

GUÍA DE BUENA PRÁCTICA PARA EL DIAGNÓSTICO DE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA)

Grupo de Estudio de los Trastornos del Espectro Autista del Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo.

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.).

MUÑOZ YUNTA, JOSÉ ANTONIO. Sección de Neuropediatría Hospital del Mar de Barcelona y Centro de Neuropsicobiología. Barcelona

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

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

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

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

MULAS DELGADO, FERNANDO. Servicio de Neuropediatría del Hospital de la Fe. Valencia.

TAMARIT CUADRADO, JAVIER. Departamento de Calidad de FEAPS.

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

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

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

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

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

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

PALACIOS, SIMONA. Asociación Autismo Burgos.

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 el diagnóstico de los Trastornos del Espectro Autista (TEA)

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

RESUMEN

La Guía de Buena Práctica para el Diagnóstico de los Trastornos del Espectro Autista (TEA) tiene como finalidad recomendar un protocolo diagnóstico consensuado por el Grupo de Estudio del Instituto de Salud Carlos III.

Se enfatiza la necesidad de obtener una historia clínica adecuada, recogiendo antecedentes personales, familiares y psicosociales; detallando los ámbitos básicos afectados en los TEA – interacción social, comunicación y patrones restringidos de comportamiento, actividades e intereses -. Asimismo, se recogen y analizan las pruebas diagnósticas – tanto de carácter psicoevolutivo como biomédico - que deben realizarse en todos los casos, contemplándose paralelamente las pruebas indicadas en caso de sospecha de otros trastornos físicos identificables y aquéllas pruebas médicas que deben ser consideradas únicamente para la investigación.

El procedimiento diagnóstico requiere la puesta en marcha de una estrategia de evaluación coordinada de carácter multidisciplinar, que asegure la participación de especialistas de la pediatría, la psicología, la neurología y la psiquiatría en activa colaboración con la familia, cuya labor coordinada tendría su colofón en la elaboración y entrega de un informe personalizado.

Todo diagnóstico ha de ser acompañado de un plan de acción que incluya el apoyo inmediato a la persona con TEA y la provisión de información a su familia sobre recursos e iniciativas comunitarias en su zona.

PALABRAS CLAVE

Autismo. CIE. Ética Médica. DSM-IV. Protocolos clínicos. Historia clínica. Técnicas de Diagnóstico Neurológico. Técnicas y Procedimientos Diagnósticos. Tests Diagnósticos de rutina. Guía de Buena Práctica.

SUMMARY

The Good Practice Guidelines for the Diagnosis of Autism Spectrum Disorders (ASD) recommends a consensus diagnostic procedure for ASD, that has been designed by the Study Group of the Instituto de Salud Carlos III.

The reports emphasizes the need to obtain a complete clinical history, covering personal, family and psychosocial antecedents; detailing the basic areas affected in ASD – social interaction, communication and restricted patterns of behaviour, activities and interests -. Diagnostic tests to be used as a routine in all cases are described and analyzed – including both psychoeducational and biomedical tests -. Also, tests indicated in cases with suspected identifiable physical disorders are covered, as well as those medical tests to be used for research purposes only.

The diagnostic procedure requires the implementation of a coordinated interdisciplinary assessment strategy, that needs to ensure the participation of professionals from pediatrics, psychology, neurology and psychiatry, in active collaboration with the family. Their role culminates in the preparation and delivery of a personalized report.

Every diagnostic procedure needs to be accompanied by an action plan that includes immediate support to the person with ASD, as well as information to the family on resources and community initiatives in their living area.

KEY WORDS

Autistic Disorder. Clinical Protocols. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. Diagnostic Techniques and Procedures. International Classification of Diseases. Medical Records. Neurological Diagnostic Techniques. Practice Guidelines. Recommendations. Routine Diagnostic Tests.

PALABRAS DE CABECERA.- Guía de Buena Práctica para el Diagnóstico de los TEA.

