

Detecció precoç, diagnòstic i tractament del trastorn de l'espectre autista

Imma Guillamón¹, Mireia Espallargues¹, José García-Ibáñez²

¹Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut (AIAQS). Barcelona; ²UNIVIDD. Fundació Villablanca. Grup Pere Mata. Assessor del Pla Director de Salut Mental i Addiccions.

Nota: Adaptació de l'informe: Guillamón I, Rajmil L, Espallargues M. Trastorn de l'espectre autista: coneixement científic sobre la detecció, el diagnòstic i el tractament. Barcelona: Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut. Servei Català de la Salut. Departament de Salut. Generalitat de Catalunya; 2010. Disponible a: www.gencat.cat/salut/depsan/units/aatrm/pdf/autisme_aiaqs_2010ca.pdf

Introducció

Es denomina trastorn de l'espectre autista (TEA) al conjunt de trastorns del desenvolupament que es caracteritzen per la presència de dificultats fonamentalment en tres dominis: la socialització, la comunicació i el comportament (repertori restringit d'interessos i comportaments)¹.

Les manifestacions clíniques en els TEA s'estenen en un continuïum de simptomatologia que va de menys a més gravetat i que varia en funció del desenvolupament i l'edat cronològica dels infants. Junt amb el trastorn, també es poden presentar símptomes comòrbids que inclouen alteracions que afecten tant l'àrea del desenvolupament i el comportament com dificultats afectives, sensorials, del son o mèdiques².

La prevalença del trastorn ha augmentat considerablement en els últims anys i es troben força variacions entre els estudis. Als EUA, un estudi realitzat el 2002 pels *Centers for Disease Control and Prevention* que es va replicar quatre anys després va mostrar una prevalença el 57% més alta per a les mateixes zones analitzades³. Tot i que l'estudi indicava els possibles factors que podien estar afectant aquest augment (major nombre de fonts d'informació de les dades, major coneixement i ús de les eines diagnòstiques per part dels professionals, etc.), no descartava la possibilitat d'un augment en el risc de desenvolupar els TEA i conclouia la necessitat de fer més recerca en aquest sentit. En el context espanyol manquen

estudis sobre la prevalença del trastorn i s'indiquen extrapolacions de dades d'altres països⁴.

L'edat d'inici del trastorn se situa abans dels 3 anys. En alguns casos s'han observat les primeres manifestacions abans del primer any, edat en la que ja es mostren déficits en la resposta social, comunicativa i en el joc¹. D'altra banda, els homes tenen més risc que les dones de patir-lo (3,5-4,0:1).

L'objectiu d'aquest estudi va ser analitzar l'evidència científica disponible en relació amb l'eficàcia/efectivitat i seguretat de la detecció precoç, el diagnòstic i el tractament del TEA que responia a les preguntes clíniques plantejades pel grup de treball.

Metodologia

Es va fer una revisió sistemàtica de l'evidència científica en relació amb els TEA. La cerca es va realitzar fins novembre de 2009 per localitzar guies de pràctica clíniques (GPC), revisions sistemàtiques (RS), metanàlisis (MA) i informes d'avaluació (IA) en les principals bases de dades bibliogràfiques de guies de pràctica clínica, medicina i psicologia: Medline/PubMed, *Database of Abstracts of Reviews of Effects* (DARE), *Health Technology Assessment* (HTA), *National Guideline Clearinghouse*, *The Cochrane Library*, *ISI Web of Knowledge*, SCOPUS, PsycINFO, UpToDate, ECRI, *Hayes Inc.*, *Clinical Evidence*, ERIC i *Trip Database*. La cerca es va completar amb una alerta en les bases de dades consultades en relació amb els descriptors d'interès.

Es va fer una selecció de la bibliografia obtinguda a partir del títol i/o resum, tenint en compte els criteris d'inclusió/exclusió o selecció descrits a continuació. En un segon moment, es va fer una selecció a partir de la lectura i revisió del text complet i es van excloure els documents que contenien informació ja inclosa en altres de millor qualitat o més recents.

Correspondència: Imma Guillamón
Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut (AIAQS)
Roc Boronat, 81-95, 2a planta
08005 Barcelona
Tel. 935 513 885
Fax 935 517 510
Adreça electrònica: iguillamon@aatrm.catsalut.cat
Pàgina web: www.aatrm.net

Els criteris d'inclusió van ser els tipus d'estudis ja esmentats, la població seleccionada (infantil amb diagnòstic d'algun TEA, incorporant població adulta en l'àmbit d'intervenció) i l'idioma de la publicació (anglès, francès o castellà). Els criteris d'exclusió van ser els tipus d'estudis no considerats en la inclusió i els que consideraven com a població persones amb alguna discapacitat o trastorn que no era exclusiu de les persones afectades de TEA o en els que no es podien extreure dades per a aquest subgrup de població. De la literatura seleccionada, es va fer una síntesi de l'evidència científica i una avaluació de la qualitat dels documents mitjançant instruments específics⁵⁻⁷. Finalment, entre les GPC consultades es van seleccionar les principals recomanacions relacionades amb les preguntes formulades. L'escala de nivells d'evidència científica i la classificació de graus de recomanació que es va utilitzar en aquest estudi és la de l'*Scottish Intercollegiate Guidelines Network* (SIGN) (Taula 1). En aquest article s'indica la possible equivalència en aquelles recomanacions de les GPC que no segueixen la classificació SIGN.

