

Trastorno del espectro autista. Detección, derivación y diagnóstico

Lucía Martín Viota, Desiré González Barrios

Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria

La prevalencia del trastorno del espectro autista (TEA) ha aumentado de forma exponencial en los últimos años, estimándose en España de 1/100 recién nacidos aproximadamente (en Europa de 1/89 y en Estados Unidos de 1/68). El abordaje de un niño con sospecha TEA supone un reto tanto para el pediatra de Atención Primaria como para su entorno escolar y familiar. En esta mesa redonda, intentaremos establecer el circuito de atención desde la detección de signos de alarma, con el fin de mejorar la asistencia integral de nuestros pacientes con TEA^{1,2}.

Detección

Proceso por el cual se identifica a aquellos niños que por su sintomatología hacen sospechar la existencia de un trastorno del espectro autista. Dicha sospecha puede surgir ante la percepción de los primeros signos de alerta, ya sea por parte del padre, madre, tutores legales, y/o por recomendación de profesionales de guardería, centros educativos, servicios hospitalarios o desde Atención Primaria, siendo fundamental la prontitud para iniciar la intervención en el mismo momento de la sospecha, ya que conllevará múltiples e importantes ventajas tanto para los niños, como para su familia^{3,4}.

Si la detección se realiza en el ámbito educativo, paralelamente a la derivación al pediatra de Atención Primaria, deberá ser remitido a los *Equipos de Orientación Escolar Psicopedagógica* (EOEP). Su finalidad es conseguir el máximo desarrollo de las capacidades del alumnado, su desarrollo integral y su integración social, mediante la adecuación progresiva de la atención educativa a sus características particulares. Entre sus funciones está el valorar las *Necesidades Específicas de Apoyo Educativo* (NEAE) del alumnado, asesorando en la respuesta educativa más adecuada, participando en el seguimiento del proceso educativo de estos alumnos y alumnas. Además, han de asesorar a los centros y colaborar en la orientación personal, educativa, familiar y profesional de los escolares, participando, entre otros, en los diseños de los planes de acción tutorial, orientación profesional y acciones compensadoras de la educación^{3,5}.

El pediatra, que conoce los hitos normales del desarrollo infantil en los primeros años de vida, es el responsable de vigilar estrechamente el desarrollo psicomotor de forma rutinaria en el Programa de Salud Infantil, mediante escalas validadas, como la Escala Haizea-Llevant. Además se encarga del seguimiento de todos los casos con alto riesgo de padecer TEA, prestando mayor atención a los aspectos del desarrollo comunicativo y a los signos de alerta, mediante la cumplimentación del instrumento de screening M-CHAT a los 18 meses. El pediatra ante la sospecha de TEA, realizará una evaluación exhaustiva que contemplará la historia clínica detallada, con exploración física completa y del desarrollo psicomotor. No es prudente establecer un diagnóstico tan temprano, pero va a permitir el inicio de la intervención en base a las dificultades detectadas y, con el seguimiento del desarrollo del niño o niña, conseguir un diagnóstico posterior más preciso. De esta forma se implica a los padres desde el primer momento favoreciendo entornos de crianza apropiados, para establecer una interacción y comunicación adecuada en periodos del desarrollo críticos^{1,3,4}.

Derivación

En el caso de detectarse signos de alerta, el pediatra de Atención Primaria derivará al paciente a las siguientes especialidades para realizar un abordaje multidisciplinar:

- Servicio de Rehabilitación para valoración del desarrollo e intervención.
- Unidad de Salud Mental para valoración clínica y confirmación diagnóstica.
- Unidad de Neuropediatría. A toda la población infantil menor de 5 años con signos de TEA y en todos los casos donde se sospeche patología neurológica. El objetivo de la evaluación neuropediátrica es descartar la presencia de patología neurológica. Esta evaluación tiene como componente esencial la realización de una historia detallada y de una exploración neurológica adecuada a la edad del niño o niña, evitando pruebas innecesarias. En determi-

nados casos se recomendará además la realización de una serie de pruebas complementarias, siempre siguiendo una sospecha clínica basada en la historia y en la exploración física.

- Otros especialistas (otorrinolaringólogo, oftalmólogo, etc...) en caso de sospecha de déficits sensoriales u otros.

Diagnóstico

El personal facultativo de la Unidad de Salud Mental será quien coordine las exploraciones en esta etapa dirigidas a la confirmación del diagnóstico, según los criterios diagnósticos del DSM-5 (tablas 1 y 2)⁶. La entrevista clínica será la herramienta en la cual se basará el diagnóstico, iden-

tificando las señales o signos de alarma y administrando cuestionarios de cribado, pruebas y entrevistas diagnósticas específicas, que ayudan a valorar si el paciente cumple criterios para el diagnóstico⁷.