INTRODUCCIÓN

El diagnóstico del autismo, prototipo de los Trastornos del Espectro Autista (TEA), es un proceso de carácter deductivo, mediante el cual los profesionales o especialistas, guiados por sus conocimientos y experiencia clínica, y utilizando las categorías universalmente aceptadas por la comunidad científica (DSM-IV-TR [1] o CIE-10 [2,3]), clasifican y caracterizan el comportamiento del individuo y establecen un plan de intervención apropiado a las características de la persona.

Una vez caracterizado sindrónicamente el trastorno, y realizado el diagnóstico diferencial, ha de procederse a un estudio biomédico que busque causas subyacentes, ayude a entender mejor las necesidades del paciente y oriente sobre la indicación individualizada de exploraciones complementarias.

Para llevar a cabo este proceso se requiere, por tanto, la puesta en marcha de una estrategia coordinada de evaluación de carácter multidisciplinar, que asegure la participación de especialistas de la pediatría, la psicología, la neurología y la psiquiatría. La evaluación ha de ser lo más completa posible, evitando, al mismo tiempo, pruebas innecesarias que dupliquen resultados sobre los que ya se tiene certeza, o que de forma injustificada dilaten la presentación del informe o causen malestar a la persona con TEA o a su familia. Los representantes legales del paciente deberán autorizar, tras recibir la adecuada información, la realización de las pruebas o exploraciones propuestas, favoreciéndose la presencia de la familia siempre que ello sea posible.

El proceso diagnóstico en los TEA es una actividad que requiere especialización y experiencia, tanto en relación al conocimiento del autismo, como para trabajar en equipo con diferentes profesionales, muchas veces adscritos a distintos servicios clínicos. Igualmente, los profesionales que afronten la tarea de realizar un diagnóstico de autismo deben promover la participación eficaz de la familia, fomentando el intercambio de información en busca de una visión compartida del problema.

Al finalizar la evaluación, los representantes legales -y las propias personas con TEA en la medida que esto último sea posible - deberán recibir información adecuada, verbal y escrita, sobre los resultados obtenidos; asimismo, tendrán la posibilidad de aclarar cualquier duda que deseen plantear o de buscar una segunda opinión profesional. La confidencialidad de sus datos estará garantizada.

Toda evaluación ha de ser acompañada de un plan de acción que incluya el apoyo inmediato a la persona con TEA y la provisión de información sobre recursos e iniciativas comunitarias en su zona (Ver Recursos de Información y Apoyo <http://ier.isciii.es/autismo>).

El contenido del proceso de evaluación debe adecuarse a las edades cronológica y mental, historia del desarrollo, situación vital y evaluaciones previas que haya recibido la persona. Por lo general incluye:

- La recogida de información sobre la historia de la persona y antecedentes médicos y familiares.
- Una evaluación médica, que incluiría estudios psiquiátricos y biomédicos.
- Una evaluación psicológica de la inteligencia, habilidades sociales, habilidades comunicativas y lingüísticas y competencias adaptativas.

En el diagnóstico del autismo y de otros TEA existen diversas dificultades, cuya presencia o intensidad varía en cada caso, y que pueden incrementar la probabilidad de un diagnóstico erróneo:

- ❑ Cuando se trata de **niños muy pequeños** no es fácil lograr la colaboración del niño, y algunos síntomas (como el repertorio limitado de intereses o el comportamiento estereotipado) pueden presentarse más tardíamente, por lo que el cuadro puede ser aún inespecífico. En estos casos, las estrategias más recomendables serían: aplazar el diagnóstico definitivo mientras se

inicia un plan de intervención basado en debilidades y fortalezas y los problemas que presenta, y hacer un seguimiento hasta que el niño cumpla 3-4 años.