Resultats

Del total de documents identificats en la cerca (n = 376), es van seleccionar 5 documents considerats com a GPC sobre el trastorn^{2,8-11} i 1 informe d'avaluació¹². A més, es van seleccionar 18 articles (RS i MA) que no estaven inclosos en els documents anteriors.

L'avaluació de la qualitat de les GPC i l'IA va ser bona. Tanmateix, les RS van mostrar una evidència científica dèbil, ja que en la majoria de documents es barrejaven diferents tipus de dissenys i presentaven importants limitacions metodològiques.

El sistema de gradació de les recomanacions va ser diferent entre les GPC consultades, excepte la de la *Agencia Lain Entralgo* de Madrid² que utilitzava el mateix sistema de classificació que la SIGN. Es presenten a continuació els resultats per a cadascun dels apartats analitzats: detecció precoç, diagnòstic i tractament.

Detecció precoç

La detecció precoç permet la derivació als serveis de diagnòstic i d'intervenció així com el suport familiar. Segons la literatura, quan més aviat es realitzi, major serà l'impacte de la intervenció en els infants amb TEA i les seves famílies⁸. A continuació, s'inclou un resum dels principals resultats a les preguntes plantejades en aquest apartat i en la Figura 1 es mostra una selecció de les recomanacions de les GPC consultades.

– *Quins són els millors instruments de cribatge quant al seu rendiment (sensibilitat, especificitat, valor predictiu), segons l'edat de l'infant, per a la detecció de signes de risc de TEA en el seguiment del desenvolupament evolutiu de la població infantil?*

Les GPC consultades no recomanen un cribatge poblacional sobre el TEA ni identifiquen cap estudi rigo-

TAULA 1. Nivells d'evidència científica i classificació de les recomanacions segons aquests nivells que utilitza l'*Scottish Intercollegiate Guidelines Network* (SIGN)

Nivell	Evidència científica
1++	Metanàlisis d'alta qualitat, revisions sistemàtiques d'assaigs clínics aleatoritzats (ACA) o ACA amb molt poc risc de biaix
1+	Metanàlisis ben realitzades, revisions sistemàtiques d'ACA o ACA amb baix risc de biaix
1-	Metanàlisis, revisions sistemàtiques d'ACA o ACA amb alt risc de biaix
2++	Revisions sistemàtiques d'alta qualitat d'estudis de cohorts o de casos i controls. Estudis de cohorts o de casos i controls amb risc molt baix de biaix i amb alta probabilitat d'establir una relació causal
2+	Estudis de cohorts o de casos i controls ben realitzats amb baix risc de biaix i amb una moderada probabilitat d'establir una relació causal
3	Estudis no analítics, com informes de casos i sèries de casos
4	Opinió d'experts

Grau	Recomanació
A	Almenys una metanàlisi, revisió sistemàtica o assaig clínic classificat com 1++ i directament aplicable a la població diana de la guia o un volum d'evidència científica compost per estudis classificats com 1+ i amb gran consistència entre ells
B	Un volum d'evidència científica compost per estudis classificats com 2++, directament aplicable a la població diana de la guia i que demostrin gran consistència entre ells, o evidència científica extrapolada dels estudis classificats com 1++ o 1+
C	Un volum d'evidència científica compost per estudis classificats com 2+ directament aplicables a la població diana de la guia i que demostrin gran consistència entre ells; o evidència científica extrapolada dels estudis classificats com 2++
D	Evidència científica de nivell 3 o 4 o evidència científica extrapolada dels d'estudis classificats com 2+
*	Punt de bona pràctica clínica. Indica la millor pràctica recomanada partint de l'experiència clínica del grup que desenvolupa la guia de pràctica clínica

rós metodològicament que demostrí que hi ha instruments adequats (amb bona sensibilitat i especificitat) per dur a terme un cribatge poblacional. Com a línies generals, es recomana un seguiment general del desenvolupament per part de tots els professionals implicats que hauria d'incloure: a) la preocupació dels pares o altres persones que tenen contacte amb l'infant, com a primers senyals d'alerta, fonamentalment en aspectes del desenvolupament i el llenguatge; i b) l'avaluació del desenvolupament de l'infant, tenint en compte els senyals d'alerta immediata,

d'obligada derivació per a l'avaluació més especialitzada. En aquest sentit, en el nostre context es recomana la taula Haizea-Llevant com a instrument d'avaluació del desenvolupament cognitiu, social i motor dels nens de 0 a 5 anys².

