador va provocando “conductas autistas” que va puntuando con el fin de obtener algoritmos diagnósticos que clasifican los casos en: normalidad, autismo o trastorno del espectro autista.

Conclusiones

Los cambios en los criterios en el DSM-5 puede suponer la exclusión de un porcentaje de pacientes con síntomas leves. Sin embargo, se mantiene la importancia de la detección clínica precoz como principal factor para establecer el diagnóstico e iniciar tratamiento en los primeros años de vida. Los instrumentos de cribado (principalmente el M-CHAT) y los de ayuda en el diagnóstico como el ADI y ADOS continúan siendo fundamentales en el nuevo marco de referencia clasificatorio. Estos parámetros actuales indican al pediatra la utilidad de conocer la sintomatología, el encuadre diagnóstico y las herramientas de detección y evaluación más utilizadas con la finalidad de establecer el adecuado plan terapéutico.

Bibliografía

1. Kanner L. Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child* 1943; 2:217-250
2. Baird G, Simonoff E, Pickles A, Chandler S, Loucas T, Meldrum D et al. Prevalence of disorders of the autism spectrum in a population cohort of children in South Thames: the Special Needs and Autism Project (SNAP). *Lancet* 2006; 368:210-215
3. Posada M, Ferrari-Arroyo M, Tourino MJ, Boada EL. Investigación epidemiológica en el autismo: una visión integradora. *Rev Neurol* 2005; 15:191-198
4. Hervás A, Balmaña B, Salgado M. Trastorno del espectro autista. *Pediatr Integral* 2017; 21:92-108
5. Hervás A. Un autismo, varios autismos. Variabilidad fenotípica en Trastorno del Espectro Autista (TEA). *Rev Neurol* 2016; 62 (supl1):9-14
6. American Psychiatric Association. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (4th ed.) Washington DC 1994
7. American Psychiatric Association. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (5th ed.) Washington DC 2013
8. Wing L, Gould J. Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *J Autism Dev Disord* 1979; 9:111-129
9. Maenner MJ, Rice CE, Arneson CL, Cunniff C, Schieve LA, Carpenter LA et al. Potential impact of DSM-5 criteria on Autism Spectrum Disorder prevalence estimates. *JAMA Psychiatry* 2014; 71:292-300
10. Canal-Bedia R, García-Primo P, Martín-Cilleiros MV, Santos-Borbujo J, Guisuraga-Fernández Z, Herráez-García L et al. Modified checklist for autism in toddlers: cross-cultural adaptation and validation in Spain. *J Autism Dev Disord* 2011; 41:1342-1351
11. Lord C, Rutter M, Le Couteur A. Autism diagnostic interview-revised: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorder. *J Autism Dev Disord* 1994; 659-685
12. Gotham K, Pickles A, Lord C. Standardizing ADOS scores for a measure of severity in autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 2009; 39:693-705

TABLA I
Criterios diagnósticos de los TEA según DSM-5

<p>A. Deficiencias persistentes y clínicamente significativas en la comunicación e interacción social que se presentan en diferentes contextos, ya sea actualmente o en el pasado:</p> <ol style="list-style-type: none"> Deficiencias de reciprocidad socioemocional, que pueden presentarse como aproximaciones sociales anormales y fracaso para mantener una conversación bidireccional, manifestada por la disminución para compartir intereses o emociones, o como una falta total en la iniciación de la interacción social. Graves dificultades en la comunicación no verbal que se hacen presentes en la interacción social. La presentación va desde una baja integración de la comunicación verbal y no verbal, manifestada con el contacto ocular y el lenguaje corporal, o déficit en la comprensión y uso de la comunicación no verbal, hasta una completa falta de expresión facial y gestual. Interferencia para desarrollar y mantener relaciones sociales adecuadas al nivel de desarrollo (aparte de con los cuidadores). Su presentación va desde dificultades para ajustar la conducta social a diferentes contextos, dadas las dificultades para compartir juego imaginativo y hacer amistades, hasta una falta aparente de interés en las personas.
<p>B. Presencia de patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos y repetitivos, tal como se manifiesta en 2 o más de los siguientes puntos:</p> <ol style="list-style-type: none"> Comportamientos motores, verbales o uso de objetos de forma estereotipada y repetitiva (estereotipia motora simple, uso de objetos de forma repetitiva o frases idiosincrásicas). Adhesión excesiva a las rutinas, patrones de comportamiento ritualizados de tipo verbal o no verbal o excesiva resistencia al cambio (rituales motores, insistencia en una misma ruta o comida, preguntas repetitivas o angustia extrema por pequeños cambios). Intereses excesivamente fijos y restringidos que son anormales, ya sea por su intensidad u objeto (fuerte vinculación o preocupación por objetos inusuales, excesivamente circunscritos o intereses perseverantes). Hiper/hiperreactividad sensorial o interés sensorial inusual por aspectos del entorno (aparente indiferencia al dolor/calor/frío, respuesta negativa a sonidos específicos o texturas, oler o tocar excesivamente los objetos, fascinación por las luces o por dar vueltas a los objetos).
<p>C. Los síntomas deben presentarse en la primera infancia, aunque pueden no llegar a manifestarse plenamente hasta que las demandas sociales excedan las limitadas capacidades.</p>
<p>D. El conjunto de síntomas crea interferencia en el funcionamiento del día a día.</p>