- ❑ Cuando se trata de **personas adultas**, es difícil recoger datos de sus primeros años de vida, por lo que el diagnóstico deberá ser, en esas ocasiones, tentativo y basado en la observación de la persona y en las aportaciones de aquéllos que le conocen en profundidad.
- ❑ Cuando se trata de **personas con afectaciones intelectuales y/o sensoriales graves**, que pueden cursar con comportamientos estereotipados y ausencia de habilidades comunicativas, además de realizar observaciones en diferentes contextos, es recomendable sospechar la existencia de un TEA si las habilidades comunicativas y sociales están significativamente más afectadas de lo que cabría esperar de acuerdo con su capacidad intelectual.
- ❑ También puede ser difícil el diagnóstico cuando la persona tiene un **grado más elevado de funcionamiento intelectual**. La dificultad fundamental en estos casos puede ser el diagnóstico diferencial entre Trastorno Autista de alto nivel de funcionamiento (para el que no existen criterios diagnósticos específicos) y el Trastorno de Asperger. Los manuales de clasificación deben ser utilizados, aún aceptando que deberán mejorarse en el futuro. Así, en el Trastorno de Asperger se debe constatar la ausencia de un retraso clínicamente significativo en los desarrollos lingüístico y cognitivo (Ehlers et al, 1999 [4])

Como orientación general, en todos estos casos se deben compartir abiertamente las dudas y dificultades del diagnóstico con los padres o familiares de la persona objeto de atención.

Finalmente, el Grupo de Estudio subraya que el derecho a la salud de todos los ciudadanos debe asegurar la gratuidad y la equidad de los servicios diagnósticos y de atención para las personas con TEA en el Estado español.

1. **¿Cuál es la finalidad del proceso diagnóstico?**

El proceso diagnóstico de los TEA tiene como finalidad fundamental caracterizar, con la mayor fiabilidad posible, el comportamiento del individuo como perteneciente a una categoría diagnóstica específica, identificando trastornos comórbidos y diferenciándola de otros trastornos evolutivos o mentales.

Los propósitos del diagnóstico pueden ser múltiples, y aportar datos que deben:

- ❑ Servir para proporcionar a la propia persona afectada, a su familia y a los organismos públicos y privados un adecuado plan de atención global que incluya programas psicopedagógicos, conductuales, psicofarmacológicos, de apoyo familiar, medidas sociales, terapias de trastornos asociados, etc.
- ❑ Contribuir a la investigación, de cara a asegurar la comparabilidad de las muestras utilizadas.
- ❑ Permitir las revisiones periódicas, ya que facilitará a los profesionales información adecuada para comparar objetivamente las variaciones observadas, analizar la evolución (mejoría o empeoramiento del cuadro, desarrollo de habilidades, aparición de otros trastornos asociados, la calidad de vida de la persona y de sus familiares, etc.) y valorar los resultados de los tratamientos aplicados.

2. **¿Cuáles son las fases del proceso diagnóstico?**

El primer paso en el proceso de diagnóstico consiste en recoger la información pertinente a través de una historia clínica detallada del individuo. Posteriormente, hay que administrar las pruebas que nos permitan conocer mejor la sintomatología y el perfil psicológico completo de la persona. La evaluación psiquiátrica y biomédica completarán el proceso diagnóstico, que tiene su colofón en la elaboración y entrega del informe personalizado.

2.1 ¿En qué consiste la Historia Clínica?

La información relativa a cómo la persona ha evolucionado desde el período prenatal hasta el momento actual facilita tanto la selección y aplicación de las pruebas de evaluación como el diagnóstico diferencial. En la tabla siguiente se recogen los contenidos fundamentales que deben incluirse en una Historia Clínica.