Les GPC consultades consideren els instruments estructurats com a eines complementàries al procés clínic per identificar infants amb risc de TEA. Els instruments recomanats per les GPC i validats a l'Estat espanyol són:

– M-Chat (*Modified Checklist for Autism in Toddlers*). Qüestionari per a la detecció d'infants amb TEA entre els 16 i els 30 mesos. Instrument que s'administra als pares o cuidadors. Té una alta sensibilitat (97%) i especificitat (95%) i ha estat validat a l'Estat espanyol pel grup GETEA (sensibilitat: 100%, especificitat: 98,3%). Aquest instrument és recomanat per totes les GPC consultades.

– Escala Autònoma per a la Detecció Precoç del Trastorn d'Asperger. Qüestionari per a la detecció de la síndrome d'Asperger i autisme d'alt nivell de funcionament per infants majors de 5 anys. És un instrument autoadministrat per pares i professors; mostra una adequada sensibilitat i especificitat i està validada a l'Estat espanyol.

– *Quan cal administrar-lo (edat i població)? Quins professionals han d'aplicar-lo?*

En la literatura consultada no s'ha identificat una edat mínima per a la detecció dels infants amb TEA, però entre el primer i el tercer any de vida hi ha signes clau que permetrien detectar-los. En aquest sentit, la GPC de Madrid recomana la derivació a l'atenció especialitzada a qualsevol edat en què hi hagi sospita de TEA².

	Recomanació	Grau
Detecció precoç	No es recomana un cribratge poblacional [Madrid (2009), SIGN (2007), NZ (2008)]	C
	Es recomana la detecció precoç de l'infant amb TEA com a part del procés d'atenció de l'infant sa [Madrid (2009)]	C
	Els professionals sanitaris han d'incorporar un alt nivell de vigilància en els camps de desenvolupament social, joc, llenguatge i comportament per a la detecció precoç dels TEA i altres desordres [Madrid (2009), SIGN (2007)]	D
	Les preocupacions o alarma dels pares en relació amb el desenvolupament dels seus fills han de valorar-se tant com la pròpia presència de trets anormals [Madrid (2009)]	C
	L'ús d'un instrument estructurat adequat pot ser un complement útil per al procés clínic d'identificació d'infants i nens amb alt risc de TEA [SIGN (2007)]	C
	Es recomana l'instrument M-CHAT com un instrument útil per a la confirmació de sospita clínica de TEA en nens entre 16-30 mesos [Madrid (2009)]	B, C
Diagnòstic	Els instruments específics per a TEA per a la història clínica i l'observació clínica poden ser considerats com un mitjà per millorar la fiabilitat del diagnòstic de TEA [SIGN (2007)]	C
	Els infants i joves amb TEA haurien de tenir una avaluació completa de la seva parla i llenguatge, i habilitats comunicatives, que haurien d'aportar informació a les intervencions [SIGN (2007)]	D
	Els professionals han d'observar i avaluar el comportament i les habilitats socials i de comunicació dels nens que poden patir TEA [SIGN (2007)]	D
	Els infants i joves amb TEA haurien de ser inclosos en una avaluació intel·lectual, neuropsicològica i funcional [SIGN (2007)]	D
	L'avaluació diagnòstica de joves i adults amb TEA ha de ser integral i involucrar la persona afectada pel trastorn en l'entrevista i l'observació [NZ (2008)]	D
	Un equip multidisciplinari hauria de fer el diagnòstic definitiu de TEA i donar les recomanacions d'intervenció futures per al maneig de l'infant [Baghdali (2006)]	D

* Classificació dels graus de recomanació segons l'*Scottish Intercollegiate Guidelines Network* (SIGN). Atès que cada GPC té una classificació de recomanacions diferent, en aquest gràfic s'unifiquen tots els graus al sistema de la SIGN.

S'indica en cada recomanació la GPC d'on s'ha extret, segons les abreviacions següents: Madrid (2009), de la Agencia Laín Entralgo de Madrid²; NZ (2008), del Ministeri de Salut de Nova Zelanda⁸; SIGN (2007), de l'*Scottish Intercollegiate Guidelines Network* (SIGN)⁹; Baghdali (2006), de la Federació Francesa de Psiquiatria¹⁰.

FIGURA 1. Selecció de recomanacions, i els seus graus*, de les principals guies de pràctica clínica (GPC)# sobre la detecció precoç i el diagnòstic dels trastorns de l'espectre autista (TEA)

Diagnòstic

Es presenta un resum dels principals resultats a les preguntes plantejades en aquest apartat i una selecció de les recomanacions de les GPC consultades en la Figura 1.

– *Hi ha procediments consensuats i estandarditzats per arribar al diagnòstic de TEA en població infantil (història clínica, avaluació clínica estandarditzada, exàmens o exploracions complementàries, etc.)?*

En general, per al diagnòstic de TEA se segueix la classificació i els criteris dels manuals DSM-IV-TR (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders-Fourth Edition*) de l'Associació Nord-americana de Psiquiatria¹³ i la Classificació Internacional de Malalties, desena revisió (CIM-10)¹⁴.

