

GUÍA DE BUENA PRÁCTICA PARA LA DETECCIÓN TEMPRANA DE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA)

Grupo de Estudio de los TEA del Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo, España

HERNÁNDEZ, JUANA MARÍA. Equipo Específico de Alteraciones Graves del Desarrollo. Consejería de Educación de la Comunidad Autónoma de Madrid.

ARTIGAS I PALLARÉS, JOSEP. Unidad de Neuropediatría. Hospital de Sabadell y Corporació Sanitària Parc Tauli, Sabadell.

MARTOS PÉREZ, JUAN. Servicio Diagnóstico de APNA y Centro Leo Kanner, Madrid.

PALACIOS, SIMONA. Asociación Autismo Burgos.

FUENTES BIGGI, JOAQUÍN. Servicio de Psiquiatría Infanto-Juvenil. Policlínica Gipuzkoa y GAUTENA. San Sebastián. Coordinador del Grupo de Estudio.

BELINCHÓN CARMONA, MERCEDES. Departamento de Psicología Básica. Facultad de Psicología de la Universidad Autónoma de Madrid y Centro de Psicología Aplicada de la UAM. Madrid

CANAL BEDIA, RICARDO. Departamento de Personalidad, Evaluación y Tratamiento Psicológicos. Facultad de Educación, Universidad de Salamanca.

DÍEZ CUERVO, ÁNGEL. Asesor médico de las Asociaciones PAUTA, JARES y APNA-FESPAU y Comité Profesional de "Autism Research Review International" (San Diego, EE.UU.).

FERRARI ARROYO, MARÍA JOSÉ. Técnico Superior del IIER/ISCIII. Madrid.

HERVÁS ZÚÑIGA, AMAIA. Centro de Salud Mental Infanto-juvenil del Hospital Mutua de Terrassa y Clínica Universitaria Dexeus, Barcelona.

IDIAZÁBAL ALETXA, MARÍA ÁNGELES. Instituto Neurocognitivo Incia y Clínica Ntra Sra del Pilar. Barcelona.

MULAS DELGADO, FERNANDO. Servicio de Neuropediatría del Hospital Infantil la Fe e Instituto Valenciano de Neurología Pediátrica - INVANEP, Valencia.

MUÑOZ YUNTA, JOSÉ ANTONIO. Unidad de Neuropediatría. Servicio de Neuropediatría, Hospital del Mar, IMAS, Barcelona.

TAMARIT CUADRADO, JAVIER. Departamento de Calidad de FEAPS.

VALDIZÁN USÓN, JOSÉ RAMÓN. Servicio de Neurofisiología clínica y Unidad de Trastornos del Desarrollo del Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

POSADA DE LA PAZ, MANUEL. Unidad del Síndrome del Aceite Tóxico (IIER)/ISCIII. Director del Grupo de Estudio.

Han contribuido al Grupo de Estudio, como personas contratadas: Hortensia Alonso, Leticia Boada y Eva Touriño. Al apoyo fundamental de la Obra Social de Caja Madrid se debe sumar la

contribución de Autismo España, FESPAU y la Asociación Asperger de España, y la decisiva aportación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III.

Guía de Buena Práctica para la Detección Temprana de los Trastornos del Espectro Autista (TEA)

J.M. Hernández, J. Artigas, J. Martos, S. Palacios, J. Fuentes, M. Belinchón, R. Canal, A. Díez-Cuervo, M.J. Ferrari, A. Hervás, M.A. Idiazábal, F. Mulas, J.A. Muñoz-Yunta, J. Tamarit, J.R. Valdizán, M. Posada de la Paz.

RESUMEN

El propósito de esta Guía de Buena Práctica para la Detección Temprana de los Trastornos del Espectro Autista (TEA) es establecer criterios y procedimientos para la identificación temprana de niños y niñas con riesgo de padecer un TEA, a fin de que puedan ser remitidos a una evaluación diagnóstica completa que permita iniciar prontamente la intervención adecuada. La identificación temprana de estos trastornos resulta de extraordinaria importancia, habida cuenta de que una intervención temprana específica, personalizada para el niño y su familia, conduce a una mejoría en el pronóstico a largo plazo de muchos pacientes con TEA.

En primer lugar, se presenta la valoración objetiva de la situación actual de la detección temprana de los TEA, tras la revisión de los escasos trabajos publicados en España al respecto y el análisis de los datos de la encuesta realizada por el Grupo de Estudio del Instituto de Salud Carlos III a 646 familias españolas.

En segundo lugar, se recomienda el proceso de detección a seguir, delimitando los pasos a dar, los servicios implicados y los instrumentos disponibles.

Finalmente, se exponen las principales conclusiones generadas por el Grupo de Estudio sobre la situación de la detección temprana en España y se ofrece una propuesta consensuada de cómo debería ser el proceso de detección para sistematizar el seguimiento del desarrollo e identificar, con las óptimas sensibilidad y especificidad, el grupo con riesgo de TEA.

PALABRAS CLAVES

Autismo. Cribado. Detección Temprana. Diagnóstico Temprano. Evaluación de Necesidades. Factores de Riesgo. Guía de Buena Práctica. Intervención Precoz. Sensibilidad y Especificidad. Señales de alarma. Técnicas y Procedimientos Diagnósticos.

SUMMARY

The purpose of these Good Practice Guidelines for Early Detection in Autism Spectrum Disorders (ASD) is to establish criteria and procedures for early identification of children at risk of ASD and to facilitate full diagnostic assessment and prompt referral leading to adequate support. Early detection of ASD is extremely important, since early specific individualized treatment for the child and his or her family leads to long-term improvement in many children's prognosis.

Firstly, a critical appraisal of the situation of early detection of ASD in Spain is made after reviewing the scarce bibliography available on current screening and diagnostic practices in the country. Data generated by questionnaires received from 646 Spanish families is also taken into account.

Secondly, the Study Group of the Instituto de Salud Carlos III recommends the screening and early diagnosis process to be followed, describing the necessary steps, the public services involved and the available screening and diagnostic tools.

Finally, the Study Group draws the main conclusions regarding the situation of ASD early detection in Spain, and makes a consensus proposal for the detection procedures, including routine developmental surveillance and identification of children at risk for ASD by using sensitive and specific assessment tools.

KEY WORDS

Autistic disorder. Diagnostic Techniques and Procedures. Early detection. Early intervention. Early diagnosis. Mass Screening. Needs Assessment. Practice Guidelines. Red Flags. Risk Factors. Sensitivity and Specificity, Diagnostic Tools.

PALABRAS DE CABECERA: Guía de Buena Práctica para la Detección Temprana de los TEA.

