

Amaia Hervás¹, Luis Sánchez Santos²

¹Psiquiatra infanto-juvenil. Directora del programa "Salud Mental Infanto-Juvenil". Hospital Mutua de Tarrasa, Barcelona. Instituto Universitario Dexeus, Barcelona. ²Pediatra de Atención Primaria. Centro de Salud de Arzúa, Coruña

RESUMEN

Los trastornos del espectro autista (TEA) se caracterizan por alteraciones en la socialización, alteraciones en comunicación verbal y no verbal y presencia de patrones repetitivos y restrictivos de la conducta. Dentro de los TEA se consideran, además, aquellos que presentan deterioros menos severos que el autismo típico y su prevalencia se estima en torno a uno de cada 200-500 niños. Aunque los TEA fueron descritos inicialmente hace más de 50 años y son más prevalentes que procesos como el síndrome de Down, la diabetes mellitus o la espina bífida, el notable incremento de casos detectados en los últimos años pone de manifiesto la necesidad de mejorar las herramientas de detección precoz. El diagnóstico es clínico y en atención primaria es posible realizarlo mediante el seguimiento del desarrollo del niño, la recopilación de la información aportada por los padres y la evaluación de los signos de alarma, utilizando herramientas de detección específicas (M-CHAT). El diagnóstico definitivo debe ser realizado por equipos multidisciplinares formados por expertos y verificando el cumplimiento de los criterios establecidos en la DSM IV. Dado que la atención temprana intensiva puede mejorar el pronóstico, la detección precoz es fundamental para ello.

INTRODUCCIÓN Y CONCEPTO. RECUERDO HISTÓRICO

Los trastornos del espectro autista se caracterizan fundamentalmente por: alteraciones en la socialización, alteraciones en comunicación verbal y no verbal y presencia de patrones repetitivos y restrictivos de la conducta.

Los términos *trastornos del espectro autista* (TEA) y *trastornos generalizados del desarrollo* (TGD) se utilizan a veces indistintamente aunque, en la actualidad, los TEA están incluidos dentro de los TGD, que también incluyen el síndrome de Rett (con una base etiológica identificada y sintomática diferenciada). Con el intento de evitar confusiones, hoy predomina la opinión que dice que el término TEA define mejor los trastornos relacionados con el autismo que el término TGD.

El término *trastorno autista* se utiliza para referirse a los criterios para esta entidad que define el Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales, 4ª Edición de la Academia Americana de Psiquiatría (DSM-IV; APA, 1994). Así pues, la complejidad y amplia variabilidad de los síntomas del espectro

autista están en relación con múltiples causas que actualmente se agrupan dentro de la misma categoría diagnóstica.

El autismo desde 1943 a 1980

En 1911 Bleuler desarrolló el término autismo para describir a personas con esquizofrenia que habían perdido contacto con la realidad. Posteriormente, en 1943, Kanner recoge la historia de los casos de 11 niños entre los 2 y los 8 años que compartían patrones "únicos" de los que ningún investigador había informado previamente –incluyendo conductas como alejamiento social, obsesividad, estereotipias y ecolalia–, manteniendo el término autismo para definir el alejamiento de la realidad de sus pacientes, pero excluye del cuadro la esquizofrenia.

En el DSM-I (APA, 1952) y DSM-II (APA, 1968), comienza lo que ha sido una fuente de confusión muy negativa entre autismo y psicosis, de forma que "las reacciones psicóticas en niños, manifestando primariamente autismo", fueron clasificadas bajo la definición de "esquizofrenia o reacción esquizofrénica, tipo infantil". En la década de los 70 los criterios diagnósticos de autismo como una categoría diferente de la psicosis o esquizofrenia son descritos por primera vez por Ritvo & Freeman y Rutter & Hersov.

El término TGD fue usado por primera vez en el DSM-III (APA 1980) para describir trastornos caracterizados por alteraciones en el desarrollo de múltiples funciones psicológicas básicas implicadas en el desarrollo de las habilidades sociales y el lenguaje tales como atención, percepción, conciencia de la realidad y movimientos motores. Dentro de los TGD distinguía el autismo infantil (con inicio antes de los 30 meses de vida), el trastorno generalizado del desarrollo, de inicio en la infancia (con inicio después de los 30 meses), cada uno de ellos con dos variantes "síndrome completo presente" o "tipo residual"; y un tercer tipo, el TGD atípico. La principal aportación del DSM III fue diferenciar definitivamente el autismo de los trastornos psicóticos hasta el punto de que la ausencia de síntomas de este tipo devino en uno de los criterios diagnósticos del mismo.

El revisado DSM-III-R (APA, 1987) acotó el espectro de los TGD y estrechó los posibles diagnósticos a dos: trastorno autista y trastorno generalizado del desarrollo no especificado (TGD-NE).

Perspectiva actual. El espectro autista y el fenotipo amplio

Desde finales de la década de los 80 se habla del continuo autista. Como hemos visto, ya en el DSM III se reconocía la existencia de dicho espectro y se incluía dentro de los TGD. Actualmente, los estudios de familiares y de gemelos con autismo han demostrado que el autismo infantil, el síndrome de Asperger, el autismo atípico y los trastornos generalizados del desarrollo no especificados existen en familiares de niños con autismo. Además, en estas familias aparecen trastornos del lenguaje y, en los padres de los pacientes, alteraciones menores de la sociabilidad, comunicación o intereses (padres que, por otra parte, tienen una adaptación funcional más o menos normal). Este conjunto de alteraciones es lo que se ha denominado “fenotipo amplio” y también se incluye dentro del fenotipo del autismo. Los diferentes trastornos que en la actualidad conforman el espectro autista según la DSM IV (APA, 1994) y la *Clasificación Internacional de Enfermedades* 10ª edición (ICD-10, Organización Mundial de la Salud-OMS) se muestran en la tabla I.

EPIDEMIOLOGÍA

La prevalencia de TEA oscila entre 1/200 y 1/500 niños con una relación niño/niña de 3-4:1.

Los primeros estudios epidemiológicos comunicaron una prevalencia del autismo infantil de 4-5 por 10.000, lo que equivale aproximadamente a 1 de cada 2.000 personas. Sin embargo, en el estudio de Chakrabarti (2001), la prevalencia era de 1/1.500 y, al incluir todos los TEA (autismo infantil, asperger, autismo atípico y TGD-NE), la prevalencia aumentaba hasta 1/200.

La proporción entre niños y niñas con autismo se ha fijado tradicionalmente en alrededor de 3:1 a 4:1. La proporción parece variar con el CI, incrementando desde 2:1 en los que presentan una grave disfunción hasta más de 4:1 en los que tienen un CI normal.

TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO Y TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA. CLASIFICACIÓN

El diagnóstico de trastorno del espectro autista debe cumplir los criterios para esta entidad especificados en la DSM IV.

El fenotipo clínico reconocido para los TEA en la actualidad incluye, además, del “fenotipo tradicional”, a otros niños que poseen un déficit menos severo que el autismo típico pero que mantiene las mismas alteraciones cualitativas propias del autismo en lo social, la comunicación y la conducta. La dificultad de establecer un diagnóstico preciso se pone de manifiesto en varios ejemplos:

- En algunas series el 15% de los niños no diagnosticados previamente que recibían educación especial cumplían con los criterios para el trastorno autista del DSM-III-R.
- También se encontraron “rasgos” autistas en casi la cuarta parte de 2.201 adultos diagnosticados previamente de déficit en el lenguaje.

TABLA I. Clasificación de los trastornos generalizados del desarrollo. Espectro autista

Diagnóstico en el DSM-IV* (APA, 1994)	Diagnóstico en la ICD-10 OMS**
Trastorno autista	Autismo infantil
Trastorno de Asperger	Síndrome de Asperger
Trastorno desintegrativo de la infancia	Otros trastornos desintegrativos de la infancia
Trastorno de Rett	Síndrome de Rett
TGD-NE	Otros TGD; TGD no especificado
Autismo atípico	Autismo atípico
(No se corresponde con ningún diagnóstico de la DSM-IV)	Trastorno hiperactivo con retraso mental con movimientos estereotipados

*DSM IV: clasificación enfermedades mentales de la Academia Americana de Psiquiatría (4ª edición).
**ICD-10: clasificación internacional de enfermedades, Organización Mundial de la Salud (10ª edición).

- Los cuestionarios diseñados específicamente para el THDA (trastorno por déficit de atención/hiperactividad) no identificarán la sintomatología autista, y un 74% de los niños con autismo de alto funcionamiento, en otras muestras habían sido erróneamente diagnosticados con THDA a pesar de las claras diferencias en su competencia social, desarrollo cognitivo, y repertorio restringido de actividades.

Se describen a continuación las conductas que se corresponden con los criterios detallados en el DSM IV para los TEA y TGD (Tabla I).

El trastorno autista (Tabla II)

Deterioro cualitativo en las interacciones sociales

Este criterio se refiere a un deterioro cualitativo en la interacción social, no a su ausencia absoluta. Dependiendo de la severidad, puede haber una ausencia de la interacción por la falta de deseo de socialización y, en alteraciones menos severas, un deseo de socialización pero con una interrelación inadecuada por falta de reciprocidad.