L'avaluació diagnòstica hauria d'incloure, com a components, la història clínica i l'observació clínica. La història clínica permet situar i ajudar al diagnòstic mitjançant la descripció dels problemes dels infants, la descripció de la història prenatal, perinatal i del desenvolupament general de l'infant i la inclusió d'aspectes familiars i d'aspectes del diagnòstic diferencial, mentre que l'observació clínica permet obtenir informació funcional i contextual⁹. D'altra banda, es recomana també que l'avaluació sigui integral i inclogui la persona afectada en l'entrevista i l'observació⁸.

– *Quins són els instruments que han mostrat més rendiment (sensibilitat, especificitat, valor predictiu) per al diagnòstic del TEA?*

Els instruments específics per al diagnòstic del TEA, com a complements de la història clínica i l'observació, poden ser considerats com un mitjà per millorar la fiabilitat del diagnòstic⁹.

Per a la història clínica se citen, entre altres, els següents instruments diagnòstics específics per a TEA⁹:

- ADI-R (*Autism Diagnostic Interview-Revised*). Entrevista semiestructurada per a pares, basada en els criteris del DSM-IV. L'instrument mostra fiabilitat per al diagnòstic. S'ha d'anar en compte amb nens amb un nivell de desenvolupament inferior als 2 anys.

- 3di (*Developmental, Dimensional and Diagnostic Interview*). Entrevista estructurada per a pares que mostra fiabilitat i validesa en comparar-la amb l'instrument ADI-R.

Per a l'observació se cita, entre altres, el següent instrument diagnòstic⁹:

- ADOS-G (*Autism Diagnostic Observation Schedule-General*). Eina de diagnòstic fiable que proporciona contextos estàndards per obtenir comportaments socials i comunicatius. Té una excel·lent validesa per al diagnòstic d'autisme i diferencia dels que no tenen TEA, si es controla pel nivell de llenguatge.

– *A quina edat majoritàriament es fa el diagnòstic de TEA?*

No s'ha identificat en la revisió cap estudi amb evidència científica de qualitat que informi sobre l'edat

mínima de diagnòstic específic de TEA, però a la literatura es detalla que sol fer-se a partir dels 2 anys. Tanmateix, les primeres manifestacions poden aparèixer a edats molt inicials (inferiors als 2 anys). D'altra banda, cal tenir en compte que alguns trastorns de TEA demoren el seu diagnòstic com, per exemple, la síndrome d'Asperger i els autismes d'alt nivell de funcionament.

– *Quin professional ha de fer el diagnòstic de TEA? En quin àmbit es fa el diagnòstic de TEA?*

En general, les principals GPC recomanen que els professionals encarregats del diagnòstic dels infants i joves amb sospita de TEA siguin equips especialitzats i multidisciplinaris, atesos els aspectes diferencials d'aquest trastorn.

Sobre quins professionals han de constituir aquest equip, la GPC de Nova Zelanda considera que l'equip especialitzat d'avaluació usualment el constitueixen 2 o 3 membres dels grups següents: pediatres, psiquiatres d'infants i adolescents, psicòlegs clínics o educacionals, logoterapeutes i terapeutes del llenguatge, i terapeutes ocupacionals⁸.

Tractament

Es presenta un resum dels principals resultats a les preguntes plantejades pel grup en aquest apartat i en la Figura 2 es mostra una selecció de les recomanacions de les GPC consultades.

– *Quines són les intervencions específiques per a la població afectada de TEA (infantil, adolescent i adulta) més eficaces/efectives/segures comparades amb altres intervencions o tractaments habituals?*

Actualment, hi ha una gran varietat de classificacions d'intervencions en població afectada de TEA. En aquest article se segueix una classificació que combina intervencions segons àrees funcionals i certs models teòrics^{8,9,11}:

a. Intervencions no farmacològiques

- *Intervencions centrades en la comunicació i el desenvolupament social*. Han de ser uns dels objectius principals en les intervencions per a persones afectades de TEA^{8,9}. En aquest grup es poden incloure les intervencions següents:

- *Intervencions per millorar les habilitats comunicatives en etapes inicials*. Són intervencions que es basen en el suport visual per millorar la comunicació com ara la comunicació alternativa/aumentativa, tècnica no verbal de comunicació que s'utilitza per expressar pensaments, necessitats, desitjos o idees. Els estudis suggereixen que no sembla que aquesta tècnica dificulti la producció de la parla i que els guanys en la seva producció varien entre individus i, si es donen, tenen una magnitud petita¹².

- *Intervencions centrades en la interacció i la comunicació social*. Algunes revisions apunten que intervencions com ara models del desenvolupament o històries socials semblen tenir certa possibilitat d'eficàcia, però són necessaris més estudis per determinar-ne les característiques òptimes¹².