INTRODUCCIÓN

El propósito de este informe es facilitar la identificación temprana de niños con riesgo de padecer un Trastorno del Espectro Autista (TEA) para que puedan ser remitidos inmediatamente a una evaluación diagnóstica completa que permita iniciar prontamente la intervención.

El interés por la identificación temprana radica en la evidencia acumulada durante los últimos diez años, que establece que una intervención temprana específica, personalizada para el niño y su familia, conduce a una mejoría en el pronóstico de la mayoría de los niños y niñas con TEA.

Además, el periodo que transcurre desde las primeras sospechas hasta el diagnóstico del caso provoca angustia, incertidumbre y desorientación para las familias; de forma que todo aquello que proporcione a la familia los apoyos necesarios, va a reducir notoriamente el estrés y el sufrimiento familiares y va a ayudar a planificar los servicios comunitarios requeridos posteriormente.

En el presente informe se exponen las principales conclusiones generadas por el Grupo de Estudio sobre la situación de la detección temprana en España y se ofrece una propuesta consensuada de cómo debería ser el “proceso de detección” para sistematizar el seguimiento del desarrollo e identificar, con las óptimas sensibilidad y especificidad, el grupo a riesgo de TEA.

En primer lugar, presentamos la valoración objetiva de la situación actual de la detección temprana de los TEA, tras la revisión de los escasos trabajos publicados en España al respecto y el análisis de la encuesta realizada por el Grupo de Estudio. En segundo lugar, se expone el proceso de detección a seguir, delimitando los pasos a dar, los servicios implicados y los instrumentos disponibles.

ALGUNAS CARACTERÍSTICAS DE LA DETECCIÓN EN ESPAÑA

A pesar de ser muy deseable y necesaria la detección temprana, en la práctica resulta sumamente difícil, y muy pocos niños con sospecha de TEA son derivados a servicios especializados antes de los tres años de edad. El análisis de las respuestas a los cuestionarios elaborados por el Grupo de Estudio (2003) [1] en la encuesta en la que participaron 646 familias afectadas, señala que la familia es la primera en sospechar que hay un problema, situándose la edad media de sospecha en torno a los 22 meses de edad. Se realiza la primera consulta casi cuatro meses después (26 meses) y se obtiene un primer diagnóstico específico a los casi 52 meses. Muchas veces se tarda más de un año en obtener un primer diagnóstico y se accede a un diagnóstico final a los dos años y medio de haber iniciado las consultas. Esta demora en el diagnóstico no es muy diferente de la encontrada en el Reino Unido por Howlin y Asgharian (1999)[2]. En el caso del trastorno de Asperger, cuyos síntomas debutan frecuentemente más tarde, la edad media de sospecha familiar coincide con los 36 meses; se consulta como media ocho meses después, y se consigue finalmente un diagnóstico, como media, a los nueve años y medio.

Las barreras que provocan este reconocimiento tardío de los TEA se encuentran en los canales de detección:

- 1) A nivel familiar, los padres tienen dificultades para detectar los síntomas de las alteraciones comunicativo-sociales en una fase temprana del desarrollo, tanto si se trata de padres primerizos como de padres expertos (Rivière, 2000)[3].
- En este estudio de Rivière se analizaron 100 informes retrospectivos de familias de niños con autismo (y con niveles importantes de retraso en el desarrollo) lo que permitió señalar un patrón prototipo de presentación del trastorno que se caracteriza por: (1) *Una normalidad aparente* en los ocho o nueve primeros meses de desarrollo, acompañada muy frecuentemente de una característica “tranquilidad expresiva” o “pasividad” no bien definida; (2) *Ausencia de comunicación intencionada* tanto para pedir como para declarar, entre el

noveno y el decimoséptimo mes; (3) *Una clara manifestación de alteración cualitativa del desarrollo*, que suele coincidir precisamente con el comienzo de la llamada fase “locutiva” del desarrollo (del lenguaje). Este patrón de presentación es específico del autismo, porque se asocia con menor retraso motor y menor grado de alteración médica y neurológica evidente.

- 2) En el ámbito sanitario, los pediatras y demás profesionales de la atención primaria a menudo carecen de la información y la formación necesaria, por lo que no reconocen las conductas alteradas. Además, con frecuencia tienden a pensar - erróneamente - que se trata de problemas leves o transitorios en el desarrollo, o a recomendar la espera cuando detectan problemas de lenguaje.

El Ministerio de Sanidad español (1991) [4] reconoció que “los profesionales sanitarios estaban diagnosticando tarde las deficiencias infantiles. Este aspecto pone de manifiesto la necesidad de incidir en los profesionales sanitarios, concienciándolos de la necesidad de permanecer alerta en el cuidado de la población de alto riesgo y en el estudio de los signos de alarma que pueden ayudar a detectar precozmente una deficiencia”.

Con este fin, el citado Ministerio publicó una Guía para la detección precoz de las deficiencias del recién nacido y del niño en atención temprana que “pretende resaltar algunos factores de riesgo y los signos de alarma que los profesionales deben tener en mente de modo constante”.

Desgraciadamente en esta guía se habla de otras discapacidades, pero no de los TEA.

No ocurre lo mismo en el *Libro Blanco de la Atención Temprana* (GAT. 2000) [5] que recoge la necesidad de que los pediatras tengan presente los signos de alerta de los TEA en los programas de control del niño sano en el segundo año de vida.

- 3) En el ámbito educativo se da una situación desigual en el territorio español según el grado de implantación de servicios educativos en la etapa infantil y principalmente del ciclo 0-3 años; de forma que donde se han desarrollado las Escuelas Infantiles y los Equipos de Atención Temprana (EAT), la sensibilidad y la experiencia en desarrollo evolutivo de los educadores asegura una detección mayor y más temprana de los TEA.
 - 4) Lo mismo ocurre en el ámbito de los servicios sociales, porque el desarrollo de los Equipos de Valoración y Orientación (EVO) de los Centros Base de Bienestar Social, y de las Unidades de Atención Temprana es muy desigual, con una limitada formación en las alteraciones específicas del desarrollo infantil.
- En la investigación sobre *Situación y necesidades de las personas con trastornos del espectro autista en la Comunidad de Madrid* (Belinchón dir, 2001) [6] los profesionales de la atención temprana del ámbito educativo, sanitario, y de los servicios sociales (Equipos de Atención Temprana de la Consejería de Educación-, Equipos de Valoración y Orientación de los Centros base de la Consejería de Servicios Sociales, Servicios de Neonatología de diversos Hospitales y Centros de Salud Mental Infanto-Juvenil) pusieron de manifiesto la necesidad de estrategias, instrumentos y formación adecuada para poder realizar la *detección* de los TEA en torno a los 18 meses, aunque ya muchos niños comienzan a ser atendidos en los servicios de atención temprana sin tener un diagnóstico claro, bajo la denominación genérica de “retraso madurativo y del lenguaje”. Además, reclamaron procedimientos de detección y derivación rápida (con limitada lista de espera) a servicios diagnósticos especializados, para ajustar la intervención en función del diagnóstico.