- Marcado deterioro en el uso de múltiples conductas no-verbales que regulan la interacción social, tales como el contacto ocular, la expresión facial, las posturas corporales, y los gestos, que regulan las interacciones sociales: algunos niños con autismo no levantan los brazos ni cambian de postura anticipándose al hecho de ser, cogidos en brazos cuando son bebés. Puede que no se abracen a quien les sostiene para compartir afecto, aunque sí para buscar refugio. Algu-

TABLA II. Criterios diagnósticos DSM IV para el trastorno autista

- A. Un total de seis (o más) ítems de los apartados (1), (2) y (3), con al menos dos ítems de (1) y al menos uno de (2) y de (3)**
1. Deterioro cualitativo en la interacción social, manifestado por al menos dos de los siguientes:
 - a) Marcado deterioro en el uso de múltiples conductas no-verbales que regulan la interacción social, tales como el contacto ocular, la expresión facial, las posturas corporales, y los gestos, que regulan las interacciones sociales
 - b) Fallo en el desarrollo de relaciones entre pares, adecuadas a su nivel evolutivo
 - c) Ausencia de intentos espontáneos de compartir diversiones, intereses, o aproximaciones a otras personas (p. ej. : no mostrar, acercar o señalar objetos de interés)
 - d) Ausencia de reciprocidad social o emocional
 2. Deterioro cualitativo en la comunicación, puesto de manifiesto por, al menos, una de las siguientes:
 - a) Retraso evolutivo, o ausencia total de lenguaje hablado (no acompañado de intentos compensatorios a través de modalidades alternativas de comunicación, como gestos o mímica)
 - b) En individuos con lenguaje apropiado, marcado deterioro en la capacidad de iniciar o mantener una conversación con otros
 - c) Uso repetitivo y estereotipado del lenguaje, o lenguaje idiosincrásico
 - d) Ausencia de juego variado, espontáneo, creativo o social, apropiado a su nivel de desarrollo
 3. Patrones de conducta, intereses y actividades restrictivas, repetitivas y estereotipadas, puesto de manifiesto por, al menos, una de las siguientes:
 - a) Preocupación que abarca a uno o más patrones de interés estereotipados y restringidos, que es anormal o en intensidad o en el foco de interés en sí
 - b) Adherencia aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos y no funcionales
 - c) Manerismos motores estereotipados y repetitivos (p.ej., aleteos de manos o dedos, o movimientos complejos que implican a todo el cuerpo)
 - d) Preocupación persistente por partes de objetos
- B. Retraso o funcionamiento anormal en al menos uno de las siguientes áreas, con inicio antes de los 3 años:**
1. Interacción social
 2. Uso social y comunicativo del lenguaje
 3. Juego simbólico o imaginativo
- C. El trastorno no se puede encuadrar mejor como síndrome de Rett o trastorno desintegrativo de la infancia**

nos tienen contacto ocular pero en general, más frecuentemente hacia objetos que hacia personas, si bien tanto la ausencia de la mirada o del gesto para compartir el interés por un objeto con el adulto (atención compartida), así como la de mirada coordinada objeto-adulto-objeto (acción proto-declarativa) son características del autismo. En general los niños con autismo pueden sonreír a objetos o situaciones, pero suelen tener disminuida la sonrisa hacia personas como una reciprocidad simplemente social.

- Fallo en el desarrollo de relaciones con otros niños, adecuadas a su nivel evolutivo. Los niños más jóvenes pueden demostrar falta de interés, o incluso falta de conciencia de la existencia de otros niños. Algunos no tienen amigos, otros sin embargo, dicen tener amigos pero les cuesta establecer relaciones emocionales cercanas y, en general, las relaciones sociales con niños están muy limitadas a un interés circunscrito.
- Ausencia de intentos espontáneos de compartir diversiones, intereses, o aproximaciones a otras personas (no mostrar, acercar o señalar, objetos de interés), el característico "toma y daca" de los juegos de regazo que se observa en los niños

con desarrollo evolutivo normal al final del primer año de vida, a menudo no aparece. No señalan a los objetos ni usan el contacto ocular para compartir el placer de ver algo junto con otra persona ni enseñan sus dibujos o construcciones a sus padres buscando aprobación.

- Ausencia de reciprocidad social o emocional: la ausencia de reciprocidad social puede darse en un contexto de socialización pero, o bien porque no entienden lo que se espera de ellos en el contexto social no responden cuando se les saluda o se les habla, o bien por una falta de reconocimiento de emociones en el otro no se preocupan ni dan consuelo ante su sufrimiento.

Deterioro cualitativo en la comunicación

El déficit en la comunicación que se ve en el espectro autista es más complejo de lo que se podría suponer de un simple retraso en el habla, y comparte algunas características con el observado en los trastornos evolutivos del lenguaje o en los trastornos específicos del lenguaje. Los niños autistas, incluso los verbales, casi siempre tienen déficit en la comprensión en particular de preguntas con conceptos abstractos, irónicas o con

doble sentido. Aunque a veces existe una ausencia total de lenguaje expresivo, en aquellos que lo tienen, éste presenta alteraciones cualitativas (neologismos, inversión de pronombres personales, ecolalia inmediata o retrasada o construcciones gramaticales muy simples). El déficit en la pragmática (capacidad para usar el lenguaje eficientemente como medio de comunicación) está casi universalmente presente.

- Retraso evolutivo, o ausencia total de lenguaje hablado (no acompañado de intentos compensatorios a través de modalidades alternativas de comunicación, como gestos o mímica). En la temprana infancia, algunos niños con autismo no balbucean ni usan ninguna otra vocalización comunicativa y son descritos como unos bebés muy tranquilos. Algunos niños no desarrollan absolutamente ningún lenguaje hablado en su momento evolutivo y, de la misma forma, fallan al compensar el lenguaje con expresiones faciales o gestos. Un niño con desarrollo normal tira de su madre hacia un objeto deseado, o le señala claramente el objeto (gesto protoimperativo) mientras que mira a la cara de su madre. En contraste, los niños con autismo no lo hacen y suelen presentar una conducta característica como es usar la mano de la otra persona para señalar el objeto deseado, normalmente denominado "señalar mano sobre mano".
- En individuos con lenguaje apropiado, marcado deterioro en la capacidad de iniciar o mantener una conversación con otros. Algunos niños con autismo hablan con relativa fluidez, pero son incapaces de participar en una conversación, definida como una comunicación entre dos o más partes. Un distintivo de los niños autistas con habla es su incapacidad para iniciar o mantener una conversación sobre un tema de interés mutuo.
- Uso repetitivo y estereotipado del lenguaje, o lenguaje idiosincrásico. Un distintivo del habla autista es la ecolalia inmediata o demorada. Es importante comprender que la ecolalia inmediata es un hito crucial en el desarrollo normal del lenguaje infantil hasta la edad de 2 años, y llega a ser patológica cuando se mantiene como el único y predominante lenguaje expresivo después de los 24 meses, y puede presentarse durante la edad preescolar y escolar de niños con autismo. Muchos niños autistas mayores incorporan las "coletillas" (ecolalia demorada) en un contexto que puede ser adecuado en la conversación, lo que les proporciona abundantes elementos "ensayados" dentro de su lenguaje, a menudo con más fluidez y calidad de dicción que el resto de su lenguaje. Estos niños presentan también dificultades con los pronombres y otras partículas verbales que cambian según el contexto, y a menudo invierten los pronombres o se refieren a sí mismos con la tercera persona o con su nombre. Otros pueden usar frases literales idiosincrásicas o neologismos. A veces, la respuesta del niño a lo que se le pregunta parece "errar el tiro", como demuestran posteriores pre-

guntas que aclararan lo que ha querido decir; este es también un sello del déficit autista del lenguaje. La respuesta típica de estos niños sobre preguntas basadas en hechos concretos suele ser correcta y apropiada, pero cuando se les pregunta sobre cuestiones que requieren comprensión de conceptos o formación de éstos darán respuestas con detalles que no se refieren a lo que se les preguntó.

- Ausencia de juego variado, espontáneo, creativo o social, apropiado a su nivel de desarrollo. Algunos niños con autismo no usan apropiadamente objetos en miniatura, animalitos, o muñecas en un juego simbólico. Algunos niños del nivel verbal más alto pueden inventar un mundo fantástico que se centra en el único foco de su juego repetitivo como puede ser su película o videojuego favorito, sin ser capaces de cambiarlo; en cualquier caso, lo que particularmente les cuesta es jugar en grupo con otros niños. Entender las normas de juegos simples como el escondite o juegos físicos como el fútbol les resulta muy difícil e irritan a los otros niños por sus continuos errores. Además no entienden el juego simulado con otros niños y pretenden dominarlo.

Patrones de conducta, intereses y actividades restrictivas, repetitivas y estereotipadas:

- Preocupación que abarca a uno o más patrones de interés estereotipado y restringido, que es anormal o en intensidad (trenes, coches, planetas...) o en el foco de interés en sí (llantas de ruedas, tuberías...). Tienen intereses especiales e inusuales y a menudo "comparten" sus conocimientos con los demás sin tener en cuenta el interés del otro, incluso cuando el otro le dice que no le interesa el tema. Les gusta acumular datos sobre su interés pero sin la cualidad de compartirlos ni con el objetivo de utilizarlos. A veces sus intereses son anormales en sí mismos (no en la intensidad) y desarrollan una atención excesiva hacia ellos que puede interferir de una manera muy negativa en la marcha familiar. Estos intereses inusuales en un niño preescolar son considerados por muchos como un sello distintivo del autismo.
- Tendencia aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos y no funcionales. Muchos niños con autismo están tan preocupados con la "monotonía" o con las rutinas, en su casa y en el medio escolar, que no puede ser cambiado lo más mínimo sin provocar una rabieta u otros trastornos emocionales. Esta inflexibilidad se puede extender también a las rutinas familiares y muchos padres no se dan cuenta o aceptan con frustración que están siguiendo ciertos rituales para evitar un enfrentamiento emocional. En un adulto, muchos de estos rituales se pueden transformar en síntomas con ciertas similitudes con los trastorno obsesivo-compulsivo, que en el caso del autismo de alto funcionamiento o Asperger no diagnosticado previamente pueden terminar con un diagnóstico erróneo.