Recomanació		Grau
Tractament Intervencions centrades en la comunicació Intervencions no farmacològiques Intervencions psicològiques Intervencions farmacològiques Intervencions àmbit familiar i educatiu	Han d'implementar-se programes i intervencions estructurades i educatives de la vida diària amb èmfasi en les claus visuals. S'han de centrar en el foment de les habilitats i l'establiment d'estratègies de comunicació. S'han d'oferir aproximacions de tractament centrades en la família [NZ (2008)]	D
	Les intervencions basades en la millora de la comunicació estan indicades en infants amb TEA, per exemple en forma d'objectes i dibuixos [SIGN (2007)]	D
	Les intervencions de suport a la comunicació social s'han de tenir en compte per a infants i joves afectats de TEA, avaluant de manera individual la intervenció més adequada [SIGN (2007)]	D
	Les intervencions socials han de dur-se a terme en contextos naturals i en la mesura del possible mitjançant activitats naturals. S'han de fomentar les intervencions que impliquin iguals cuidadosament entrenats i recolzats [NZ (2008)]	A [£]
	Les intervencions conductuals han de dirigir-se a un ampli ventall de conductes específiques d'infants i joves amb TEA, tant per disminuir la freqüència com la gravetat dels símptomes, com per incrementar el desenvolupament d'habilitats adaptatives [SIGN (2007)]	B
	No s'ha de presentar el programa Lovaas com una intervenció que portarà a un funcionament normal [SIGN (2007)]	A
	No es recomana l'ús d'entrenament en integració auditiva en població afectada de TEA [SIGN (2007)]	A
	La comunicació facilitada no hauria de ser utilitzada com un mitjà per comunicar-se amb els infants i joves afectats de TEA [SIGN (2007), NZ (2008)]	A,B
	La risperidona és útil en el tractament a curt termini de l'agressió, les autolesions i les conductes explosives dels infants amb TEA. S'haurien d'utilitzar amb precaució pels efectes secundaris i la incertesa dels efectes a llarg termini. Regularment s'haurien de fer controls de pes als infants i joves que estan prenent risperidona [SIGN (2007), NZ (2008)]	B
	El metilfenidat pot ser considerat per al tractament de dificultats d'atenció o hiperactivitat en infants i joves amb TEA que pateixin dèficits d'atenció o hiperactivitat. S'haurien d'utilitzar amb precaució per l'alt risc d'efectes secundaris [SIGN (2007)]	B
	La secretina no està recomanada per al seu ús amb afectats de TEA [NZ (2008), SIGN (2007)]	A
	Els programes d'intervenció mitjançant els pares haurien de ser considerats pels infants i nois de totes les edats afectats pel TEA, ja que poden ajudar a les famílies a interactuar amb els seus fills, promoure el desenvolupament i augmentar la satisfacció dels pares, l'apoderament i la salut mental [SIGN (2007)]	*
	Els professionals haurien d'oferir als pares informació per escrit de bona qualitat i l'oportunitat de fer preguntes en el moment del diagnòstic dels seus fills amb TEA. Els pares han de rebre informació de forma adequada i accessible [SIGN (2007)]	D
	Tots els serveis orientats a l'educació dels nens amb TEA han d'estar centrats en la família [NZ (2008)]	B [€]
	El valor de les xarxes de suport dirigides pels pares han de ser reconegudes pel fet d'ajudar als pares a encarar els problemes amb els quals s'enfronten després del diagnòstic i per recolzar l'accés a la informació [NZ (2008)]	B [€]

* Classificació dels graus de recomanació segons l'*Scottish Intercollegiate Guidelines Network* (SIGN). Atès que cada GPC té una classificació de recomanacions diferent, en aquest gràfic s'unifiquen tots els graus al sistema de la SIGN.

S'indica en cada recomanació la GPC d'on s'ha extret, segons les abreviacions següents: Madrid (2009), de la *Agencia Lain Entralgo* de Madrid²; NZ (2008), del *Ministeri de Salut de Nova Zelanda*³; SIGN (2007), de l'*Scottish Intercollegiate Guidelines Network* (SIGN)⁴.

£ El grau de recomanació A de la GPC de Nova Zelanda indica que es recolza en bona evidència científica (estudis vàlids, aplicables i clínicament rellevants). Tot i poder ser equivalent al grau A de recomanació de la SIGN, no es té la confirmació perquè no es disposa del nivell d'evidència científica dels estudis.

€ El grau de recomanació B de la GPC de Nova Zelanda indica que es recolza en bona evidència científica però hi ha alguns aspectes que poden causar incertesa, però no són susceptibles de ser substituïts per una altra evidència. La seva equivalència en la classificació SIGN podria ser un grau B o C; no es té confirmació perquè no es disposa del nivell d'evidència científica dels estudis.