PROCESO DE DETECCIÓN Y EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA

- Los miembros del Grupo de Estudio hemos consensuado unos parámetros prácticos y acordado (en la línea marcada por Filipek et al, de la Academia Norteamericana de Neurología, 1999) [7] el proceso a seguir para garantizar una eficaz detección temprana de los TEA. Tal proceso implica dos niveles:

1. Tomar en consideración *aspectos prenatales y perinatales* que comportan un mayor riesgo de autismo:
 - a. Familiar directo con diagnóstico de TEA
 - b. Niño adoptado, con antecedentes biológicos desconocidos o de riesgo (exposición prenatal al alcohol, drogas...)
 - c. Síndrome genético relacionado con autismo (Síndrome X Frágil, Esclerosis Tuberosa)

2. Tomar en consideración los motivos de preocupación de los familiares. Un estudio realizado en EEUU (English y Essex, 2001) [8] encontró que los primeros en sospechar el problema fue la familia (60%), seguidos a mucha distancia de los pediatras (10%) y los servicios educativos (7%). En la encuesta realizada a familiares de personas con autismo en España hemos obtenido resultados similares, ya que sólo el 5% las familias encuestadas identificaron a su pediatra como la persona que inició el proceso de diagnóstico.

El análisis de las respuestas del cuestionario elaborado por el Grupo de Estudio (2003) [1] y contestado por 607 familias de personas afectadas, señala que los comportamientos más llamativos para los familiares en un primer momento son los relacionados con las alteraciones de la comunicación, especialmente la ausencia del lenguaje oral, el no responder a su nombre –o parecer tener problemas de oído- y el no mirar a los ojos. Estos comportamientos van seguidos de alteraciones en las relaciones sociales. En este sentido, se señalan la actitud de falta de atención, interés o curiosidad sobre lo que se hace o se dice; las relaciones poco adecuadas con otros niños de su edad y las rabietas injustificadas.

3. Monitorizar el desarrollo. Cuando los familiares se preocupan, tienen normalmente razón, pero la falta de preocupación no asegura la ausencia de problemas. Por tanto, la vigilancia debe realizarse en todos los niños en determinados momentos de su vida. Para la identificación de los TEA en la población general es importante la vigilancia al final del primer año de vida (12 meses); luego, a los 2 años y, posteriormente, entre los 4 y 5 años (especialmente para los casos de Trastorno de Asperger, que han podido pasar desapercibidos anteriormente).

- El seguimiento del desarrollo implica usar sistemáticamente las *escalas de valoración*. Así, el *Libro Blanco de la Atención Temprana* (GAT. 2000) recomienda aplicar de forma rutinaria escalas de desarrollo durante los primeros años de infancia.
<http://www.minusval2000.com/investigacion/libroBlancoAtenciTemprana/LibroBlancoAtenciTemprana.htm>
- La escala *Haizea-Llevant* (Matamoros, Fuentes y Rueda, 1991) [9], validada en España, permite comprobar la maduración infantil entre el nacimiento y los cinco años de edad, y alerta además sobre la posible presencia de autismo y principales discapacidades en la infancia de nuestro entorno (visual, auditiva, retraso mental y/o parálisis cerebral). La aplicación de esta escala es sencilla y rápida. Sin embargo, a pesar de haberse distribuido gratuitamente en diversas comunidades autónomas, se sospecha que los pediatras del Estado la utilizan de forma muy desigual.

4. Ya que los TEA implican una alteración cualitativa en la adquisición de determinadas habilidades específicas, la vigilancia exige valorar los parámetros del desarrollo socio-comunicativo. Los padres y profesionales formados pueden identificar un TEA si tienen conocimiento del desarrollo normal y de los déficits específicos que los diversos estudios e investigaciones han identificado en el autismo. El listado siguiente de British Columbia Ministry (2003) [10] determina los Hitos de Desarrollo Esperados a los 9, 12, 15, 18 y 24 meses y puede ser una ayuda para valorar la presencia de determinadas habilidades normales:

9 meses

Sigue con la mirada cuando el cuidador señala y exclama: ¡mira el(un objeto familiar)

12 meses (lo anterior más lo siguiente)

- Intenta obtener un objeto fuera del alcance llamando la atención del cuidador señalando, verbalizando y estableciendo un contacto visual (acción protoimperativa)
- Balbuceo
- Gesticulaciones (señalar, hacer adiós con la mano)

15 meses (lo anterior más lo siguiente)

- Establece contacto visual cuando habla con alguien
- Extiende los brazos anticipadamente cuando van a tomarlo en brazo
- Muestra atención compartida (compartir el interés por un objeto o actividad)
- Responde de forma consistente a su nombre
- Responde a órdenes simples
- Dice papá y mamá con sentido
- Otras palabras simples (16 meses)

18 meses (lo anterior más lo siguiente)

- Señala partes de su cuerpo
- Dice algunas palabras con significado
- Hace juego simbólico (muñecos, teléfono)
- Responde cuando el examinador señala un objeto
- Señala un objeto, verbaliza y establece contacto visual alternativamente entre el objeto y el cuidador con la única intención de dirigir la atención del adulto hacia el objeto (acción protodeclarativa)
- Trae objetos a los adultos, simplemente para mostrarlos

24 meses (lo anterior más lo siguiente)

- Utiliza frases de dos palabras
- Imita tareas domésticas
- Muestra interés por los otros niños
- Frases espontáneas (no solo ecológicas) de dos palabras a los 24 meses

5. Valorar la presencia de señales de alerta. Las señales de alerta para el autismo y que indican la necesidad de proceder a una evaluación diagnóstica más amplia de forma inmediata son según Filipek et al, (1999) [7]:

- No balbucea, no hace gestos (señalar, decir adiós con la mano) a los 12 meses
- No dice palabras sencillas a los 18 meses
- No dice frases espontáneas de dos palabras (no ecológicas) a los 24 meses
- Cualquier pérdida en lenguaje o habilidad social

Por su parte, la autoridad sanitaria canadiense de British Columbia (2003) [10] proporciona el siguiente listado de signos de alarma:

- Retraso o ausencia del habla
- No presta atención a las otras personas
- No responde a las expresiones faciales o sentimientos de los demás
- Falta de juego simbólico, ausencia de imaginación
- No muestra interés por los niños de su edad

- No respeta la reciprocidad en las actividades de “toma y daca”
- Incapaz de compartir placer
- Alteración cualitativa en la comunicación no verbal
- No señala objetos para dirigir la atención de otra persona
- Falta de utilización social de la mirada
- Falta de iniciativa en actividades o juego social
- Estereotipias o manierismos de manos y dedos
- Reacciones inusuales o falta de reacción a estímulos sonoros

Nivel 2

Detección específica.