Cuestionarios de cribado

- *Modified Checklist for Autism in Toddlers – Revised (M-CHAT)* (Robins, Fein & Barton, 2009). El M-CHAT es un cuestionario que consta de un listado de 23 preguntas de respuesta dicotómica (sí/no) que responden los padres para valorar el riesgo de presentar un TEA. Debe ser aplicado en el Atención Primaria por parte de pediatras y enfermeros durante las revisiones periódicas, y se realiza en niños de

Tabla 1. Criterios diagnósticos del DSM-5

A. Déficits persistentes en la comunicación y la interacción sociales en múltiples contextos, que se manifiestan actualmente o en el pasado de la siguiente forma: <ol style="list-style-type: none"> 1. Déficit en la reciprocidad socio-emocional 2. Déficits en los comportamientos de comunicación no verbal utilizados para las interacciones sociales 3. Déficits en el desarrollo, en el establecimiento y la comprensión de las relaciones.
B. Repertorio de comportamientos, intereses o actividades restringidos y repetitivos, manifestando por lo menos dos de los siguientes criterios actualmente o en el pasado: <ol style="list-style-type: none"> 1. Movimientos motores, utilización de objetos o vocalización estereotipados o repetitivos 2. Insistencia en la monotonía, apego inflexible a la rutina o patrones rituales de comportamientos verbales o no verbales 3. Intereses muy restringidos y fijos con un agrado anormal de intensidad y de focalización 4. Reacción inusual a los estímulos sensoriales o interés inusual por los aspectos sociales del entorno
C. Los síntomas deben presentarse desde un período temprano del desarrollo (aunque pueden no manifestarse plenamente hasta que las capacidades limitadas ya no permiten responder a las exigencias sociales, o ser encubiertos más tarde por estrategias aprendidas).
D. Los síntomas suponen deficiencias importantes desde el punto de vista clínico en el ámbito social, profesional o incluso en otros ámbitos de funcionamiento.
E. La discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual) o un retraso general del desarrollo no justifican mejor estos trastornos.

Tabla 2. Niveles de severidad

Niveles de severidad	Comunicación social	Intereses restringidos y conductas repetitivas
1. Requiere apoyo	Sin apoyo. Son evidentes déficits en la comunicación social	Interferencia significativa en al menos un contexto
2. Requiere apoyo sustancial	Déficits evidentes incluso con apoyo. Limitación en las interacciones sociales	Obvio para cualquier observador
3. Requiere apoyo muy sustancial	Comunicación social mínima	Interferencia muy marcada en la vida diaria

entre 18-36 meses⁷.

- *Social Communication Questionnaire* (SCQ) (Rutter, Bailey & Lord, 2003). El SCQ es un cuestionario respondido por padres y cuidadores para valorar posibles TEA. Se auto-administra de forma muy rápida ya que está compuesto por 40 elementos que suman una puntuación total y tres posibles puntuaciones adicionales (problemas de interacción social, dificultades de comunicación y conducta restringida, repetitiva y estereotipada). Está indicado a partir de los 4 años. Se divide en dos partes: A (a lo largo de toda la vida) y B (en el momento actual). El punto de corte es 15⁷.
- *Autism Treatment Evaluation Checklist* (ATEC) (Rimland, 1999). El ATEC es un cuestionario utilizado con padres, profesores o cuidadores que conocen al niño con TEA. El ATEC consiste en cuatro partes⁷:
 - I. Discurso/comunicación verbal
 - II. Sociabilidad
 - III. Conciencia Sensorial/cognitiva
 - IV. Saludo/físico/comportamiento

Entrevistas diagnósticas específicas

- *Autism Diagnostic Observation Schedule* (ADOS) (Lord, 1989). El ADOS es una entrevista semiestructurada realizada con niños y con adultos con TEA. El ADOS también ha sido utilizado como medida de la evolución. Incluye algoritmos para el diagnóstico TEA y el nivel de gravedad de los síntomas en un rango de 1-10^{1,7}.
- *Autism Diagnostic Interview- Revised* (ADI-R) (Rutter, Le Couteur & Lord,

1994). Se trata de una entrevista clínica que permite una evaluación profunda de sujetos con sospecha de TEA. Se centra en las conductas que se dan raramente en las personas no afectadas. El entrevistador explora tres grandes áreas (lenguaje/comunicación, interacciones sociales recíprocas y conductas e intereses restringidos, repetitivos y estereotipados) a través de 93 preguntas que se le hacen al progenitor o cuidador. La información recogida se codifica y se traslada a unos sencillos y útiles algoritmos que orientan el diagnóstico y la evaluación de la situación actual^{1,7}.

Bibliografía y enlaces de interés

1. M. Pineda. Trastornos del espectro autista. *An Pediatr* 2014; 81:1-2
2. Graf WD, Miller G, Epstein LG, Rapin I. The autism "epidemic". Ethical, legal and social issues in a developmental spectrum disorder. *Neurology* 4; 88: 1371-1380
3. Alicia Contreras, Gloria Ruiz y Mariela Burgos. Modelo de Centro de Atención temprana FEAPS-Madrid 2011
4. Manual de estándares de los Centros de Atención Infantil Temprana. 2012. Agencia de Calidad Sanitaria de Andalucía. Consejería de Salud
5. <https://www.gobiernodecanarias.org/educacion/web/servicios/eoep>
6. Trastornos del neurodesarrollo. DSM-5. Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. Ed. Panamericana 2018
7. Lai MC, Lombardo MV, Baron-Cohen S. Autism. *The Lancet* 2014; 383: 896-910