FIGURA 2. Selecció de recomanacions, i els seus graus*, de les principals guies de pràctica clínica (GPC)# sobre el tractament dels trastorns de l'espectre autista (TEA)

- *Intervencions psicològiques.* Abasten un ventall molt divers de tècniques o programes. Destaquen les següents:

- *Intervencions conductuals.* Basades en els principis de modificació de conducta. Van des d'intervencions conductuals intenses que cerquen la millora del resultat funcional global i de l'alteració fins a intervencions adreçades a les dificultats de comportament associades amb el trastorn. Els estudis mostren les intervencions conductuals com els mitjans més adequats per abordar el comportament de les persones afectades^{8,9}.

D'aquest grup, cal destacar les intervencions conductuals intenses inicials (EIBI -*Early Intensive Behaviour Intervention*) i l'anàlisi conductual aplicada (ABA-*Applied Behaviour Analysis*). Alguns estudis assenyalen les intervencions EIBI com beneficioses per a la millora del quocient intel·lectual, el llenguatge i la conducta adaptativa. Tanmateix, hi ha una gran variabilitat en la resposta al tractament i limitacions en l'evidència científica disponible^{12,15}. Quant a les intervencions ABA, el mètode més conegut és el de Lovaas, sobre el qual diversos estudis han mostrat que tenen millores en algunes alteracions pròpies de l'autisme en infants que la pateixen. Amb tot, no es pot demostrar suficientment una relació causal entre la intervenció i la millora intel·lectual, adaptativa i socioemocional dels infants amb autisme; tampoc s'han explorat suficientment els inconvenients o riscos potencials. L'evidència científica, doncs, no és prou concloent i, sobretot, encara no hi ha evidència científica disponible que compari si aquesta intervenció és més efectiva que un altre tipus d'intervenció amb el mateix objectiu, ni per recolzar que aquest tipus d'intervencions conductuals intenses puguin resultar en un funcionament normal^{9,12,16}.

- *Altres intervencions psicològiques.* Hi ha un ventall molt ampli d'intervencions en aquest grup que presenten diferents resultats, però en les quals no s'han identificat estudis de qualitat metodològica que aportin evidència científica per fer recomanacions sobre el seu ús^{8,9,12}.

- *Altres intervencions no farmacològiques no estan recomanades per manca d'evidència científica*^{8,9,12,17,18}.

b. Intervencions farmacològiques

El tractament farmacològic s'utilitza per a la simptomatologia comòrbida i les condicions de desenvolupament neurològic relacionades amb els TEA i per a determinat tipus de simptomatologia greu. Segons la literatura, no s'ha de considerar mai el tractament farmacològic de forma aïllada, sinó de forma multimodal. No es van identificar estudis a llarg termini en relació amb els fàrmacs que avaluessin les dificultats principals dels infants i joves afectats de TEA, ni que comparessin tractaments farmacològics i no farmacològics, per la qual cosa s'evidencia la necessitat de fer més recerca en aquest àmbit⁹.

- *Quines intervencions adreçades als pares i a les escoles s'han mostrat més eficaces/efectives/segures?*

La informació que fa referència a pares i educadors no està recolzada per suficient evidència científica com per

ser recomanada. Tanmateix, les dues GPC principals revisades aporten recomanacions basades en el consens^{8,9}. En aquest apartat es poden incloure les següents:

a. En relació als pares i l'àmbit familiar

- *Intervencions mitjançant els pares.* Sembla beneficiós tant per als pares (en la reducció de l'estrès i la simptomatologia depressiva i en la millora del coneixement de l'autisme) com per als fills (millora en la comunicació i el llenguatge), així com per a la interacció d'ambdós. Tanmateix, el nivell d'evidència científica és dèbil¹².

- *Entrenament i suport als pares*, mitjançant la informació i les estratègies de suport. Els resultats dels estudis mostren que allò que produeix major satisfacció als pares és rebre informació escrita del diagnòstic, així com tenir la possibilitat de fer preguntes⁹. Tanmateix, la qualitat de l'evidència científica identificada és baixa i es recomana, per consens, que els pares tinguin accés a la informació rellevant i apropiada, així com sobre els serveis i tecnologies disponibles⁸. D'altra banda, s'ha vist que l'educació i la intervenció per a la millora de les habilitats dels pares amb nens preescolars amb TEA millora, entre altres, la seva salut mental autodeclarada, reduint els nivells d'estrès que solen afectar aquestes famílies⁹.

b. En relació amb l'àmbit educatiu

El professors han de tenir en compte la informació aportada pels pares per poder incorporar-la a la planificació del programa d'educació de l'infant i han d'entendre adequadament els objectius del pla general de tractament per al comportament dels infants amb TEA.

Hi ha poca informació en la literatura consultada sobre les intervencions en l'àmbit educatiu. Alguns estudis, que analitzen l'efectivitat d'habilitats socials realitzades en el medi escolar en infants i adolescents amb TEA, mostren efectes semblants i de petita magnitud per als diferents tipus d'intervenció, millors resultats en les intervencions realitzades en la pròpia classe i no presenten diferències entre les intervencions realitzades en grup o de forma individual¹⁹. Tanmateix, els estudis identificats són de baixa qualitat i amb importants limitacions metodològiques^{19,20}.