Cuando hay una razonable sospecha de que el niño no sigue un desarrollo normal y se comprueba la presencia de señales de alerta, hay que pasar al nivel dos: la detección específica.

Detección específica a los 12 meses

- Muchos niños con autismo muestran alteraciones cualitativas y retrasos en el desarrollo desde el nacimiento, pero éstos son frecuentemente inespecíficos, por lo que los padres o profesionales no los reconocen en el primer año de vida. Existen ahora muchas investigaciones que se centran en el análisis de videos domésticos para identificar señales de alerta en la interacción social y distinguir a los niños con autismo de otros con desarrollo normal o con retraso (Osterling y Dawson, 1994 [11]; Osterling y Dawson 1999 [12]; Osterling, Dawson, Munson, 2002 [13]). Estos estudios retrospectivos muestran problemas iniciales en la coordinación motriz (a veces desde el nacimiento); posteriormente se identifica en los videos la existencia de problemas de sobre-reactividad sensorial. Frecuentemente se aprecia un comportamiento social normal en los primeros 4 - 6 meses, y es al comienzo de los 9-12 meses cuando se ve una pérdida de competencias sociales (anormal uso de la mirada, disminución de las vocalizaciones...).

Las señales de alerta que se apuntan a los 12 meses son:

- Menor uso de contacto ocular
- No reconoce su nombre
- No señala para pedir
- No muestra objetos

Diversos trabajos están buscando otros elementos que pudieran servir como signos de alerta: conductas emocionales socialmente dirigidas; imitación e interés social; manifestaciones tempranas de las funciones ejecutivas; presencia de conductas repetitivas; alteraciones del movimiento (como apuntan recientes estudios de Teitelbaum, Teitelbaum y otros, 1998 [14]) o del procesamiento sensorial (Baranek, 1999 [15]), aunque, por el momento, estas investigaciones no se estructuran en ningún instrumento utilizable.

Detección específica a los 18 meses (CHAT); 24 meses (M-CHAT)

- La detección específica puede realizarse a través de la *aplicación de instrumentos* como el CHAT (Baron-Cohen, Allen, y Gillberg, 1992 [16]) (anexo 1) y el M-CHAT (Robins, Fein, Barton y Green, 2001 [18]) (anexo 2),

El amplio estudio epidemiológico (aplicado por los pediatras a 16.000 niños ingleses de 18-20 meses) demostró que el CHAT distingue autismo de retraso en el desarrollo en niños de 20-24 meses (o edad mental equivalente), señalando, especialmente, como indicadores de riesgo de autismo:

- la ausencia de gestos protodeclarativos
- las dificultades en el seguimiento de la mirada y
- la no presencia de juego de ficción

Muchos profesionales implicados en la atención temprana están familiarizados con el CHAT porque en distintas comunidades autónomas españolas (Extremadura, Madrid, Andalucía, Castilla-León...) se han desarrollado campañas de información y formación en el ámbito educativo y sanitario. Incluso, en algunas provincias, se han introducido los indicadores de riesgo en el protocolo de revisión pediátrica. En Burgos la campaña de detección específica implicó la elaboración de dos instrumentos para facilitar una detección temprana del autismo (IDTA-18): un cuestionario de 20 preguntas para los padres y una escala de 10 ítems de evaluación directa (ver Mendizábal, 1993 [19]; Mendizábal, 1996 [20]; Mendizábal, 2002 [21])

Los estudios de seguimiento han confirmado que el CHAT es un instrumento muy específico (0,99), pero de baja sensibilidad (0,38): los niños con autismo de alto funcionamiento cognitivo no son, en muchos casos, detectados por este instrumento, por lo que es claramente mejorable. De hecho, sus autores están desarrollando una nueva versión denominada Q-CHAT, que estará disponible en los próximos años.

- Especialmente prometedor, como instrumento para el cribado, parece ser el M-CHAT [18], diseñado con la intención de mejorar la sensibilidad del CHAT.

Se ha validado con un muestra de 2.500 niños de 2 años y muestra una sensibilidad de 0,87, una especificidad de 0,99, un valor predictivo positivo de 0,80 y un valor predictivo negativo del 0,99. Los controles realizados dos años después, demuestran que sigue siendo muy sensible y estable por lo que puede ser recomendado como instrumento idóneo de detección alternativo al CHAT en el momento actual. Es, por otra parte, un instrumento fácil de administrar: los familiares rellenan el cuestionario en la sala de espera y aquellos casos que resulten sospechosos son contactados telefónicamente con posterioridad, para decidir entonces la indicación o no de una evaluación específica.

Detección específica a partir de los 36 meses

- Puesto que la detección con frecuencia es más tardía, conviene recordar que la presencia de alteraciones en las siguientes áreas justifica la derivación a una evaluación diagnóstica (modificado de Rivière, 2000 [3] y Le Couteur, 2003 [22]).
 1. **Comunicación:** déficit en el desarrollo del lenguaje, especialmente en la comprensión; escaso uso del lenguaje; pobre respuesta a su nombre; deficiente comunicación no verbal, (p.e. no señalar y tener dificultad para compartir un “foco de atención” con la mirada); fracaso en la sonrisa social para compartir placer y responder a la sonrisa de los otros.
 2. **Alteraciones sociales:** imitación limitada o ausente de acciones (p.e. aplaudir), con juguetes o con otros objetos; no “muestra” objetos a los demás; falta de interés o acercamientos extraños a los niños de su edad. Escaso reconocimiento o respuesta a la felicidad o tristeza de otras personas; no realiza juegos de ficción: no representa - con objetos o sin ellos - situaciones, acciones, episodios... (p.e. no se une a otros en juegos de imaginación compartidos), “en su propio mundo”, fracaso a la hora de iniciar juegos simples con otros o participar en juegos sociales sencillos; preferencia por actividades solitarias; relaciones extrañas con adultos (que oscilan entre una excesiva intensidad y una llamativa indiferencia).
 3. **Alteración de los intereses, actividades y conductas:** hipersensibilidad a los sonidos y al tacto; inusual respuesta sensorial (visual, olfativa); manierismos motores; morder, pegar, agredir a iguales; oposición al adulto; insistencia en la igualdad y/o resistencia a los cambios en situaciones poco estructuradas; juegos repetitivos con juguetes (p.e. alinear objetos, encender y apagar luces...)