Contenido	Descripción
Antecedentes familiares	Se recoge información relativa a miembros de la familia nuclear y extensa que han podido tener problemas similares o relacionados con los trastornos del desarrollo (retraso mental, problemas de la socialización o de la comunicación, trastornos mentales, afectaciones sensoriales tempranas, etc.)
Datos prenatales y neonatales	Consiste en una revisión de las condiciones y circunstancias que tuvieron lugar durante el embarazo, el parto y los primeros momentos del desarrollo de la persona. Se recogen datos como meses de gestación, enfermedades o problemas que tuvo la madre durante la gestación, posible medicación y/o consumo de tóxicos durante el embarazo, circunstancias del parto, peso al nacer, Prueba de APGAR, resultados de pruebas de cribado aplicadas (fenilcetonuria e hipotiroidismo), dificultades en los primeros momentos de vida, etc.
Historia evolutiva	Se revisan los hitos más importantes del desarrollo motor, comunicativo y social de la persona, incluyéndose información relativa a hábitos de sueño, hábitos alimenticios, cuándo y cómo se logró el control de esfínteres, etc. Se recoge también el momento en que aparecieron los primeros síntomas o preocupaciones de los padres, en qué consistían, así como cualquier otro aspecto del desarrollo que a los padres les hubiera parecido extraño o inusual (movimientos extraños, tendencia a las rutinas, conductas problemáticas, etc.). Debe solicitarse información clave sobre las características observadas en la mayoría de los niños con autismo en esos primeros años de la vida, en cuanto al desarrollo de la comunicación verbal y no verbal. La imitación, el juego, la reciprocidad social, etc.
Antecedentes en cuanto a la salud	Constituyen la historia médica de la persona, por lo que recoge información sobre enfermedades que ha tenido, con especial énfasis en afecciones neurológicas, deficiencias sensoriales (auditivas y visuales) y cualquier otra condición como signos de síndromes específicos. Igualmente se deben recoger los tratamientos psicofarmacológicos y las hospitalizaciones que hayan tenido lugar, así como una revisión por sistemas, identificación de alergias o de problemas inmunológicos y de reacciones peculiares a las vacunaciones.
Aspectos familiares y psicosociales	En este ámbito se recoge información relativa al funcionamiento de la persona en el medio familiar, la situación de la familia, los apoyos de que dispone y las situaciones de estrés que afronta desde que apareció el problema. Es importante registrar el comportamiento familiar del sujeto, las dificultades que tiene la familia para educar al niño o niña y/o para lograr que se adapte a las actividades cotidianas, las relaciones con los hermanos y otros miembros de la familia, etc. El comportamiento social (con quién se relaciona, cómo y el tipo de relaciones o juegos más habituales), así como la historia y el comportamiento escolar, incluyendo información proporcionada por los profesores, son aspectos muy relevantes.
Consultas y tratamientos anteriores	Incluye la revisión de las consultas realizadas hasta el momento relativas al problema de la persona, así como los tratamientos o programas llevados a cabo, los servicios en los que ha sido atendido y el programa educativo que se ha seguido con la persona hasta la actualidad.

Los datos de la historia clínica deben ser recogidos con el mayor detalle posible y en un ambiente de tranquilidad, transmitiendo a los padres la importancia de la información que están proporcionando, al ser éste uno de los primeros momentos (si no el primero) en que el profesional clínico y los padres o familiares hablan en profundidad sobre el paciente, y constituir el inicio de una relación de confianza mutua y de apoyo que puede prolongarse durante mucho tiempo. Los profesionales son las personas que mejor conocen los TEA, pero los familiares son quienes mejor conocen a la persona. Por tanto, este proceso de colaboración implica un aprendizaje mutuo.

Hay algunos aspectos de la historia clínica que pueden ser relevantes para el diagnóstico diferencial. Por ejemplo, la edad de comienzo o la edad en la que los padres empezaron a preocuparse y el curso evolutivo de las habilidades comunicativas y sociales pueden aportar una valiosa información en los casos de Trastorno Desintegrativo Infantil o en el Trastorno de Rett, en los que el desarrollo es normal durante los primeros meses de vida. En el Trastorno de Asperger, los síntomas debutan más tardíamente, ya que el desarrollo del habla sigue un curso normal, aunque no se acompañe de un uso socialmente adecuado del lenguaje.

2.2 ¿En qué aspectos de la historia hay que profundizar cuando se lleva a cabo un diagnóstico?

El diagnóstico debe considerar exhaustivamente los tres ámbitos de afectación que son característicos de los TEA: deficiencias en la interacción social, alteraciones en la comunicación y patrones restringidos de comportamiento, actividad e intereses.

En cuanto a la *interacción social*, se debe averiguar cuál es el patrón de comportamiento de la persona cuando se relaciona tanto con sus familiares (padres o hermanos) como con personas no familiares. Las preguntas relativas a este aspecto se refieren a si la persona se interesa por la interacción social, o si su comportamiento es reservado; si acepta de forma pasiva la interacción social pero no la busca intencionalmente; si busca la interacción social, pero ésta se ve limitada por sus intereses peculiares o por una forma excéntrica de actuar socialmente y si la persona comparte temas de interés o que le causen placer con otros, así como si mantiene una relación de empatía con los demás.