- Manierismos motores estereotipados y repetitivos: algunos niños pueden presentar movimientos corporales obviamente estereotipados, tales como movimiento de dedos o aleteos con los brazos cuando están nerviosos o alterados, lo que es patológico si ocurre después de la edad de 2 años. Correr sin descanso, balancearse, dar vueltas, andar de puntillas y otras posturas extrañas son comúnmente observadas en niños con autismo. Se ha observado que en los muchachos de más alto nivel, los movimientos estereotipados pueden "miniaturizarse" según se hacen mayores, enmascarándose en conductas que los integran mejor (por ejemplo, hacer rodar un bolígrafo).
- Preocupación persistente por partes de objetos. Muchos niños muestran la clásica conducta de poner en fila sus juguetes, cintas de vídeo y otros de sus objetos favoritos, mientras que otros coleccionan "cosas" sin motivo aparente. En general, en su juego se preocupan por aspectos concretos del juguete como son las ruedas o la puerta del coche, que repetidamente hacen mover, sin jugar propiamente con el juguete.

Síndrome de Asperger

Un año después de la primera descripción del autismo de Kanner (1943), un pediatra llamado Asperger (1944) también describió a cuatro niños con "psicopatía autista", que presentaban conductas autistas y un CI normal; resulta difícil marcar los límites que lo separan del trastorno autístico, tanto que los criterios del DSM IV para los deterioros cualitativos en la interacción social, los patrones de conducta y actividades restrictivas y repetitivas, son idénticos que los del **trastorno autista**. La diferencia viene determinada según lo indican las clasificaciones DSM-IV (Tabla III) y CIE10, en que tienen un desarrollo expresivo del habla dentro de la normalidad (palabras antes de los 2 años y frases antes de los 3 años) y que tienen un lenguaje expresivo desarrollado, en especial respecto a sus intereses elaborados (de contenido científico, numérico...), intereses que son indispensables para el diagnóstico actual de Asperger. Aunque su lenguaje expresivo sea literal y muchas veces lo utilizan más como si fuera un lenguaje escrito que hablado, también tienen alteraciones importantes en su lenguaje por falta de comprensión de palabras del ámbito cotidiano, de contenido abstracto o emocional, o expresiones con doble sentido. Típicamente los pacientes tienen alteraciones en la pragmática de la comunicación, utilizando su lenguaje centrado en sus intereses y no en aspectos sociales.

En contraste con los criterios del Trastorno Autista, que incluyen déficit en comunicación verbal y no verbal, y en el juego, los actuales criterios del Síndrome de Asperger establecen que no haya "evidencia significativa" de retraso en el desarrollo, de forma que el niño usa palabras simples a los 2 años, y frases comunicativas a los 3. El CI normal es también la regla, incluyendo actividades de autoayuda, conducta adaptativa y curiosidad sobre el medio en la infancia.

La falta de una desviación clara en el lenguaje usualmente lleva a un reconocimiento clínico más tardío debido a la conducta adaptativa temprana normal o casi normal. Socialmente son incapaces de hacer amigos y además, a causa de sus interacciones sociales ingenuas, inapropiadas y unívocas, son también ridiculizados a menudo por sus compañeros de edad.

La validez del síndrome de Asperger como una entidad clínica distinta del autismo de alto funcionamiento (verbal) sigue siendo controvertida. En ocasiones este diagnóstico se utiliza como una alternativa más aceptable para los niños con autismo de alto nivel funcional pero, tal y como está redactado actualmente el DSM-IV, si se cumplen los criterios para el trastorno autista, ello excluye el diagnóstico de Síndrome de Asperger.

Trastorno desintegrativo de la infancia

El trastorno desintegrativo de la infancia (TDI) se refiere a la aparición de una rápida regresión neurológica, que acaba la mayoría de las veces en una sintomatología autista tras un desarrollo normal hasta la edad de 24 meses. Antes llamado síndrome de Heller, demencia infantil o psicosis desintegrativa aparece entre los 36 y los 48 meses de edad, aunque puede ocurrir hasta a los 10 años.

Los sellos distintivos incluyen la pérdida de lenguaje, habilidades sociales, de juego o motrices previamente normales, y frecuentemente incluye la aparición de conductas repetitivas restrictivas, típicas del autismo. El TDI se asocia frecuentemente con síntomas más severos que el autismo de aparición temprana, incluyendo pérdida profunda de habilidades cognitivas, que resulta en un retraso mental. Una revisión reciente del TDI observó una predominancia masculina de 4 a 1, una edad de aparición media de 29 ± 16 meses, con alrededor de un 95% de casos con síntomas de pérdida del lenguaje, resistencia a los cambios, ansiedad y deterioro de las habilidades de autoayuda.

En niños con autismo también está bien establecido que una regresión clínica puede ocurrir, y a menudo ocurre, como muy pronto, a los 15 meses de edad, siendo la media de 21 meses. La relación entre autismo con un curso involutivo temprano (antes de los 36 meses), TDI (después de los 36 meses), síndrome de Landau-Kleffner y crisis epilépticas en la fase de ondas lentas del sueño (ESES), se comprende mal en la actualidad. Uno de los problemas que entorpecen la comprensión de la regresión autista y el TDI implica diferenciar la "edad de aparición" de la "edad de reconocimiento o diagnóstico".

Tanto el autismo con regresión como el TDI han sido asociados con crisis o actividad epileptiforme en los electroencefalogramas (EEG), y se ha sugerido que la regresión mantiene una significativa asociación con un EEG epileptiforme, incluso con actividad epiléptica clínica (19% en los que tenían regresión frente a un 10% en los que no la tenían). Las crisis o los EEG epileptiformes son más prevalentes en niños cuya regresión va acompañada de un déficit cognitivo significativo.

TABLA III. Criterios diagnósticos DSM IV trastorno Asperger

- A. Trastorno cualitativo de la relación, expresado como mínimo en dos de las siguientes manifestaciones:**
1. Trastorno importante en muchas conductas de relación no verbal, como la mirada a los ojos, la expresión facial, las posturas corporales y los gestos para regular la interacción social
 2. Incapacidad para desarrollar relaciones con iguales adecuadas al nivel evolutivo
 3. Ausencia de conductas espontáneas encaminadas a compartir placeres, intereses o logros con otras personas (por ejemplo, de conductas de señalar o mostrar objetos de interés)
 4. Falta de reciprocidad social o emocional
- B. Patrones de conducta, interés o actividad restrictivos, repetidos y estereotipados, expresados como mínimo en una de las siguientes manifestaciones:**
1. Preocupación excesiva por un foco de interés (o varios) restringido y estereotipado, anormal por su intensidad o contenido
 2. Adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos y no funcionales
 3. Estereotipias motoras repetitivas (por ejemplo, sacudidas de manos, retorcer los dedos, movimientos complejos de todo el cuerpo, etc.)
 4. Preocupación persistente por partes de objetos
- C. El trastorno causa una discapacidad clínicamente significativa en los áreas social, ocupacional y en otras áreas importantes del desarrollo**
- D. No existe un retraso clínicamente significativo en el lenguaje (pe: palabras sueltas a la edad de 2 años, frases comunicativas a los 3 años)**
- E. No existe un retraso clínicamente significativo para su edad cronológica, en el desarrollo cognitivo, de habilidades de auto-ayuda y comportamiento adaptativo (salvo en la interacción social), o de curiosidad por el entorno**
- F. No se cumplen los criterios de otro trastorno generalizado del desarrollo, o de esquizofrenia**

Autismo atípico/ TGD no especificado (TGD-NE)

Este diagnóstico se usa cuando está presente una sintomatología autista significativa desde el punto de vista clínico, incluyendo déficit en la interacción social recíproca, en comunicación verbal o no verbal, o conducta, intereses y actividades estereotipadas, pero no se cumplen todos los criterios para el diagnóstico de espectro autista o TGD; por ejemplo, un niño que no cumple al menos 6 de los 12 posibles criterios para el diagnóstico de trastorno autista, o cuya aparición de la sintomatología es posterior a los 36 meses. De la misma forma, se incluiría a niños cuyos síntomas son atípicos o no son tan severos como para codificarlos bajo este diagnóstico.

El **autismo atípico/TGD-NE** no es una entidad clínica diferente con una definición específica, aunque tradicionalmente se ha pensado que los individuos a los que se les ha dado este diagnóstico tienen síntomas menos severos. TGD-NE es un diagnóstico por exclusión de los otros trastornos del espectro autista, es decir, que no presentan criterios para diagnóstico de autismo infantil, autismo atípico o de Asperger pero que presentan las mismas alteraciones cualitativas en cualquier dimensión clínica del autismo (reciprocidad social, comunicación, conducta estereotipada).

Síndrome de Rett

Este trastorno neurodegenerativo esencialmente limitado a niñas, se hace manifiesto tras un inicio de desarrollo normal. Las niñas con síndrome de Rett presentan síntomas en torno a los

6-8 meses (después de un nacimiento normal, un perímetro cefálico normal al nacer, y avances evolutivos tempranos normales), con un percentil de perímetro craneal decreciente. Esto se sigue de microcefalia y pérdida de habilidades manuales. Posteriormente aparecen estereotipias y movimientos con las manos tales como retorcerlas, movimientos de lavado, chupárselas, palmotear, así como pobre desarrollo en la coordinación del tronco o al andar, con pérdida de implicación social y desarrollo del lenguaje receptivo y expresivo severamente deficitario. Casi todas las niñas tienen EEG con actividad lenta de fondo y espigas, pero las crisis clínicas ocurren solamente en alrededor de un tercio de los casos.

Hay acuerdo general en cuanto a que el Síndrome de Rett es un trastorno del desarrollo, aunque su clasificación en el DSM-IV y la ICD-10 como un TGD está en discusión. La opinión predominante en psiquiatría infanto-juvenil es que es un trastorno diferente del TEA y que requiere una separación diagnóstica.

DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO DEL AUTISMO

La mayoría de los casos de TEA son idiopáticos y su diagnóstico es clínico. La detección precoz en atención primaria se basa en el seguimiento longitudinal del desarrollo del niño, las sospechas paternas y el uso de herramientas como el M-CHAT. El diagnóstico específico debe ser realizado por expertos en TEA.

Entre un 10-15% de los casos de TEA, sobre todo en aquellos con retraso mental severo, se puede detectar una “causa”

(alteraciones cromosómicas, esclerosis tuberosa compleja 1,1-1,3%, cromosoma frágil X 7%, rubéola congénita, 0,75%); en el restante 85% de los casos de TEA (los llamados TEA idiopáticos) no se identifica por lo que, aunque la evidencia demuestre que una gran mayoría tienen un origen genético, el diagnóstico es clínico y las pruebas complementarias son negativas.

Además, en muchos casos, el autismo parece tener una aparición gradual a menudo sin una evidencia clara de deterioro. Los niños con autismo normalmente se sientan, gatean y andan a la edad esperada. Muchos incluso emiten algunas palabras en su momento evolutivo apropiado, aunque tales palabras rara vez evolucionan hacia un lenguaje temprano útil. Los síntomas que se pueden presentar durante la lactancia (una expresión seria, irritabilidad aumentada, dificultades con el sueño y con las comidas, y expresión de placidez) son conductas que también se pueden observar en otros niños con un desarrollo evolutivo normal. Estudios retrospectivos de niños con autismo utilizando videos previos al diagnóstico señalan que frecuentemente el comportamiento social es normal a los 4-6 meses y que entre los 9-12 meses es frecuente la pérdida de competencias sociales como la mirada ocular, las vocalizaciones, etc. A los 12 meses los signos de alerta son: disminución del contacto ocular, no reconocer su nombre, no señalar para pedir y no mostrar objetos a los adultos. Diversos estudios de detección precoz de síntomas han confirmado estos datos y sugieren que el autismo puede ser detectado en torno a los 12 meses de edad.

El autismo puede ser diagnosticado con fiabilidad en niños de menos de 3 años de edad; estudios recientes han demostrado que los síntomas del autismo son constatables desde los 18 meses y estables hasta la edad preescolar. Además se han identificado las principales características que diferencian el autismo de otros trastornos evolutivos en el período comprendido entre los 20 y los 36 meses de edad, características que las herramientas de detección temprana han de tener en cuenta. Están implicados síntomas negativos o alteraciones conductuales en las siguientes áreas: contacto ocular, orientación hacia su propio nombre, juegos de atención compartida (señalar, mostrar), juego simbólico, imitación, comunicación no verbal y desarrollo del lenguaje.

La detección del autismo puede no identificar a niños con variantes menos severas del trastorno, niños con capacidad intelectual dentro de la normalidad o bien con desarrollo del lenguaje expresivo dentro de la normalidad; estos niños permanecen sin diagnóstico durante años, causándoles crecientes dificultades en sus intentos de responder a las demandas de la educación elemental sin los apoyos que les son necesarios.

Primero. Vigilancia evolutiva de rutina y detección precoz del autismo (Figura 1)

a. **Programa del niño sano:** los profesionales de atención primaria deben orientar su atención hacia el niño sano llevando a cabo detección precoz de los trastornos del desarrollo.

Se ha demostrado que casi el 25% de los niños presentan alteraciones evolutivas en algún momento. Por lo tanto, la detección evolutiva se debe convertir en una rutina esencial en toda visita del niño sano durante la lactancia y edad preescolar, e incluso durante los primeros años de escolaridad si las sospechas aumentan. El programa del niño sano, entendido como un proceso flexible y continuo que es más amplio que la detección, debe incluir: obtener y valorar preocupaciones de los padres, pruebas específicas sobre habilidades apropiadas a cada nivel de desarrollo y observación de habilidades.

- b. **El uso adicional de tablas de desarrollo validadas en la población diana** (fundamentalmente Haizea-llevant y Denver DDST-II) (Tabla IV) incrementará la sensibilidad y especificidad del proceso de detección del autismo. Desafortunadamente, menos del 30% de los profesionales de atención primaria utilizan herramientas estandarizadas de detección de conductas (aplicados con rigor) en las entrevistas del niño sano.
- c. **Utilización de las preocupaciones de los padres o signos de alarma sobre el desarrollo** (Tabla V): los padres normalmente están en lo cierto en lo referente a sus sospechas sobre el desarrollo de su hijo, aun cuando no sean muy precisos. Cualquier sospecha de complicación importante debe ser valorada y conducir a posteriores investigaciones. Hay al menos tres sospechas con las que los padres de niños pequeños se presentan en la visita del niño sano: retraso en el habla y/o el lenguaje; problemas con el desarrollo social con o sin similares sospechas sobre el habla o el lenguaje; y, en aquellos que tienen un niño autista, la evolución del hermano más pequeño. Asimismo, la sospecha de regresión debe ser tenida en cuenta como un signo de alarma importante. La principal ventaja de identificar tan pronto como sea posible a los niños pequeños con autismo es proporcionarles atención temprana dentro de programas de intervención en autismo altamente cualificados.
- d. **El cribado específico se realizará en los niños de riesgo detectados según los criterios expresados en los tres puntos previos.** El cuestionario para el autismo en niños pequeños (CHAT, Figura 2) fue diseñado para detectar el autismo a los 18 meses de edad y está inspirado en la atención temprana. Tiene dos secciones, una para los padres (9 preguntas) y otra para el explorador (5 preguntas). Los puntos fuertes del CHAT incluyen su facilidad de administración y su especificidad (tabla IV) para los síntomas de autismo en niños de 18 meses de edad. El CHAT explora 3 conductas claves ausentes en los niños con autismo:
 - **Gestos protodeclarativos.** Son los gestos de señalar objetos que emplean normalmente los niños de 9 a 14 meses con la intención de mostrarlos a los otros para que los miren también, como para compartir un interés. Otro gesto de señalar que puede encontrarse afectado, aunque no se

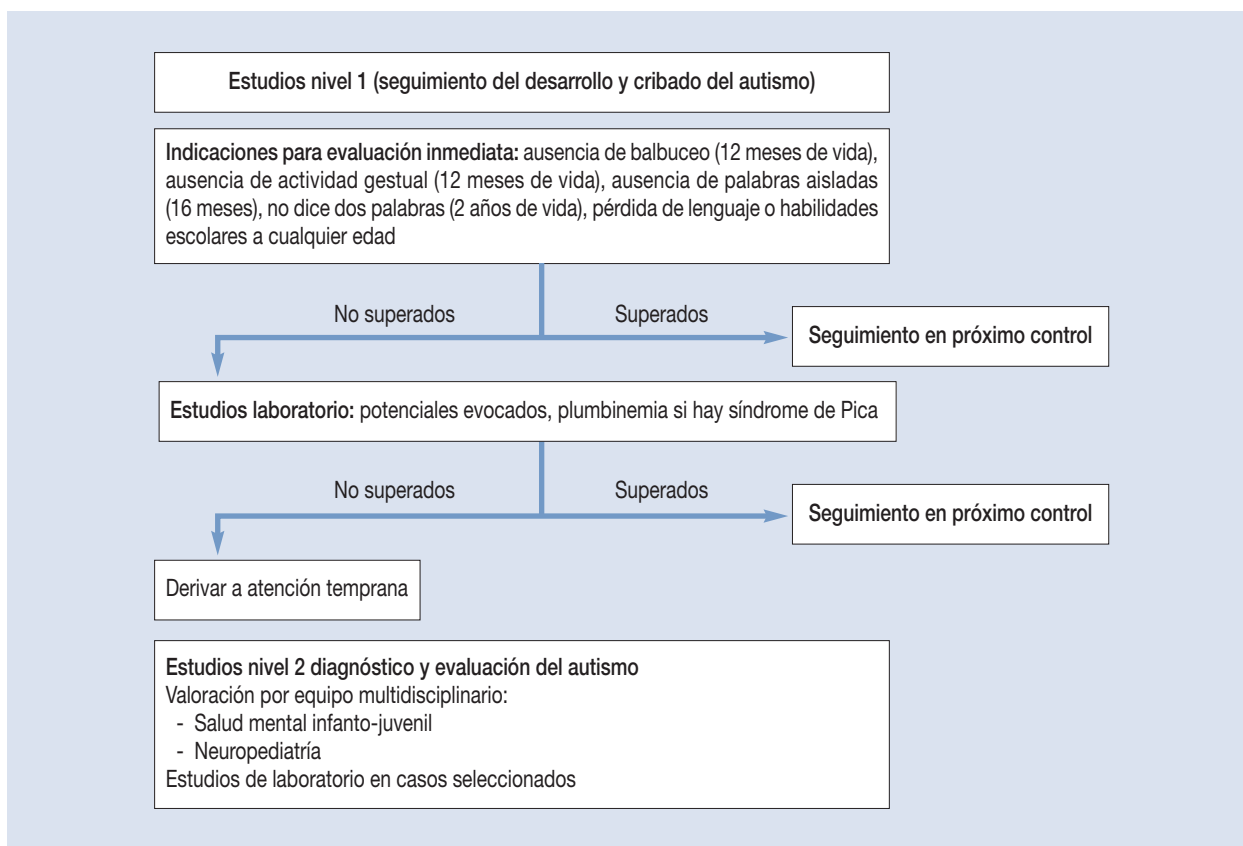


FIGURA 1. Algoritmo práctico para la intervención en el autismo.