TABLA II
Niveles de severidad del Trastorno del Espectro Autista

Categoría dimensional	Comunicación Social	Comportamientos restringidos y repetitivos
Grado 3 "Necesita ayuda muy notable"	Mínima comunicación social.	Marcada interferencia en la vida diaria por inflexibilidad y dificultades de cambio y foco atención.
Grado 2 "Necesita ayuda notable"	Marcado déficit con limitada iniciación o respuestas reducidas o atípicas.	Interferencia frecuente relacionada con la inflexibilidad y dificultades del cambio de foco.
Grado 1 "Necesita ayuda"	Sin apoyo <i>in situ</i> , aunque presenta alteraciones significativas en el área de la comunicación social.	Interferencia significativa en, al menos, un contexto.

TABLA III
ITEMS Y CORRECCIÓN DEL M-CHAT

1. ¿Le gusta que le balanceen, o que el adulto le haga “el caballito” sentándoles en sus rodillas, etc?
- 2. ¿Muestra interés por otros niños o niñas?**
3. ¿Le gusta subirse a sitios como, por ejemplo, sillones, escalones, juegos del parque, etc.?
4. ¿Le gusta que el adulto juegue con él o con ella al “cucú-tras”? (taparse los ojos y luego descubrirlos, jugar a esconderse y aparecer de repente)
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?
6. ¿Suele señalar con el dedo para pedir algo?
- 7. ¿Suele señalar con el dedo para indicar que algo le llama la atención?**
8. ¿Puede jugar adecuadamente con piezas o juguetes (por ejemplo cochecitos, muñequitos o bloques de construcción) sin únicamente chuparlos, agitarlos o tirarlos?
- 9. ¿Suele traerle objetos para enseñárselos?**
10. ¿Suele mirarle a los ojos durante unos segundos?
11. ¿Le parece demasiado sensible a ruidos poco intensos? (por ejemplo, reacciona tapándose los oídos, etc.)
12. ¿Sonríe al verle a usted o cuando usted le sonríe?
- 13. ¿Puede imitar o repetir gestos o acciones que usted hace? (por ejemplo, si usted hace una mueca él o ella también la hace)**
- 14. ¿Responde cuando se le llama por su nombre?**
- 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?**
16. ¿Ha aprendido ya a andar?
17. Si su hijo o hija se da cuenta de que usted está mirando algo atentamente, ¿se pone a mirarlo también?
18. ¿Hace su hijo o hija movimientos raros con los dedos, por ejemplo, acercándoselos a los ojos?
19. ¿Intenta que usted preste atención a las actividades que él o ella está haciendo?
20. ¿Alguna vez ha pensado que su hijo o hija podría tener sordera?
21. ¿Entiende su hijo o hija lo que la gente le dice?
22. ¿Se queda a veces mirando al vacío o va de un lado al otro sin propósito?
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?

INSTRUCCIONES DE CORRECCIÓN:

Los ítems considerados “críticos” (de especial importancia) son los que están en negrita: 2, 7, 9, 13, 14 y 15. Se considera una respuesta anómala cuando se contesta NO, excepto los ítems 11, 18, 20 y 22 que se considera anómala cuando se contesta SI.

Se considera que el test es positivo (derivación a un especialista, evaluación en profundidad...) cuando presenta más de 2 respuestas anómalas en los ítems críticos o más de 3 respuestas anómalas en cualquier ítem.