Otros puntos importantes que deben ser aclarados se refieren a aspectos instrumentales de la interacción social. Por ejemplo, se pregunta si la persona realiza y mantiene contacto ocular, así como si dicho contacto le sirve para regular la interacción social; si utiliza gestos naturales y si su orientación y postura corporal se adaptan a las necesidades de la interacción. Finalmente, se debe recabar información sobre si existe una relación de apego entre la persona y sus padres o familiares; si la persona tiene amigos de su edad y si sus relaciones con ellos son apropiadas a su nivel de desarrollo cognitivo y adaptativo.

En cuanto a la *comunicación*, se debe aclarar si la persona habla o no y, caso de que no hable, si utiliza algún medio no verbal para compensar la ausencia de lenguaje. Es posible que aunque la persona no hable, utilice algún medio de relación para satisfacer sus necesidades más importantes, por ejemplo, señalar o llevar a alguien de la mano para lograr los objetos o actividades que desea. Hay otras personas con TEA que utilizan sistemas alternativos de comunicación (gestos, sistema de ayudas visuales o pictogramas). Se debe saber cuáles son los medios más habituales y con qué propósitos los utiliza (para lograr cosas, para que otros realicen alguna acción, para mostrar algo que le interese, etc.) y si utiliza el contacto ocular y/o sonidos que acompañen a sus medios o ayudas comunicativas.

En caso de que el niño o niña hable, se debe saber desde cuándo y cómo adquirió el lenguaje de que dispone; si en su lenguaje aparecen formas peculiares de expresión como ecolalias, lenguaje repetitivo o inversión pronominal; si su lenguaje es extremadamente literal y si su entonación y ritmo son más bien monótonos. En relación a aspectos de carácter más pragmático, hay que conocer si la persona puede iniciar y/o mantener una conversación apropiada a su nivel de desarrollo; si sus temas de conversación se adaptan a los intereses de su interlocutor y si puede entender los dobles sentidos de las palabras, las indirectas o las expresiones irónicas.

Respecto al tercer grupo fundamental de síntomas, que configuran el *patrón restringido de comportamiento, actividad e intereses*, se trata de saber, en primer lugar, si la persona tiene alguna preocupación o interés especial y, caso de que exista, si tal interés interfiere de manera significativa en el funcionamiento de la persona y/o si es anormal por su intensidad o por el tema de que se trate.

Otro aspecto relevante a explorar se refiere a las dificultades con los cambios y las transiciones de unos contextos a otros, y si la persona lleva a cabo rutinas o actividades repetitivas que en esencia son de naturaleza improductiva. Hay que tener en cuenta que, por lo general, una consulta clínica es un contexto extraño y muchos niños muestran un comportamiento diferente al habitual, por lo que es necesario preguntar a los familiares si la conducta del niño en la consulta es representativa de su comportamiento habitual. El comportamiento rutinario puede variar desde actividades altamente elaboradas hasta actividades repetitivas de tipo motor. Hay que aclarar si dichas actividades aparecen asociadas o no a determinados momentos o situaciones cotidianas (horas del día, soledad, grupos numerosos, situaciones que causan ansiedad a la persona, etc.) y si son susceptibles de ser interrumpidas o modificadas por medio de instrucciones o guía física. En el trastorno de Rett se identifican actividades motoras estereotipadas características, consistentes en frotarse las manos como si se las estuvieran lavando.

En la evaluación del funcionamiento de la persona, es necesario recabar información relativa a si ésta utiliza habitualmente objetos y juguetes en un contexto de juego imaginativo o si la forma en que manipula los materiales es inusual o peculiar. La conducta que demuestre la persona con los materiales de juego puede ser indicativa del nivel de desarrollo cognitivo y simbólico y, por tanto, servirá para orientar la selección de pruebas estandarizadas destinadas a la evaluación de estos aspectos.

2.3 ¿Existen pruebas para detectar y diagnosticar los TEA?