TABLA IV. Valores de los diferentes tests y escalas utilizados en la supervisión del desarrollo psicomotor, incluyendo el diagnóstico precoz del autismo

	Sensibilidad	Especificidad	VPP	VPN
DENVER (DDST-II)	43	87	37	
DENVER -LENGUAJE	56	87		
PEDS (1)	74-80	70-80	38	92
ASQ* (1)	70-90	76-91		
CHAT ALTO RIESGO ** (1)	18	100	75	100
CHAT MEDIO RIESGO** (1)	21,3	99,9	75	
MCHAT (1)	87	99	80	99

(1) No validados en España
*The Ages and Stages Questionnaire

**Ver figura 2: cuestionario CHAT

CUESTIONARIO CHAT	Parte A	Parte B
ALTO RIESGO	Falla A5 A7	Falla B2,3,4
RIESGO MEDIO	Falla A7	Falla B4

considera específicamente relacionado con el autismo, es el gesto denominado "protoimperativo" a través del cual los niños señalan objetos que no están a su alcance para conseguirlos.

- *Seguimiento de la mirada (SM)*: se entiende así la conducta de los niños, normalmente entre 9 y 14 meses, que miran en la misma dirección del adulto, dando lugar a que puedan compartir un mismo objeto o acontecimiento. El SM facilita o permite que estén o no estén presentes las llamadas "conductas de atención conjunta" ausentes en los niños autistas.
- *Juego de ficción*: tipo de juego en el que los niños sustituyen unos objetos por otros y/o se atribuyen propiedades ausentes a objetos o situaciones. Suele aparecer normalmente hacia los 14 meses, no mostrándose como tal en niños del espectro autista. Su déficit se considera específico del autismo; y no siempre así el "juego funcional" por el que se utilizan los objetos y juguetes con arreglo a sus usos convencionales, aunque también puede estar alterado (rodar coches, volar aviones, pintar con el lápiz, etc.).

Las limitaciones del CHAT son su menor sensibilidad a los síntomas menos severos de autismo (Tabla IV), puestos en

TABLA V. Indicadores de alerta de autismo en las diferentes edades

1. En el período de 18 a 36 meses:

- a. No se interesa por otros niños
- b. No hace uso del juego SIMULADO, por ejemplo, hacer como si sirviera una taza de café usando una cafetera y una taza de juguete
- c. Presenta juego poco imaginativo, repetitivo o rituales de ordenar en fila, de interesarse sólo por un juguete concreto, etc.
- d. No utiliza el dedo índice para señalar, para indicar INTERÉS por algo
- e. No te trae objetos con la intención de MOSTRÁRTELOS
- f. Da la sensación de no querer compartir actividades
- g. Tiende a no mirar a los ojos y, cuando te mira, su mirada tiende a ser corta y “de reojo”
- h. En ocasiones parece sordo, aunque otras puede parecer especialmente sensible a ciertos sonidos
- i. Presenta movimientos raros, como balanceos, poner los dedos en posiciones extrañas, etc.

2. De 3 a 5 años:

- a. Baja respuesta a las llamadas (requerimientos verbales) de los padres o adultos, o a otros reclamos, aunque existen evidencias de que no hay sordera
- b. Dificultades para establecer o mantener relaciones en las que se exija atención o acción conjunta
- c. Escasa atención a lo que hacen otras personas, en general
- d. Retraso en la aparición del lenguaje que no es sustituido por otro modo alternativo de comunicación
- e. Dificultades para entender mensajes a través del habla
- f. Inquietud más o menos acusada que se traduce en correteos o deambulaciones “sin sentido” que dificultan centrar la atención
- g. Pocos elementos de distracción y los que existen pueden llegar a ser altamente repetitivos y obsesivos
- h. Dificultades para soportar cambios dentro de la vida cotidiana, por ejemplo, en los horarios o en los lugares en los que se hacen determinadas actividades, etc.
- i. Alteraciones sensoriales reflejadas en la escasa tolerancia a determinados sonidos, olores, sabores, etc., y que afectan a hábitos de la vida como la alimentación, el vestido, etc.
- j. Escaso desarrollo del juego simbólico o del uso funcional de objetos
- k. Alteraciones cognitivas (percepción, memoria, simbolización) que afectan a la resolución de problemas propios de estas edades
- l. Problemas de comportamiento que pueden ir desde los correteos o conductas estereotipadas del tipo balanceos o aleteos, hasta rabietas de intensidad variable

3. A partir de los 5 años: comprobar si los síntomas anteriormente descritos están presentes o lo han estado. Para aquellos casos del espectro autista más “leves” habría que comprobar a partir de esta edad lo siguiente:

- a. Dificultades para compartir intereses o juegos con otros niños y niñas
- b. Tendencia a la soledad, en recreos o situaciones similares o a abandonar rápidamente los juegos de otros niños y niñas por falta de habilidad para la comprensión de “su papel” dentro del juego
- c. Juegos o actividades que, aun siendo propias de su edad, llaman la atención, por ser muy persistentes, incluso obsesivas

evidencia en niños que pasaron con normalidad el CHAT a los 18 meses y que más tarde fueron diagnosticados de TGD-NE o de Asperger. Es decir, aunque el CHAT tiene un buen valor predictivo cuando detecta autismo (especificidad del 0,99), aquellos casos de capacidad intelectual dentro de la normalidad, los que tienen un desarrollo normal del lenguaje expresivo y aquellos con síntomas menos severos no los detecta (sensibilidad del 0,38). Por este motivo se ha desarrollado un CHAT modificado (M-CHAT, Figura 3) aplica-

ble a los 24 meses y que se ha estudiado en una población de 2.500 niños, incrementando la sensibilidad al 0,87 (Tabla IV). En el M-CHAT se han incrementado las preguntas a los padres a 23, 5 de las cuales son críticas. Si el niño puntúa positivo en 2 de los 5 ítems críticos o en 3 de los 25 ítems, se considera de riesgo para realizar seguimiento. Así pues, este M-CHAT puede utilizarse como una herramienta diagnóstica en aquellos niños de 18 meses de edad con riesgo de padecer autismo.

SECCION A: PREGUNTAR AL PADRE/MADRE

A1	¿Disfruta su hijo al ser mecido, botar en sus rodillas, etc.?	Sí / No
A2	¿Se interesa su hijo por otros niños? (*)	Sí / No
A3	¿Le gusta a su hijo subirse a los sitios, como a lo alto de las escaleras?	Sí / No
A4	¿Disfruta su hijo jugando al cucú-tras/ escondite?	Sí / No
A5	¿SIMULA alguna vez su hijo, por ejemplo, servir una taza de té usando una tetera y una taza de juguete, o simula otras cosas? (*)	Sí / No
A6	¿Utiliza alguna vez su hijo el dedo índice para señalar, para PEDIR algo?	Sí / No
A7	¿Usa alguna vez su hijo el dedo índice para señalar, para indicar INTERÉS por algo? (*)	Sí / No
A8	¿Sabe su hijo jugar adecuadamente con juguetes pequeños (p.ej., coches o bloques), y no sólo llevarse los a la boca, manosearlos o tirarlos?	Sí / No
A10	¿Alguna vez su hijo le ha llevado objetos para MOSTRARLE algo? (*)	Sí / No

SECCIÓN B: OBSERVACIÓN DEL EXPLORADOR

B1.	¿Ha establecido el niño contacto ocular con Vd. durante la observación?	Sí / No
B2	Consiga la atención del niño, entonces señale un objeto interesante en la habitación y diga: "¡OH, mira! ¡Hay un (nombre del juguete)!" Observe la cara del niño. ¿Mira el niño lo que Vd. está señalando?	Sí (1)/ No
B3	Consiga la atención del niño, entonces déle una tetera y una taza de juguete y diga: "¿Puedes servir una taza de té?" (*)	Sí (2)/ No
B4.	Diga al niño: "¿Dónde está la luz?". ¿Señala el niño con su dedo índice a la luz? (*)	Sí (3)/ No
B5.	¿Sabe el niño construir una torre de bloques? Si es así, ¿cuántos? (Número de bloques: —)	Sí / No

En negrita (A5, A7; B2-4) ítems cuya respuesta negativa implican un riesgo elevado de autismo y en negrita y cursiva (A7;B4) aquellos que impliquen un riesgo medio.

FIGURA 2. Cuestionario CHAT.

e. Investigaciones de laboratorio:

- **Audiometría:** todo niño/a con retraso en el desarrollo, especialmente los que tengan retrasos en las áreas sociales y del lenguaje, deberían ser sometidos a una audiometría. La pérdida auditiva puede coexistir con el autismo y no es raro que niños autistas sean considerados erróneamente como sordos. Si se detecte la pérdida auditiva, el niño debe ser remitido a un otorrinolaringólogo, pero las otras sospechas que hayan aparecido en la detección en referencia a otros indicadores evolutivos ("alertas rojas") de riesgo de autismo no deben ser ignoradas, y en ese caso se debería recomendar una evaluación en profundidad para valorar la potencial concurrencia del autismo y la pérdida auditiva.
- **Pruebas de laboratorio sobre el plomo:** los niños con retraso en el desarrollo que pasan un largo lapso de tiempo en el período oral-motor de juego (cuando todo "acaba en su boca") tienen incrementado el riesgo de intoxicación por

plomo. La prevalencia de pica en este grupo puede dar como resultado fuertes, y a menudo recurrentes, exposiciones al plomo y, con bastante probabilidad, otros metales. Todos los niños con retraso o con riesgo de autismo deberían ser sometidos a análisis periódicos del plomo en sangre, hasta que desaparezca la pica.

Segundo. Diagnóstico y evaluación del autismo (Figura 1)

Una vez que un niño ha sido detectado, debe ser remitido para una apropiada evaluación a un clínico experimentado en el diagnóstico de trastornos del desarrollo. Aunque numerosos estudios demuestran que el autismo puede ser diagnosticado con fiabilidad en atención primaria en niños preescolares, son necesarios clínicos experimentados para un diagnóstico definitivo. En algunos casos, los niños pueden no llegar al diagnóstico en edad preescolar y es importante que la detección se ocupe también del grupo de niños más mayores en edad escolar.