Detección específica a partir de los 5 - 6 años

Muchos niños no manifiestan de forma clara un trastorno de Asperger hasta que no son expuestos a un mayor grado de demanda social como ocurre en los colegios de educación primaria. Los siguientes rasgos pueden alertar a los profesores y otros profesionales de la posibilidad de un trastorno de este tipo y aconsejar la derivación a una evaluación específica (adaptado de Le Couteur, 2003 [22])

1. **Alteraciones de la comunicación:** Desarrollo deficiente del lenguaje, incluyendo mutismo, entonación rara o inapropiada, ecolalia, vocabulario inusual para la edad del niño o grupo social. Limitado uso del lenguaje para comunicarse y tendencia a hablar espontáneamente solamente sobre temas específicos de su interés.
2. **Alteraciones sociales:** Dificultad para unirse al juego de otros niños o intentos inapropiados de jugar conjuntamente (puede manifestar agresividad y conductas disruptivas)
 - Falta de cumplimiento de las normas de la clase (criticar a los profesores, no cooperar en las actividades de clase, limitada habilidad para apreciar las normas culturales (p.e. la moda en el vestir, el estilo del habla, los intereses...)).
 - Los estímulos sociales le producen confusión o desagrado.
 - Fracaso en la relación normal con adultos (demasiado intensa o no relación).
 - Muestra reacciones extremas ante la invasión de su espacio personal o mental (resistencia intensa cuando se les presiona con consignas distintas a su foco de interés).
3. **Limitación de intereses, actividades y conductas:** Ausencia de flexibilidad y juego imaginativo cooperativo, aunque puede recrear él solo y frecuentemente ciertos escenarios imaginarios (copiados de los videos o dibujos animados).
 - Dificultad de organización en espacios poco estructurados.
 - Inhabilidad para desenvolverse en los cambios o situaciones poco estructuradas, incluso en aquellas en las que los niños disfrutan, como excursiones del colegio, cuando falta una profesora...
4. **Otros rasgos:** Perfil inusual de habilidades y deficiencias (p.e. habilidades sociales y motoras escasamente desarrolladas, mientras que el conocimiento general, la lectura o el vocabulario pueden estar por encima de la edad cronológica o mental). Cualquier otra evidencia de conducta extraña (incluidas respuestas inusuales a los estímulos sensoriales -visual u olfativo-; respuestas inusuales al movimiento y cualquier historia significativa de pérdida de habilidades).

En este subgrupo de TEA existen ciertos instrumentos de detección que pueden ser útiles para identificar la necesidad de una evaluación más detallada. El CAST Childhood Asperger Syndrome Test (Scott et al, 2002 [23]), el ASDI Asperger Syndrome Diagnostic Interview (Gillberg et al, 2001 [24]) y el ASSQ Autism Spectrum Screening Questionnaire (Ehlers, Gillberg y Wing, 1999 [25]) son cuestionarios diseñados para obtener de los padres o profesores información relevante para la detección específica del trastorno de Asperger y del autismo con un nivel de "alto funcionamiento".

Estos instrumentos son importantes, pero presentan limitaciones a la hora de ser utilizados (hay pocos estudios de validación, de capacidad predictiva, de estabilidad, etc.).

Para ayudar a superar las limitaciones actuales, se ha iniciado en España la primera investigación sobre el trastorno de Asperger que pretende -entre otros objetivos- desarrollar un instrumento de detección preciso y que pueda ser fácilmente completado tanto por padres como por profesores (Belinchón, Hernández, Martos y Sotillos, 2002 [26]).

AVANZANDO HACIA EL FUTURO...

Tenemos estudios recientes de la Universidad de Florida [16] en EE.UU que han realizado un seguimiento estructurado de miles de niños de la población general, entre los que, como era de esperar, han aparecido casos que finalmente fueron diagnosticados de TEA. Al analizar retrospectivamente su presentación ha sido posible identificar los síntomas que presentaban los niños y cómo y cuándo aparecían (o desaparecían). Este tipo de investigaciones nos adentran en un futuro esperanzador, que nos va a permitir conocer cómo se despliegan los síntomas de estos trastornos, pero que ya aportan unas consideraciones valiosas:

1. No todos los niños presentan todos los síntomas descritos como “clásicos”. Consecuentemente, la ausencia de cualquiera de ellos **NO ES EXCLUYENTE** del diagnóstico de TEA (error frecuentemente cometido por profesionales poco informados). El análisis de las frecuencias de los comportamientos entre los dos y los tres años muestra que un alto porcentaje de síntomas se manifiesta en la población de los dos años de edad, lo que apoyaría la decisión de establecer esta edad como clave para la detección temprana.
2. Por tanto, si se quieren seleccionar los síntomas más frecuentes en el período entre dos y tres años, además de insistir en que afrontamos un colectivo heterogéneo, en el que no todos presentan siempre todos los síntomas (incluso aquellos considerados históricamente como clásicos, como la ecolalia o el no levantar los brazos anticipando la interacción...) se pueden subrayar las siguientes cinco “red flags” o señales de alarma de TEA, que van a ir apareciendo consecutivamente en el desarrollo infantil, y que son identificables en al menos el 80% de los niños de dos y tres años que reciben finalmente un diagnóstico formal de TEA:
 1. No mirar de manera “normal” a la cara de los demás.
 2. No compartir el interés o el placer con los demás.
 3. No mostrar respuesta al ser llamado por su nombre.
 4. No señalar con el dedo índice.
 5. No traer cosas para “mostrarlas” a los demás.