A continuación se presenta una descripción de las pruebas más utilizadas para evaluar los trastornos del espectro autista. Estos instrumentos pueden ser utilizados por los diversos profesionales que comparten la responsabilidad de la detección y el diagnóstico del autismo, aunque hay algunos que son más característicos de la práctica pediátrica, psiquiátrica o neurológica. Muchos son administrados por profesionales de la psicología y, finalmente, existen otros cuya aportación depende de los profesionales de la educación, la logopedia o la terapia ocupacional. Por tanto, todos ellos, agrupados y centrados en la necesidad del paciente y de su familia, constituyen un vivo ejemplo de la necesaria multidisciplinariedad requerida para la detección y diagnóstico de los TEA. Existe obviamente un riesgo de solapamiento de funciones y aportaciones de todos estos profesionales; pero, a juicio del Grupo de Estudio, este riesgo es superado con creces por la estéril limitación que generaría una aportación exclusivamente unidisciplinar en estos pacientes.

□ ¿Se puede detectar precozmente el autismo?

Existen diversos instrumentos que pueden ser utilizados para la detección precoz del autismo, y que, aún no siendo perfectos, permiten una intervención temprana en muchos de estos casos (ver Guía de Buena Práctica para la Detección Temprana de los TEA).

□ ¿Cuáles son las pruebas diagnósticas en las que existe un mayor acuerdo a nivel científico?¹

Pruebas para evaluar la historia personal / evolutiva que tienen en cuenta la información proporcionada por los familiares o educadores con un amplio conocimiento de la persona:

¹ Ver anexo nº1 en el que se detalla donde pueden localizarse las pruebas, así como si éstas se encuentran validadas y /o traducidas al castellano.

Nombre /Referencias	Descripción
ADI-R (Autism Diagnostic Interview – Revised) Lord, C. et al. (1994) [5]	Un modelo de entrevista a padres, considerado como muy preciso. Los niños han de tener un nivel de edad mental superior a los 18 meses. Requiere formación especializada.
DISCO (Diagnostic Interview for Social and Communication Disorder) Wing et al. (2002) [6]	Entrevista semiestructurada que permite recoger información evolutiva de diferentes fuentes para realizar un diagnóstico según DSM IV y CIE 10.

Pruebas para codificar el comportamiento presente en el autismo:

Nombre /Referencias	Descripción
ADOS-G (Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic) Lord et al (2000) [7]	Instrumento estandarizado de observación semiestructurada con situaciones sociales de juego o dialogo. Se aplica a niños mayores de 36 meses de edad mental.
CARS (Childhood Autism Rating Scale) DiLalla, y Rogers (1994) [8]	Después de observar a la persona, el profesional puntúa cada elemento en unas escala de 7 puntos el grado en que su conducta se desvía del comportamiento de personas de la misma edad mental.
GARS (Gilliam Autism Rating Scale) Gilliam y Janes (1995) [9]	Se aplica desde los 3 a los 22 años para estimar la severidad de los síntomas de autismo. Está basada en el DSM IV y los ítems se agrupan en 4 categorías (estereotipias, comunicación, interacción social y alteraciones evolutivas).

Para la evaluación cognitiva:

Nombre /Referencias	Descripción
Uzgiris/Hunt's Scales of Infant Development Dunts (1980) [10]	Evalúa el desarrollo cognitivo de niños menores de 24 meses y proporciona información sobre habilidades cognitivas tempranas relacionadas con el desarrollo de la comunicación.
Merril-Palmer Scale of Mental Tests Stutsman, (1931) [11]	Se aplica a niños de 18 a 78 meses. Tiene la ventaja de se que superpone a las pruebas cuyo techo y cuyo suelo está en los 24 meses. Los datos normativos más recientes datan de 1978. Utiliza unos materiales muy atractivos para las personas con TEA., consiguiendo evaluar el nivel cognitivo cuando otros instrumentos no lo consiguen.
Leiter International Performance Scale Leiter (1948) [12]	Muy útil cuando la persona no tiene habla. Se aplica de los 2 a los 18 años y a veces a las personas con autismo les cuesta entender el tipo de tareas propuestas.
Escalas de inteligencia Wechsler (WPPSI-R , 1989; WISC-III , 1991; WAIS-III , 1997) [13,14,15]	Proporcionan datos de inteligencia en términos psicométricos (CI). Son muy utilizadas, especialmente a partir de los 5 años y cuando la persona tiene lenguaje (necesario no sólo para la ejecución de muchas subpruebas, sino también para comprender las tareas).
Test de Matrices Progresivas de Raven Color Raven (1938) [16]	Es útil para conocer el nivel intelectual, especialmente en los individuos de bajo nivel de funcionamiento cognitivo.
Escalas Bayley de Desarrollo Infantil Bayley (1993) [17]	Se suele utilizar para individuos muy afectados o para niños con una edad mental inferior a los 3,5 años. Proporciona información relevante para conocer el nivel de desarrollo y para elaborar programas de apoyo, pero tiene escaso valor predictivo.