1) ¿Disfruta su niños cuando lo balancea o hacen saltar sobre sus rodillas?	Sí / No
2) ¿Se interesa su niño por otros niños?	Sí / No
3) ¿Le gusta a su niño subirse a las cosas, por ejemplo, subir las escaleras?	Sí / No
4) ¿Disfruta su niño jugando al cucú y al escondite?	Sí / No
5) ¿Le gusta a su niño simular que habla por teléfono, que cuida de sus muñecos o simular cualquier otra cosa?	Sí / No
6) ¿Utiliza su niño su dedo índice para señalar algo o para preguntar algo?	Sí / No
7) ¿Usa su niño su dedo índice para señalar algo o indicar interes en algo?	Sí / No
8) ¿Puede su niño jugar bien con juguetes pequeños (como coches o cubos) sin llevárselos a la boca, manipularlos o dejarlos caer?	Sí / No
9) ¿Le trae su niño a usted (padre o madre) objetos o cosas con el propósito de mostrarle algo alguna vez?	Sí / No
10) ¿Lo mira su niño directamente a los ojos por más de uno o dos segundos?	Sí / No
11) ¿Parece su niño demasiado sensitivo al ruido (p. ej., se tapa los oídos)?	Sí / No
12) ¿Sonríe su niño en respuesta a su cara o a su sonrisa?	Sí / No
13) ¿Lo imita su niño? Por ejemplo, si usted le hace una mueca, ¿su niño trata de imitarlo?	Sí / No
14) ¿Responde su niño a su nombre cuando lo llama?	Sí / No
15) Si usted señala un juguete que está al otro lado de la habitación, ¿su niño lo mira?	Sí / No
16) ¿Camina su niño?	Sí / No
17) ¿Presta su niño atención a las cosas que usted está mirando?	Sí / No
18) ¿Hace su niño movimientos raros con los dedos cerca de su cara?	Sí / No
19) ¿Trata su niño de llamar su atención sobre las actividades que está realizando?	Sí / No
20) ¿Se ha preguntado alguna vez si su niño es sordo?	Sí / No
21) ¿Comprende lo que otros dicen?	Sí / No
22) ¿Fija su niño su mirada en nada o camina sin sentido algunas veces?	Sí / No
23) ¿Su niño le mira a su cara para comprobar su reacción cuando está en una situación diferente?	Sí / No

Anormal si puntúa dos de las preguntas en negrita (items críticos) o tres en toda la lista (incluyendo los críticos).

FIGURA 3. Cuestionario M-CHAT.

La colaboración y la consulta interdisciplinaria están indicadas en el diagnóstico y evaluación de niños con autismo o con problemas similares. Estos esfuerzos podrían implicar a numerosos especialistas, incluyendo psiquiatras infanto-juveniles, psicólogos, neuropediatras, foniatras, pediatras, psicoterapeutas infantiles, terapeutas ocupacionales, fisioterapeutas, así como profesores y educadores especiales. El diagnóstico de los TEA plantea problemáticas diferenciadas según la edad de identificación añadidas al protocolo diagnóstico que siempre debe realizarse. Especialmente, se refiere a los casos de TEA que se identifican en una edad posterior, sobre todo, en la edad adolescente o adulta, cuando profesionales especializados deben realizar el diagnóstico diferencial con trastornos psiquiátricos que

debutan en ésta edad y que su sintomatología puede ser similar en algunos aspectos a los del TEA (síntomas negativos de esquizofrenia, trastornos obsesivos compulsivos...).

Los resultados de muchos estudios sugieren que el resto de los trastornos del espectro autista no son cualitativamente diferentes del trastorno autista, aunque difieren en la severidad de los síntomas o en la presencia de determinadas conductas.

- a. **Evaluación médica y neurológica amplia:** se debe buscar la existencia de alteraciones en el desarrollo o regresiones evolutivas a cualquier edad, identificar cualquier encefalopatía, historia de THDA, crisis epilépticas, depresión, manía, problemas de conducta (irritabilidad, autolesiones), proble-

mas con el sueño o la comida y pica por la posible exposición al plomo.

– **Historia familiar**

1. **Autismo:** estudios en familias han demostrado que la probabilidad de aparición de autismo se incrementa de 50 a 100 veces en hermanos de niños autistas, por lo que es una población de riesgo que necesitará una supervisión de su desarrollo. Además, las familias que poseen niños autistas tienen una proporción mucho más alta de síntomas leves aunque cualitativamente muy similares al autismo (déficit social o en la comunicación y conductas estereotipadas) sin que le provoquen incapacidades importantes en su vida y que se denomina “fenotipo amplio”.
 2. **Síndrome de X frágil:** la presencia del síndrome del cromosoma x frágil debe ser excluida mediante el estudio genético correspondiente.
 3. **Esclerosis tuberosa compleja (ETC):** la ETC se ha asociado estrechamente con el autismo. Las estimaciones sugieren que del 17 al 60% de los individuos con retraso mental con ETC son también autistas, la mayoría con epilepsia concurrente. Por el contrario, el número de individuos autistas con ETC ha sido estimado entre el 1,1-1,3% en estudios epidemiológicos.
- **Examen físico y neurológico**
1. **Perímetro cefálico:** el promedio del perímetro cefálico en niños con autismo es más alto que en los niños con un desarrollo normal. La distribución de las medidas está claramente desviada hacia arriba con una media en autismo de alrededor del percentil 75.
 2. **Examen general:** dada la alta prevalencia de autismo en la ETC, se debería realizar un examen usando una lámpara de *de Wood* en todo niño que presente un posible autismo, como una detección inicial de esclerosis tuberosa.
 3. **Examen del estado mental:** el examen del estado mental incluye la evaluación de las interacciones sociales, del juego, del lenguaje, de la función comunicativa y de su conducta. Se debería indagar en la interacción social si la observación en la consulta no resulta concluyente e incluir preguntas sobre las amistades con niños de su edad, sobre quién inicia el contacto con los amigos (el niño o el padre), sobre el interés por los otros niños, y el *rol* dentro de la relación. Las habilidades de juego deficitarias son un sello distintivo del autismo, independientemente del CI, aunque hay que tener en cuenta que el desarrollo del lenguaje va asociado a la presencia de juego simbólico. Los videos realizados en casa, en el colegio o en otras situaciones con niños pueden ser de gran ayuda.
 4. **Examen motor:** se ha informado de deterioro en la motricidad fina y en la gruesa en individuos autistas, que son más severas en aquellos con CI más bajo. Se ha encontrado hipotonía (25%), espasticidad (menos del 5%), apraxia

de un miembro (en un 30% de los niños autistas con CI normal y en un 75% de los autistas con retraso mental) y estereotipias motoras (un 40% en los niños con autismo y un 60% en autistas con CI bajo).

- b. **Pruebas específicas para autismo (Tabla VI).** El diagnóstico del autismo se diferencia del de otras alteraciones del desarrollo en que requiere una aproximación multidisciplinaria. La evaluación debe incluir datos del informe de los padres, de la observación del niño, de la interacción con él, y del juicio clínico. Existen instrumentos clínicos diagnósticos con demostrada fiabilidad en el diagnóstico de autismo especialmente el ADI-R (*autism diagnostic interview-revised*) o el ADOS-G (*autism diagnostic observational schedule-generic*) considerados en la actualidad el “patrón oro”. Dichas herramientas deben ser utilizadas por profesionales entrenados en su uso, requieren tiempo para su aplicación y es dudosa su utilidad en atención primaria.

c. **Investigación de laboratorio:**

– **Estudios metabólicos:** están indicados cuando existe una historial de letargia, vómitos cíclicos, crisis epilépticas tempranas, rasgos dismórficos o toscos y/o retraso mental.

– **Estudios genéticos:**

1. La anomalía cromosómica más comúnmente descrita es la que afecta al brazo largo proximal del cromosoma 15 (15q11-q13).
2. Cariotipo.
3. El análisis de ADN para el X frágil y estudios cromosómicos de alta resolución están indicados para el diagnóstico de autismo, si existe un historial familiar de X frágil, retraso mental sin diagnosticar o si se presentan rasgos dismórficos.
4. Los padres de niños con autismo deben recibir consejo genético por expertos en TEA ya que el riesgo de tener un segundo hijo con trastornos del espectro autista es de un 3-6%.

– **Pruebas electrofisiológicas:**

1. Las indicaciones para EEG incluyen evidencia de crisis clínicas, historia de regresión (pérdida clínicamente significativa en la función social o comunicativa) a cualquier edad, pero especialmente en niños pequeños y preescolares, y en situaciones en que hay un alto índice de sospecha clínica de que la epilepsia pueda estar presente.
2. La prevalencia de epilepsia en niños preescolares con autismo se ha estimado entre un 7 y un 14% y la prevalencia acumulada en adultos está entre el 20 y el 35%. Los picos de aparición de crisis ocurren en la primera infancia y en la adolescencia. El retraso mental, con o sin anomalías motoras, y la historia familiar de epilepsia, son un significativo factor de riesgo para el desarrollo de crisis epilépticas en individuos autistas.