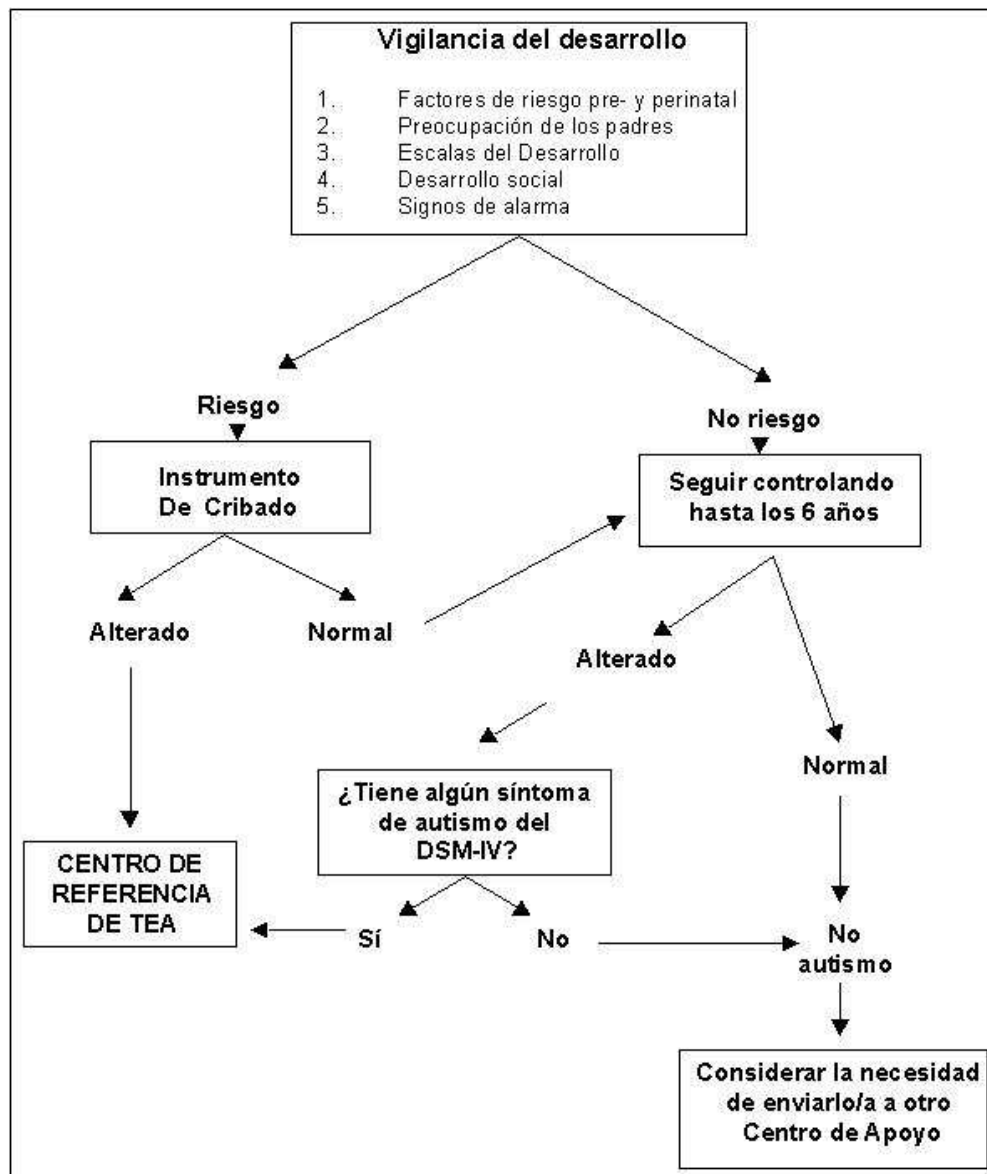
Descripción de los instrumentos recomendados en la detección¹:

Nombre /Referencias	Descripción
<p>CHAT (Checklist for Autism in Toddlers). Baron-Cohen, et al.; (1992); Baron-Cohen, et al., (1996); Baron-Cohen, et al., (2000) [17]</p> <p>M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers) Robin, et al (2001)[18]</p>	<p>Instrumento de cribado diseñado para detectar rasgos de autismo desde los 18 meses que se administra, a través de preguntas y de exploración del niño. Ofrece señales de alerta que indicarían la necesidad de una evaluación por expertos.</p> <p>Versión ampliada del CHAT que los padres de niños de 24 meses rellenan por escrito en la sala de espera. Tiene seis elementos clave y la familia de cualquier niño que falle dos o más, es contactada posteriormente por teléfono, a fin de determinar la indicación de una exploración especializada.</p>
<p>PDDST (Pervasive Developmental Disorder Screening Test) Siegel, (1998) [27] (Instrumento no publicado en una revista que exija revisión por iguales – peer review)</p>	<p>Se administra en tres etapas. La primera corresponde al ámbito de la atención pediátrica ambulatoria y sirve para detectar señales de alerta que orientarían al niño a la siguiente etapa donde se evalúan trastornos del desarrollo en general y podrían detectarse señales de autismo. La tercera etapa se aplica en un contexto clínico especializado en diagnósticos de autismo.</p>

¹ Ver anexo nº2 en el que se detalla donde pueden localizarse las pruebas, así como si éstas se encuentran validadas y /o traducidas al castellano.

<p>ASIEP-2 (Autism Screening Instrument for Educational Planning. 2ª ed.). Krug, Arick, y Almond (1993)[28]</p>	<p>Puede aplicarse desde los 18 meses hasta la edad adulta, recoge datos sobre la conducta lingüística, la comunicación, interacción social y el nivel educativo. Proporciona información en cinco áreas sobre aspectos relevantes para la intervención educativa.</p>
<p>ASSQ (Autism Spectrum Screening Questionnaire for Asperger and other high functioning autism conditions). Ehlers, Gillberg y Wing (1999)[25].</p>	<p>Aunque no permite una diferenciación clara entre autismo de alto funcionamiento y S. de Asperger, es una de las pocas escalas que dispone de estudios de validez (aunque limitados). No está traducido al castellano.</p>
<p>CAST.- Childhood Asperger Syndrome Test (Scott et al, 2002) [23],</p>	<p>Cuestionario de 37 ítems, que se administra a las familias. Está basado en descripciones de comportamientos contemplados en el CIE-10 y en el DSM-IV como característicos del espectro autista. Algunos de sus ítems ya aparecían en otras dos herramientas diagnósticas: el PDD-Q (Baird et al, 2000) [29] y el ASSQ (Ehlers, Gillberg & Wing, 1999)[25]</p>
<p>ASDI.- Asperger Syndrome Diagnostic Interview (Gillberg et al, 2001)[24].</p>	<p>Aunque no permite una diferenciación clara entre autismo de alto funcionamiento y S. de Asperger, es una de las pocas escalas que dispone de estudios de validez (aunque limitados).</p>

ALGORITMO DIAGNÓSTICO



CONCLUSIONES

Los TEA se manifiestan pronto en la vida: siempre antes de los tres años de edad; aunque, lamentablemente, muchas veces no son identificados hasta meses o años después. Los casos de menor grado de afectación o aquellos con niveles cognitivos normales o superiores a la media frecuentemente no se identifican hasta la edad escolar.