PEP-R Perfil Psicoeducacional. Revisado Mesibov, Schopler y Caison (1989) [18]	Es un instrumento de observación semiestructurado que se usa principalmente para niños no verbales con una edad mental entre 2 y 5 años. Está poco estandarizado. Cuenta con una versión para adolescentes (APEP).
Escalas McCarthy de Aptitudes y Psicomotricidad (1972) [19]	Batería de tareas atractivas organizadas en 6 escalas para niños de 2,5 a 8 años. Con datos normativos españoles. Muy utilizado en el campo educativo.
K- ABC Kaufman & Kaufman (1983) [20]	Batería para el diagnóstico de la inteligencia en un rango de edad entre 2,5 y 12,5 años. Aporta resultados con trascendencia educativa, y es fácil de aplicar.

Para la evaluación comunicativa, adaptativa y simbólica:

Nombre /Referencias	Descripción
CSBS (Communication and Symbolic Behaviour Scales) Wetherby y Prizant (1993) [21]	Proporciona un perfil estandarizado de puntos fuertes y débiles en habilidades comunicativas distribuido en 6 áreas agrupadas en funciones, medios comunicativos, sensibilidad socioemocional y desarrollo simbólico. Dispone de estudios de fiabilidad y validez y se aplica a personas no verbales.
ACACIA Tamarit (1994) [22]	Valora la competencia comunicativa del niño con bajo nivel de funcionamiento y no verbal a través de un guión estructurado de interacción. Ofrece datos para la diferenciación diagnóstica entre autismo con discapacidad intelectual y discapacidad intelectual sin autismo.
Reynell Developmental Language Scales Reynell (1997) (3ª ed.) [23]	Proporcionan información tanto cuantitativa como cualitativa del lenguaje comprensivo y el expresivo. Se aplica a niños de 1 a 7 años y dispone de datos formativos.
VINELAND (Vineland Adaptive Behavior Scales) Sparrow, Balla, y Cicchetti, (1984) [24]	Se aplica desde el nacimiento hasta los 18 años, proporcionando puntuaciones de edad de desarrollo en áreas de la vida diaria, la socialización, la comunicación, etc.
Costello Symbolic Playtest Lowe & Costello (1988) [25]	Test de juego, que establece el nivel funcional de juego del niño, situándolo entre 12 y 36 meses de edad. Es de fácil administración, y orienta sobre las pruebas de inteligencia que la persona va a ser capaz de realizar.

2.4 ¿En qué consiste la Evaluación Psicológica?

Aunque muchas de las pruebas específicas para los TEA son administradas por profesionales de la psicología, la evaluación psicológica no es una actividad independiente, sino que se inserta dentro del propio proceso diagnóstico general. Uno de los objetivos fundamentales consiste en establecer un diagnóstico diferencial, bien entre los distintos subtipos de los TEA, como entre otros trastornos del desarrollo (Ver apartado de diagnóstico diferencial del documento "Trastornos del Espectro Autista" ubicado en la sección de preguntas más frecuentes - <http://iier.isciii.es/autismo>). De la misma manera, la evaluación psicológica puede facilitar la identificación de trastornos comórbidos.