TABLA VI. Herramientas diagnósticas específicas en autismo

Nombre	Destinatario	Edad paciente	Características	Tiempo
Escala de evaluación de autismo de William	Padres, profesores, profesionales	3-22 años	Evalúa aspectos globales	
Entrevista autismo padres (PIA)	Padres	Menores 5 años	Evalúa todo el comportamiento del niño en 11 aspectos distintos	45 min
Escala evaluación autismo infantil (CARS)	Padres	Mayores 24 meses	Distingue entre retraso mental y autismo. Evaluación similar a PIA	30-45 min
Detección de los trastornos generalizados del desarrollo – Nivel 2 (PDDST)	Padres		Entrevista en 4 niveles obtenidos desde observación clínica	
Entrevista para el diagnóstico del autismo-revisada (ADI-R)	Padres	A partir 18 meses	Patrón oro. Valoración en los tres aspectos esenciales del autismo	2 horas
Herramienta de detección del autismo a los dos años de edad (STAT)	Profesionales	24-35 meses	Escala interactiva en forma de juego (hasta 12 diferentes). Alta sensibilidad y especificidad	20 min
Escala de observación diagnóstica del autismo genérica (ADOS-G)	Profesionales	A partir de 36 meses	Patrón oro (junto con ADI-R) Valoración en los tres aspectos esenciales del autismo	45 min

– **Neuroimagen:** el autismo no se considera una indicación para una exploración de neuroimagen, incluso en niños con macrocefalia. La presencia de rasgos neurológicos no simplemente explicados por el diagnóstico de autismo (examen motor asimétrico, disfunción en los pares craneales, severos dolores de cabeza) puede ser una indicación para realizar una exploración de neuroimagen.

- d. **Evaluaciones específicas para determinar el perfil evolutivo.** Estas evaluaciones, llevadas a cabo por personal especializado, deben incluir:
- Evaluación del habla, el lenguaje y la comunicación.
 - Evaluación cognitiva.
 - Evaluación de la conducta adaptativa.
 - Valoración sensoriomotora y evaluación en terapia ocupacional.
 - Evaluación neuropsicológica, conductual y académica.
 - Evaluación sociofamiliar.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

Los profesionales deben determinar la posible existencia de trastornos concurrentes. El diagnóstico diferencial incluye:

1. **El retraso mental o la inteligencia límite a menudo coexisten con el autismo.** Los individuos con retraso mental se-

ro y profundo pueden exhibir varias características que a menudo van asociadas con el autismo, en particular los movimientos estereotipados.

2. **Los trastornos específicos del desarrollo, particularmente los trastornos evolutivos del lenguaje, pueden mimetizar el autismo y trastornos relacionados.** Normalmente, en niños con trastornos del lenguaje, el déficit primario se localiza en las áreas del lenguaje y la comunicación aunque las habilidades sociales están bien conservadas.
3. **La esquizofrenia ocasionalmente aparece en la primera infancia.** Normalmente hay un historial de desarrollo previo relativamente normal, con la aparición de alucinaciones e ilusiones características y típicas de la esquizofrenia. De especial referencia en casos de TEA que se identifican en la adolescencia o edad adulta.
4. **El mutismo selectivo se confunde a veces con el autismo y los trastornos relacionados.** En el mutismo selectivo la capacidad para hablar del niño está conservada en algunas situaciones, pero el niño permanece mudo en otras. El historial y la presentación son bastante diferentes de los del autismo. Hay que tener en cuenta que el mutismo selectivo va asociado a TEA especialmente de alto funcionamiento, aunque en estos casos el mutismo ocurre con una intención de evitación social más que como una respuesta ansiosa evitativa.

5. **El trastorno por movimientos estereotipados se caracteriza por manierismos motores (estereotipias) y la presencia de retraso mental.** No se diagnostica el trastorno por movimientos estereotipados si el niño cumple los criterios para uno de los trastornos generalizados del desarrollo.
6. **La demencia ocasionalmente hace su aparición en la infancia.** En algunos casos, el niño cumple los criterios para el trastorno desintegrativo de la infancia, en cuyo caso está indicado descartar la demencia infantil. El patrón típico en ésta es un deterioro progresivo en el funcionamiento mental y en el motor.
7. **El trastorno obsesivo compulsivo (TOC) se presenta en niños con intereses y conductas inusuales.** Sin embargo, las habilidades sociales están más conservadas que en los TEA, así como el lenguaje y las habilidades comunicativas. No existen los antecedentes en edad temprana (preescolar o primaria infancia) de problemas de socialización, comunicación o intolerancia al cambio que presentan los TEA. Los rituales del TOC van asociados a preocupaciones ansiosas con conductas de evitación, en ocasiones con una sensación de desagrado del niño diferente de las conductas repetitivas y rituales del TEA, que no son vividas con desagrado. Cuando el déficit en las habilidades sociales o en las habilidades de comunicación está presente en el TOC, es cualitativamente distinto de los que se encuentran en el autismo.
8. **El trastorno reactivo de la vinculación se presenta normalmente con un historial de negligencia o abusos muy severos; el déficit social del trastorno reactivo de la vinculación tienden a remitir en un ambiente más apropiado.** Se han descrito los casos de pseudoautismo o síntomas semejantes al autismo en adoptados rumanos que mejoran en el ambiente adoptivo.

INTERVENCIÓN TEMPRANA

La intervención temprana intensiva en un marco educativo óptimo mejora el pronóstico de los niños con autismo con incrementos significativos en las *ratios* de progreso evolutivo y rendimiento intelectual.

La identificación y diagnóstico precoz tienen el objetivo de instaurar un tratamiento precoz multidisciplinario que aplique técnicas cognitivo-conductuales, con el uso de refuerzos para enseñar al niño las habilidades no adquiridas de acuerdo a su capacidad cognitiva y a la extinción de conductas inapropiadas. Se aplicarán éstas técnicas en la enseñanza de la comunicación verbal, no verbal, respuesta e iniciación social, desarrollo de juego simbólico y juego con otros niños, expansión de curiosidad e intereses, etc. Técnicas que deberán ser aplicadas en todos los contextos en los que vive el niño (casa, escuela...), por lo que los padres y profesores tendrán que tener conocimiento de su aplicación. No existe un tratamiento farmacológico específico para autismo pero antipsicóticos atípicos, como la risperi-

dona, han demostrado ser eficaces en la disminución de conductas repetitivas, irritabilidad, agresividad e hiperactividad, síntomas a veces muy incapacitantes en autismo. En TEA, especialmente de alto funcionamiento, suelen ir asociados síntomas de déficit de atención con o sin hiperactividad-impulsividad, que interfiere considerablemente en el aprendizaje. El metilfenidato en su presentación de acción corta o larga (concerta), en un 50% se asocia a una notable mejoría de estos síntomas, pero en un 20% presenta, por el contrario, síntomas indeseables que obliga a la interrupción del tratamiento farmacológico (estudio RED RUPP). Existen métodos desarrollados fundamentalmente para el ámbito escolar pero que también son aplicables al aprendizaje del niño en general, como es el método TEACCH, que utiliza ayudas visuales, y la organización del contexto como ayuda para el aprendizaje del niño. Existen también sistemas alternativos del lenguaje, como PECS o tableros de comunicación, que pueden ayudar considerablemente en los problemas de conducta relacionados con la falta de comunicación expresiva en niños que no han desarrollado lenguaje. Según se va incrementando la edad cronológica y la capacidad funcional del niño, el uso de técnicas dirigidas a la enseñanza de estados mentales y respuestas adecuadas a diferentes situaciones sociales relacionados con problemas en teoría de la mente es otro aspecto fundamental del tratamiento. Una vez diagnosticados, estos niños van a necesitar tratamiento de por vida, por lo que equipos especializados multidisciplinarios deben plantear programas de tratamiento clínico, escolar y familiar a corto, medio y largo término, así como programas de apoyo social, económico, a estas familias y de adaptación escolar-laboral continuada a las necesidades del niño en las diferentes etapas de su vida.

Se ha demostrado que el inicio precoz de un programa de tratamiento multidisciplinario de base cognitivo-conductual extendido a todos los contextos en que vive el niño, está asociado a una mejoría del pronóstico en la evolución de los afectados de TEA.

RECOMENDACIONES PARA LA DETECCIÓN PRECOZ DE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA SEGÚN LA EVIDENCIA CIENTÍFICA

- El seguimiento del desarrollo debe ser evaluado en todas las visitas del niño sano desde la infancia hasta la edad escolar (fuerza recomendación **B**).
- Cuando un niño no cumple alguno de los siguientes ítems requiere ser evaluado nuevamente (fuerza recomendación **B**).
 - Ausencia de balbuceo (12 meses de vida).
 - Ausencia de actividad gestual (12 meses de vida).
 - Ausencia de palabras aisladas (16 meses).
 - No dice dos palabras (2 años de vida).
 - Pérdida de lenguaje o habilidades escolares a cualquier edad.
- El cribado debe tener en cuenta, además de los síntomas asociados al autismo, cualquier retraso del lenguaje, difi-

- cultad de aprendizaje y síntomas de ansiedad o depresión (fuerza recomendación **B**).
- El cribado específico de autismo usando el cuestionario M-CHAT se realizará en los niños detectados según los criterios expresados en los dos puntos anteriores (fuerza recomendación **B**).