Los estudios de estos últimos años han perfeccionado la descripción clínica de estos trastornos y sus límites clasificatorios, y han aportado nuevos métodos de identificación y de diagnóstico. Por el momento, carecemos de biomarcadores específicos, pruebas de laboratorio o instrumentos clínicos que identifiquen objetivamente estos trastornos. El diagnóstico especializado es un procedimiento costoso y complejo, dependiente de un juicio clínico informado, que debe reservarse para aquellos casos en los que esté justificado. Sin embargo,

la detección temprana de aquellos casos en los que el diagnóstico esté indicado es un proceso simple y no costoso, que permitirá racionalizar nuestra actuación.

Somos capaces de sospechar y de reconocer el autismo y otros TEA en los primeros años de vida, y apreciamos ahora que existe un espectro de afectación que supera las primeras descripciones de Kanner del año 1943. Es posible identificar los TEA bastante antes de lo que se hace en la práctica habitual y numerosos estudios demuestran que, a pesar de no conseguir su curación, somos ahora capaces con la intervención temprana de mejorar su pronóstico y la experiencia de sus familias. El desafío actual radica en aplicar este conocimiento que poseemos en favor de este sector de nuestra sociedad; para ello la identificación temprana representa un paso fundamental que no puede, ni debe, ser obviado.

Anexo 1. CHAT²

SECCION A: PREGUNTAR AL PADRE/MADRE:

<input type="checkbox"/> ¿Disfruta su hijo al ser mecido, botar en sus rodillas, etc?	Si/No
<input type="checkbox"/> ¿Se interesa su hijo por otros niños?	Si/No
<input type="checkbox"/> ¿Le gusta a su hijo subirse a los sitios, como a lo alto de las escaleras?	Si/No
<input type="checkbox"/> ¿Disfruta su hijo jugando al cucú y al escondite?	Si/No
<input type="checkbox"/> ¿Simula alguna vez su hijo, por ejemplo, servir una taza de té usando una tetera y una taza de juguete, o simula otras cosas?	Si/No
<input type="checkbox"/> ¿Utiliza alguna vez su hijo el dedo índice para señalar, para pedir algo?	Si/No
<input type="checkbox"/> ¿Usa alguna vez su hijo el dedo índice para señalar, para indicar interés por algo?	Si/No
<input type="checkbox"/> ¿Sabe su hijo jugar adecuadamente con juguetes pequeños (p.e. coches o bloques), y no sólo llevárselos a la boca, manosearlos o tirarlos?	Si/No
<input type="checkbox"/> ¿Alguna vez su hijo le ha llevado objetos para mostrarle algo?	Si/No

SECCION B: OBSERVACIÓN

I. ¿Ha establecido el niño contacto ocular con Vd. durante la observación?	Si/No
II. 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?	Si/No
III. Consiga la atención del niño, entonces dele una tetera y una taza de juguete y diga "¿Puedes servir una taza de té?"	Si/No
IV. Diga al niño "¿Dónde está la luz?". ¿Señala el niño con su dedo índice a la luz?	Si/No
V. ¿Sabe el niño construir una torre de bloques? Si es así, ¿cuántos? (Número de bloques:)	Si/No

Anexo 2. M-CHAT³

1. ¿Disfruta su niño cuando lo balancean o hacen saltar sobre sus rodillas?	Si/No
2. ¿Se interesa su niño en otros niños?	Si/No
3. ¿Le gusta a su niño subirse a las cosas, por ejemplo, subir las escaleras?	Si/No
4. ¿Disfruta su niño jugando al cucú y al escondite?	Si/No
5. ¿Le gusta a su niño simular que habla por teléfono, que cuida de sus muñecos o simular cualquier otra cosa?	Si/No
6. ¿Utiliza su niño su dedo índice para señalar algo o para preguntar algo?	Si/No
7. ¿Usa su niño su dedo índice para señalar algo o indicar interés en algo?	Si/No
8. ¿Puede su niño jugar bien con juguetes pequeños (como coches o cubos) sin llevárselos a la boca, manipularlos o dejarlos caer?	Si/No
9. ¿Le trae su niño a usted (padre o madre) objetos o cosas con el propósito de mostrarle algo alguna vez?	Si/No
10. ¿Lo mira su niño directamente a los ojos por más de uno o dos segundos?	Si/No
11. ¿Parece su niño ser demasiado sensitivo al ruido (p.e. se tapa los oídos)?	Si/No
12. ¿Sonríe su niño en respuesta a su cara o a su sonrisa?	Si/No
13. ¿Lo imita su niño? Por ejemplo, si usted le hace una mueca, su niño trata de imitarlo?	Si/No

² El CHAT y el M-CHAT se reproducen tal como han sido originalmente traducidos al español por sus autores. Algunos de sus términos son poco claros y las versiones merecen una revisión, así como su adecuación cultural.

³ Los ítems en negrita se consideran ítems críticos (tienen la misma validez predictiva que el conjunto del cuestionario). Si el niño puntúa positivo en dos de estos ítems críticos (o en tres de toda la lista) ya es motivo suficiente para realizar un seguimiento.

14. ¿Responde su niño a su nombre cuando lo llama?	Si/No
15. ¿Si usted señala un juguete que está al otro lado de la habitación, su niño lo mira?	Si/No
16. ¿Camina su niño?	Si/No
17. ¿Presta su niño atención a las cosas que usted está mirando?	Si/No
18. ¿Hace su niño movimientos raros con los dedos cerca de su cara?	Si/No
19. ¿trata su niño de llamar su atención sobre las actividades que esta realizando?	Si/No
20. ¿Se ha preguntado alguna vez si su niño es sordo?	Si/No
21. ¿Comprende lo que otros dicen?	Si/No
22. ¿Fija su niño su mirada en nada o camina sin sentido algunas veces?	Si/No
23. ¿Su niño le mira a su cara para comprobar su reacción cuando está en una situación diferente?	Si/No

Anexo 3- Localización, validación y traducción de pruebas recomendadas.