- *Qui fa la intervenció de tractament de TEA (rol de la família, escola, etc.)?*

No s'ha identificat en la literatura suficient informació sobre quin és el professional que hauria de fer la intervenció de TEA però, en general, es recomanen equips multidisciplinaris i especialitzats (professionals sanitaris, treballadors socials, educadors, etc.) que treballin conjuntament i segons el tipus d'intervenció.

Discussió

Els resultats obtinguts quant a la detecció precoç mostren que cap dels estudis analitzats recomana un cribratge poblacional del TEA. En la literatura revisada es recomana la detecció precoç de l'infant amb TEA com a part del procés d'atenció de l'infant sa. Els professionals haurien de conèixer i vigilar els senyals d'alerta en el desenvolupament.

pament general de l'infant, amb instruments com l'escala Haizen-Llevant, i tenir en compte sobretot les preocupacions i alarmes dels pares en aquest procés. Entre el primer i el tercer any de vida hi podria haver senyals d'alerta que permetrien identificar infants amb possibilitat de risc de patir TEA.

D'altra banda, l'ús d'instruments estructurats adequats es considera un complement útil per al procés clínic d'identificació d'infants amb risc de TEA. En aquest sentit, en el nostre context es recomanen eines com l'M-CHAT i l'Escala Autònoma per a la Detecció Precoç del Trastorn d'Asperger, escales amb versió espanyola i amb coeficients coneguts de validesa². Existeixen altres instruments amb fiabilitat i validesa acceptables però no hi ha informació sobre la seva validesa en el nostre context.

Quant al diagnòstic, els resultats indiquen que l'avaluació diagnòstica d'infants i joves amb TEA ha de ser integral, multidisciplinària i individualitzada. Cal que tingui en compte l'avaluació de tots els símptomes principals (comportaments, habilitats socials, comunicació) i dels comòrbids que afecten a la persona amb TEA. La història clínica i l'observació són els components més importants de l'avaluació. D'altra banda, els instruments diagnòstics específics de TEA complementen la història clínica (com l'ADI-R i el 3di) i l'observació (com l'ADOS-G) i podrien millorar la fiabilitat del diagnòstic⁹.

No s'ha identificat evidència científica de qualitat sobre l'edat mínima de diagnòstic específic de TEA però els especialistes solen fer el diagnòstic diferencial a partir dels 2 anys. En general, hi ha un acord en considerar que l'equip d'avaluació ha de ser multidisciplinari i que cal una actuació coordinada i un procediment contextualitzat.

Finalment, en relació amb el tractament, l'evidència científica identificada és pobra quant a l'eficàcia, efectivitat i seguretat de les diferents intervencions no farmacològiques. Hi ha una gran varietat d'intervencions, algunes de les quals han demostrat eficàcia en certa simptomatologia. Tanmateix, no hi ha suficient evidència científica que demostrï la seva efectivitat.

En la literatura consultada s'ha identificat més informació sobre intervencions centrades en la comunicació i en la conducta que en altres tipus d'intervencions. Es considera que el pla de tractament ha de ser individualitzat i ha d'incloure necessitats conductuals, educatives, d'intervenció psicosocial, de comunicació i tractament farmacològic, segons la necessitat i la comorbiditat. Per consens, els professionals recomanen incloure en aquest pla l'àmbit familiar i facilitar informació adequada i intervenció als pares, per tal de recolzar el maneig del trastorn, millorar l'adaptació i disminuir l'estrès familiar.

Quant al tractament farmacològic, la literatura recolza l'ús de la risperidona i el metilfenidat, bàsicament en simptomatologia comòrvida, però també es considera que és necessària major recerca sobre els fàrmacs i estudis a llarg termini.

Com a limitació metodològica de l'estudi cal assenyalar el fet que la cerca bibliogràfica no inclogui estudis originals i només s'hagin revisat revisions sistemàtiques. Aquest fet podria dur a un cert biaix en els resultats. D'altra banda, els estudis identificats presenten importants limitacions metodològiques, entre les quals cal destacar: a) la baixa qualitat metodològica (mostres petites, seguiments a curt termini, manca d'homogeneïtat en les variables de l'estudi, etc.); b) revisions sistemàtiques que combinen diferents tipus de dissenys; c) variabilitat en els criteris diagnòstics considerats; d) heterogeneïtat quant a les intervencions incloses i manca d'una classificació estàndard d'aquestes; e) pocs estudis que analitzin l'efectivitat de les intervencions, és a dir, que comparin diferents intervencions amb el mateix objectiu o que explorin suficientment els inconvenients o riscos potencials; i f) dificultat per a poder diferenciar sempre els resultats dels estudis en funció del tipus de TEA d'alt i baix funcionament.