BIBLIOGRAFÍA

- American Academy of Pediatrics Committee on Children with Disabilities. Screening infants and young children for developmental disabilities. Pediatrics 1994; 93: 863-5.
***Las normas de la Academia Americana de Pediatría insisten en la importancia de los padres como fuente de detección de los problemas de sus hijos a la hora de evaluar el desarrollo psicomotor.*
- Lord C, Rutter M, Le Couteur, American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 4th ed. Washington, DC: American Psychiatric Association, 1994. p. 17.
****Manual de diagnóstico de los trastornos mentales al que se hace referencia en este artículo para establecer los criterios diagnósticos de los TEA.*
- Baird G. A screening instrument for autism at 18 months of age: a 6-year follow-up study. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry. 2000; 39: 694-702.
***Pone en evidencia las limitaciones del CHAT aludidas en el texto del artículo.*
- Baranek GT. Autism during infancy: a retrospective video analysis of sensory motor and social behaviours at 9-12 months of age. J Autism Dev Disord 1999; 29: 3.
***Interesante revisión de los primeras alteraciones de los TEA en lactantes.*
- Baron-Cohen S, Cox A, Baird G, et al. Psychological markers in the detection of autism in infancy in a large population. Br J Psychiatry 1996; 168: 158-63.
***En este artículo se detallan los signos de alarma de TEA en la población infantil.*
- Baron-Cohen S, Wheelwright S, Cox A, et al. Early identification of autism by the checklist for autism in toddlers (CHAT). J R Soc Med 2000; 93: 521-5.
***Entre otros artículos de los autores, éste hace referencia a la posible utilidad del CHAT como método de detección precoz de autismo en aquellos niños de riesgo.*
- British Columbia Ministry of Health Planning. Standards and guidelines for the assessment and diagnosis of young children with autism spectrum disorders in British Columbia 2003.
****Excelente artículo como guía clínica para el seguimiento de los pacientes con trastornos del espectro autista (TEA).*
- Committee on Children With Disabilities. Technical report: the pediatrician's role in the diagnosis and management of autistic spectrum disorder in children. Pediatrics 2001; 107(5): E85.
****Artículo muy interesante en el se valoran las aportaciones que se pueden hacer desde Atención Primaria al diagnóstico y seguimiento de los trastornos generalizados del desarrollo.*
- Filipek PA, Accardo PJ, Baranek GT, Cook EH Jr, Dawson G, Gordon B et al. The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders. J Autism Dev Disord 1999; 29: 437-82.
**** Excelente artículo del máximo interés práctico que, junto con el publicado por la Academia Americana de Neurología aporta la base estructural de esta monografía.*
- Majnemer A, Rosenblatt B. Reliability of parental recall of developmental milestones. Pediatr Neurol 1994; 10: 304-8.
***Los autores de este trabajo resaltan la relevancia de las preocupaciones paternas como fuente de detección de los trastornos del desarrollo psicomotor.*
- 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;31:131-144.
**** Artículo de presentación del M-CHAT.*
- Rogers SJ. Brief report: Early intervention in autism. Journal of Autism and Developmental Disorders 1996; 26: 243-7.
***Artículo en que se resalta la necesidad de la intervención temprana en el autismo para mejorar el pronóstico.*
- Osterling JA, Dawson G, Munson JA. Early recognition of 1 year old infants with autism spectrum disorder versus mental retardation. Dev Psychopathol 2002; 14 (2): 239-51.
****Interesante revisión de los métodos de detección precoz de los TEA en lactantes.*
- Ozonoff S, Cathcart K. Effectiveness of a home program intervention for young children with autism. Journal of Autism and Developmental Disorders 1998; 28: 25-32.
***En este artículo se hace referencia a que la mejoría del pronóstico se da solamente en niños que han recibido la terapia durante 2 o más años en período preescolar.*

Caso clínico

Fecha nacimiento: 22 de junio de 2001

Edad: 3 años

1. **Motivo de consulta:** sospecha de retraso psicomotor.
2. **Antecedentes obstétricos perinatales:**
 - a. Embarazo: amenorrea 37+1 semanas.
 - b. Parto: cesárea por pérdida de bienestar fetal. Apgar 8-9.
 - c. Peso al nacimiento: 1.590 g.
 - d. Período neonatal: serología TORCH-L negativa. Hiperbilirrubinemia y fototerapia. Ingresado durante un mes en Servicio de Neonatología.
3. **Antecedentes familiares:**
 - a. Consanguinidad parental en primer grado.
 - b. Tía de la madre por rama materna, retraso mental (no etiquetado), fallecida a los 18 años.
4. **Antecedentes personales:**
 - a. Procesos catarrales frecuentes.
 - b. Otitis serosa.
 - c. Hipertrofia de vegetaciones adenoides con timpanometría plana pendiente de adenoidectomía.
 - d. Pseudoestrabismo por epicanto (test de Hirschberg, test de Cover negativos).
5. **Anamnesis:** los primeros signos patológicos se refieren al desarrollo del lenguaje; en torno a los dos años únicamente emitía papá y mamá con aparente sentido propositivo. Evolución posterior muy lenta, adquiriendo más palabras, siempre aisladas, en ocasiones espontáneas y otras de forma ecológica. Ocasionalmente muestra intencionalidad de discurso, siendo éste rápido y poco inteligible. Dudan de su capacidad comprensiva salvo órdenes sencillas. No contesta cuando se le pregunta. No tiene capacidad conversacional. Han sospechado pérdida de audición porque en muchas ocasiones no responde a solicitudes, sin embargo, parece estar atento a estímulos acústicos inesperados (aparente sordera paradójica). Utiliza su nombre en contestación a preguntas sobre la propiedad de determinados objetos. Conduce a adultos hacia objetivos y los señala con su dedo o bien en ocasiones lo pide si conoce el nombre. Incapacidad de entablar relaciones con iguales. No rechaza la compañía cuando se acercan a él pero no se integra espontáneamente en juegos colectivos. Únicamente presenta juego inducido por adultos. No parecen importarles los cambios inducidos en un determinado orden en los objetos o incluso un cambio en el juego inducido por adultos. Según refiere la familia, tiene aparente juego simbólico. Muestra reacciones de frustración que no son muy significativas. No se evidencia apego a rutinas o conductas obsesivas. No lame o huele objetos. No se refieren estereotipias motoras. Muestra signos de hiperacusia habitualmente. No parecen importarles las aglomeraciones salvo que se asocien a ruido ambiental significativo. No se refieren conductas disruptivas. Servicio de orientación preescolar: Tiene una buena orientación visoespacial, apila cubos, encaja figuras y garabatea líneas verticales y curvas.
6. **Exploración física:** buen estado general. Lenguaje ecológico, llegando a unir varias palabras. Mirada esquiva. Fijación visual clara en objetos pero no en la cara humana. Jerga ecológica. Sin alteraciones pigmentarias. Facies triangular si hay rasgos dismórficos.
7. **Somatometría:** peso 14,9 kg / talla 101 cm / PC 51,5 cm (p 60).
8. **Exploraciones complementarias:**
 - a. PEA: normales.
 - b. EEG: normal.
 - c. RM cerebral: normal.
 - d. Cariotipo: normal.
 - e. Búsqueda del cromosoma X frágil: negativa.
 - f. Hemograma y bioquímica de rutina: normales.

Preguntas de evaluación

PREGUNTAS SOBRE EL TEMA

1. *Los trastornos del espectro autista (TEA) incluyen:*
 - a) Síndrome de Asperger.
 - b) Trastorno autista.
 - c) Trastorno desintegrativo infantil.
 - d) Ninguna es correcta.
 - e) Todas son correctas.
2. *El concepto fenotipo amplio implica:*
 - a) El diagnóstico de autismo es posible independientemente de la presencia de rasgos dismórficos.
 - b) El diagnóstico de trastorno del espectro autista es posible aun cuando el grado de afectación sea leve mientras afecte en los niveles fundamentales.
 - c) Que cualquier síntoma en la socialización, comunicación o conductas estereotipadas está incluido dentro del concepto de TEA- fenotipo amplio.
 - d) En un niño en el que se sospecha autismo, la presencia de un CI normal hace más probable el diagnóstico.
 - e) Ninguna es correcta.
3. *Es característico del autismo en edades tempranas (menores de 2 años):*
 - a) La ausencia de gestos protoimperativos.
 - b) La ausencia de gestos protodeclarativos.
 - c) La presencia de juego simbólico.
 - d) La disfasia mixta.
 - e) Las crisis comiciales.
4. *Señale la respuesta incorrecta:*
 - a) En un 85% de casos de TEA no se identifica una causa.
 - b) El M-CHAT es una herramienta sensible y específica para detectar los TEA.
 - c) El EEG debe ser realizado a todos los niños con autismo.
 - d) Las preocupaciones de los padres son una fuente valiosa de información para detectar casos de autismo.
 - e) El trastorno obsesivo compulsivo es uno de los diagnósticos diferenciales de los TEA.
5. *Respecto al diagnóstico de TEA, señale la correcta:*
 - a) El diagnóstico precoz es posible antes de los 10 meses de edad.

- b) Los test tipo M-CHAT deben utilizarse en todos los niños para detectar más casos.
- c) Ante la presencia de antecedentes familiares se debe realizar cariotipo de alta resolución tan pronto como sea posible.
- d) Pese a un diagnóstico precoz, el pronóstico a largo plazo no se modifica.
- e) Todas son falsas.

PREGUNTAS SOBRE EL CASO CLÍNICO

1. *Respecto al caso clínico detallado, señale la respuesta correcta:*
 - a) Los antecedentes familiares de retraso mental, así como la prematuridad, son el elemento clave del diagnóstico.
 - b) Las exploraciones complementarias realizadas no son suficientes para efectuar el diagnóstico.
 - c) El niño presenta alteraciones cualitativas en la socialización, la comunicación verbal y no verbal, y alteraciones de la conducta sugestivas de trastorno autista.
 - d) La ausencia de estereotipias y patrones repetitivos de conducta en el momento actual en este niño no hacen incompatible el diagnóstico de trastorno del espectro autista.
 - e) Todas son falsas.
2. *En el paciente descrito:*
 - a) La ecolalia inmediata persistente en este niño puede ser indicativa de la presencia de un trastorno generalizado del desarrollo.
 - b) La ausencia de integración en juegos colectivos, así como la ausencia de juego con otros niños, son importantes para establecer el diagnóstico.
 - c) La ausencia de rasgos dismórficos no condiciona en absoluto el diagnóstico.
 - d) Todas son correctas.
 - e) Todas son falsas.
3. *Para este paciente el diagnóstico más probable a falta de la evaluación experta es:*
 - a) Síndrome de Asperger.
 - b) Trastorno autista.
 - c) Retraso mental simple.
 - d) Trastorno generalizado del desarrollo no especificado.
 - e) Trastorno desintegrativo infantil.