PRUEBA	LOCALIZACIÓN
<p>CHAT (Checklist for Autism in Toddlers).</p> <p>Baron-Cohen, et al.; (1992); Baron-Cohen, et al., (1996); Baron-Cohen, et al., (2000) [16]</p>	<p>En el propio documento.</p> <p><i>British Journal of Psychiatry Vol 161, 2002.</i></p>
<p>M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers) Robin, et al (2001) [17]</p>	<p>En el propio documento.</p> <p><i>Journal of Autism and Developmental Disorders, Vol. 31, No. 2, 2001</i></p>
<p>PDDST (Pervasive Developmental Disorder Screening Test) Siegel, (1998) [26]</p>	<p>http://harcourtassessment.com/haiweb/Cultures/en-US/Products/Product+Detail.htm?CS_ProductID=076-1635-106&CS_Category=EarlyChildhood&CS_Catalog=TPC-USCatalog</p>
<p>ASIEP-2 (Autism Screening Instrument for Educational Planning. 2ª ed.). Krug, Arick, y Almond (1993) [27]</p>	<p>http://www.proedinc.com/store/index.php?mode=products_search&searchtype=specific&specific_search=asiep&title_authore</p>

<p>ASSQ (Autism Spectrum Screening Questionnaire for Asperger and other high functioning autism conditions). Ehlers, Gillberg y Wing (1999) [24].</p>	<p><i>Journal of Autism and Developmental Disorders, Vol. 29, No. 2, 1999</i></p>
<p>CAST.- Childhood Asperger Syndrome Test (Scott y cols, 2002) [22],</p>	<p>http://www.autismresearchcentre.com/instruments/research_instruments.asp <i>Autism Vol 6, 9-31 ,2002.</i></p>
<p>ASDI.- Asperger Syndrome Diagnostic Interview (Gillberg y cols, 2001)[23].</p>	<p><i>Autism, Vol 5(1) 57–66, 2001</i></p>

BIBLIOGRAFÍA

1. Informe disponible en <http://iier.isciii.es/autismo>.
2. Howlin P, Asgharian A. The diagnosis of autism and Asperger syndrome: findings from a survey of 770 families. En *Dev Med Child Neurol*. 1999; 41: 834-839.
3. Rivière A . ¿Cómo aparece el autismo? Diagnóstico temprano e indicadores precoces del trastorno autista. A. Rivière y J. Martos (Comp.) *El niño pequeño con autismo*. Madrid: APNA-IMSERSO. 2000.
4. Ministerio de Sanidad y Consumo. Guía para la detección precoz de las deficiencias del recién nacido y del niño en Atención Primaria. 1991.
5. GAT. Libro Blanco de la Atención Temprana. 2000. Disponible en: <http://www.minusval2000.com/investigacion/libroBlancoAtenciTemprana/LibroBlancoAtenciTemprana.htm>
6. Belinchón M (Dir.) *Situación y Necesidades de las personas con trastornos del espectro autista en la Comunidad de Madrid*. 2001 Madrid: Caja Madrid.
7. Filipek PA, Accardo P, Baranek GT et al. The Screening and Diagnosis of Autistic Spectrum Disorders. *J Autism Dev Disord*.1999; Vol 29, nº 6.
8. English A y Essex J. Report on autistic spectrum disorders: a comprehensive report into identification, training and provision focusing on the needs of children and young people with autistic spectrum disorder and their families within the West Midlands region. Warwick: Warwickshire County Council for the West Midlands SEN Regional Partnership. 2001.
9. Fernández-Matamoros I, Fuentes J y Rueda J. *Escala Haizea-Llevant*. Departamento de publicaciones del Gobierno Vasco, Vitoria,1991.
10. 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.
11. Osterling JA, Dawson G. Early recognition of children with autism: A study of first birthday homevideotapes. *J Autism Dev Disord*.1994; 24,3.
12. Osterling JA, Dawson G. Early identification of 1 year old with autism versus mental retardation based on home videotapes of first birthday parties. [poster] *Monogr Soc Res Child Dev*. 1999.
13. Osterling JA, Dawson G, Munson JA. Early recognition of 1-year-old infants with autism spectrum disorder versus mental retardation. *Dev Psychopathol*. 2002; Vol 14(2): 239-251.
14. Teitelbaum P, Teitelbaum O y Nye J. Movement analysis in infancy may be useful for early diagnosis of autism. *Proceedings of the National Academy of Sciences USA*, 1998; 95:13982-13987.
15. Baranek GT. Autism during infancy: a retrospectiva video analysis of sensory-motor and social behaviors at 9-12 months of age. *J Autism Dev Disord*. 1999; vol. 29, nº3.
16. Baron-Cohen S, Allen J y Gillberg C. Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT. *Br J Psychiatry*. 1992; 161: 839-843.

17. Stacy Shumway, Amy Wetherby, Juliann Woods y Nola Watt. Florida State University. International Meeting for Autism Research. Sacramento. 7 de mayo de 2004.
18. Robins DL, Fien D, Barton ML y Green J. The Modified checklist for autism in Toddlers: An initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders (M-CHAT). *J Autism Dev Disord.* 2001; vol. 31, nº2.
19. Mendizábal F. Un intento de aproximación al tema de la detección temprana en autismo. *Actas del VII Congreso de Autismo*, Salamanca: Editorial Amarú. 1993.
20. Mendizábal F. Cuestiones sobre detección, evaluación y atención temprana en autismo: *Actas del V Congreso Internacional de Autismo-Europa 1996*; Barcelona: Escuela Libre Editorial.
21. Mendizábal F. Cuanto antes mejor: detección temprana de los trastornos del espectro autista. *V Encuentro sobre Autismo El autismo y su Proyección de Futuro.* Autismo-Burgos, 2002. IMSERSO.
22. Le Couteur A (Dir). *National Autism Plan for Children (NAPC) 2003.*
23. Scott F, Baron-Cohen S, Bolton P y Brayne C. The CAST (Childhood Asperger Syndrome Test): Preliminary development of UK screen for mainstream primary school children. *Autism.* 2002; 6(1): 9-31.
24. Gillberg C, Gillberg IC, Rastam M y Wentz N. The Asperger Syndrome Diagnostic Interview (ASDI): a preliminary study of a new structured clinical interview. *Autism.* 2001; 5: 57-66.
25. Ehlers S, Gillberg C y Wing L. A screening questionnaire for Asperger Syndrome and other high functioning Autism Spectrum Disorders in School age children (ASSQ). *J Autism Dev Disord.* 1999; vol. 29, nº 2.
26. Belinchón M, Hernández JM, Martos J, Sotillos M. Personas con síndrome de Asperger: detección diagnóstica, funcionamiento psicológico y necesidades de apoyo; [forthcoming]. ONCE, 2002-2004.
27. Siegel B. Early screening and diagnosis in autism spectrum disorders: The Pervasive Developmental Disorders Screening Test (PDDST). *Proceedings of the NIH State of the Science in Autism: Screening and Diagnosis working conference*, Bethesda, MD, 1998. June 15-17.
28. Krug DA, Arick J y Almond P. Behavior checklist for identifying severely handicapped individuals with high levels of autistic behavior. *J Child Psychol Psychiatry.* 1980; 21: 221-229.
29. Baird G, Charman T, Baron-Cohen S, Cox A, Swettenham J, Wheelwright S, Drew A. A screening instrument for autism at 18 months of age: a 6 year follow-up study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* 2000; June; 39-6.