Conclusions

L'estudi mostra que l'evidència científica identificada sobre la detecció precoç, el diagnòstic i el tractament del TEA és dèbil i poc concloent. Per tant, es posa de manifest la necessitat d'una major recerca en aquest àmbit i, sobretot, una millor qualitat d'aquesta recerca.

REFERÈNCIES BIBLIOGRÀFIQUES

1. Levy SE, Mandell DS, Schultz RT. Autism. *Lancet*. 2009;374(9701):1627-38.
2. Grupo de Trabajo de la Guía de Práctica Clínica para el Manejo de Pacientes con Trastornos del Espectro Autista en Atención Primaria. Guía de práctica clínica para el manejo de pacientes con trastornos del espectro autista en atención primaria. Madrid: Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad y Política Social. Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias. Agencia Iain Entralgo; 2009. Guías de Práctica Clínica en el SNS: UETS N° 2007/5-3.
3. Prevalence of autism spectrum disorders - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, United States, 2006. *MMWR Surveill Summ*. 2009;58(10):1-20.
4. Sánchez-Valle E, Posada M, Villaverde-Hueso A, Tourino E, Ferrari-Arroyo MJ, Boada L, et al. Estimating the burden of disease for autism spectrum disorders in Spain in 2003. *J Autism Dev Disord*. 2008;38(2):288-96.
5. Instrumento AGREE versión española (página web a Internet). The AGREE Collaboration; 2005 (accés octubre de 2010). Disponible a: www.agreecollaboration.org
6. Sign 50. A guideline developer's handbook. Edinburgh (United Kingdom): Scottish Intercollegiate Guidelines Network. Quality Improvement Scotland (NHS); 2008.
7. Instrumento para la evaluación de la calidad de los informes de evaluación de tecnologías sanitarias: documento explicativo. A: Grupo de Elaboración y Validación de Instrumentos de Evaluación de la Calidad de los Productos de Agencias/Unidades de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (GEVIEC). Madrid: Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad y Consumo. Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias. Agencia Iain Entralgo; 2008. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias: UETS N° 2006/01.
8. New Zealand Autism Spectrum Disorder Guideline. Wellington (New Zealand): Ministry of Health; 2008.

9. Assessment, diagnosis and clinical interventions for children and young people with autism spectrum disorders. A national clinical guideline. Edinburgh (United Kingdom): Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN). Quality Improvement Scotland (NHS); 2007.
10. Baghdadli A, Beuzon S, Bursztejn C, Constant J, Desguerre I, Roge B, et al. Recommandations pour la pratique clinique du dépistage et du diagnostic de l'autisme et des troubles envahissants du développement. *Arch Pediatr*. 2006;13(4):373-8.
11. Filipek PA, Accardo PJ, Ashwal S, Baranek GT, Cook EH Jr, Dawson G, et al. Practice parameter: screening and diagnosis of autism: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Child Neurology Society. *Neurology*. 2000;55(4):468-79.
12. Güemes Careaga I, Martín Arribas MC, Canal Bedia R, Posada de la Paz M. Evaluación de la eficacia de las intervenciones psicoeducativas en los trastornos del espectro autista. Madrid: Ministerio de Ciencia e Innovación. Instituto de Salud Carlos III; 2009.
13. Diagnostic and statistical manual of mental disorders, 4a edició, revisada. Washington, DC (US): American Psychiatric Association (APA); 2000.
14. The ICD-10 Classification of mental and behavioral disorders. Clinical descriptions and diagnostic guidelines (pàgina web a Internet). Geneva (Switzerland): World Health Organization (WHO); 1993 (Accés octubre de 2010). Disponible a: www.who.int/substance_abuse/terminology/icd_10/en/index.html
15. Eldevik S, Hastings RP, Hughes JC, Jahr E, Eikeseth S, Cross S. Meta-analysis of early intensive behavioral intervention for children with autism. *J Clin Child Adolesc Psychol*. 2009;38(3):439-50.
16. Aymerich M, Pons JMV. Eficàcia i seguretat de la intervenció conductual intensiva Lovaas per al tractament de l'autisme (document d'ús intern). Barcelona: Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdiques. Departament de Salut. Generalitat de Catalunya; 2006.
17. Efficacité et innocuité des régimes sans gluten et sans caséine proposés à des enfants présentant des troubles envahissants du développement (autisme et syndromes apparentés). Maisons-Alfort (France): Agence Française de Sécurité Sanitaire des Aliments (AFSSA); 2009.
18. Bent S, Bertoglio K, Hendren RL. Omega-3 fatty acids for autistic spectrum disorder: a systematic review. *J Autism Dev Disord*. 2009;39(8):1145-54.
19. Bellini S, Peters JK, Benner L. A meta-analysis of school-based social skills interventions for children with autism spectrum disorders. *Remedial Spec Educ*. 2007;28(3):153-62.
20. Walker G. Constant and progressive time delay procedures for teaching children with autism: a literature review. *J Autism Dev Disord*. 2008;38(2):261-75.