Otro objetivo primordial de la evaluación es determinar el perfil general de habilidades y deficiencias para elaborar un plan de intervención. Este perfil de funciones psicológicas servirá para proporcionar una línea base de funcionamiento del individuo sobre la cual evaluar los progresos futuros y paralelamente medir la eficacia de los tratamientos.

Estos datos serán fundamentales a la hora de participar en investigaciones y permitirán realizar mejor, desde las primeras etapas del desarrollo, un seguimiento a lo largo del ciclo vital, que facilitará el establecer el pronóstico.

Las capacidades que han de evaluarse siempre son: el nivel de inteligencia, funciones neuropsicológicas, especialmente lenguaje y comunicación, capacidad adaptativa, problemas comportamentales y evaluación contextualizada de las necesidades y posibilidades de la familia.

2.5 ¿En qué consiste la Evaluación Psiquiátrica?

El psiquiatra, especialmente si es un psiquiatra de formación infanto-juvenil, puede jugar un importante papel en el establecimiento del diagnóstico, sobre todo si coinciden síntomas múltiples, recomendando tratamientos psicofarmacológicos y participando como miembro de un equipo en el asesoramiento de las familias y de otros profesionales.

La diferenciación de un caso “clásico” de TEA de la de otros niños con otros trastornos mentales no reviste normalmente dificultad, aunque ahora somos capaces de identificar formas menos clásicas, como aquellas parciales o en personas de más alto nivel de funcionamiento cognitivo. El psiquiatra está en condiciones de diferenciarlas de otros trastornos que ahora se vienen reconociendo, como las formas tempranas de la esquizofrenia o de los trastornos bipolares. En ocasiones, existen características del paciente con TEA que recuerdan la sintomatología de los Trastornos por Déficit de Atención e Hiperactividad - TDAH (aunque normalmente aquí la atención se presta – muchas veces con enorme intensidad - a aquellas actividades preferidas por el niño, lo que no ocurre en los niños con TDAH sin TEA; en los niños con TEA el problema de “atención” suele ser más el resultado de no compartir su atención con los demás) o de los Trastornos Obsesivo – Compulsivos, que han llevado a la utilización de los mismos tratamientos en estas dos poblaciones.

El retraso mental es el problema más frecuentemente asociado a los TEA, si exceptuamos, obviamente, el Trastorno de Asperger. Igualmente, se ha establecido que la frecuencia de TEA es directamente proporcional al grado de retraso mental en la población con discapacidad intelectual (Wing y Gould, 1979) [26].

Paralelamente, hay estudios que demuestran la asociación de TEA con cuadros de ansiedad, depresión, comportamientos violentos -que frecuentemente son producto de la confusión o de la incapacidad para controlar su entorno y son, mal llamados, “agresividad”- (Ghauziddin y Greden, 1998) [27], tics y Síndrome de Tourette, cambios afectivos periódicos, irritabilidad y conducta oposicional, e, incluso, Trastornos Psicóticos (Tsai, 1996) [28]. Se ha sugerido que la depresión es quizá el trastorno mental que con más frecuencia se asocia a los trastornos del espectro autista, con mayor incidencia en el Trastorno de Asperger (Ghaziuddin, Ghaziuddin y Greden, 2002) [29], especialmente durante el proceso de transición a la vida adulta.

De la misma manera, el psiquiatra encuentra un campo de acción en la ayuda a familiares del paciente, que como reacción al diagnóstico, pueden afrontar dificultades, o en aquellos familiares que presentando el denominado fenotipo autístico, no cumplen los criterios diagnósticos, pero pueden tener dificultades en su adaptación social.

Por otro lado una minoría significativa de las personas con autismo (especialmente tras la adolescencia) recibe medicación psicotrópica, por lo que se hace esencial una activa colaboración del psiquiatra en el tratamiento global de la persona.

2.6 ¿En qué consiste la Evaluación Biomédica?

A pesar de que frecuentemente no encontremos datos concluyentes sobre la existencia de trastornos neurológicos específicos, es necesario realizar una exploración médica detallada en el diagnóstico de los TEA.

Algunas revisiones sistemáticas realizadas por diferentes autores durante la década de los 90 aportan datos divergentes. Por ejemplo, el trabajo de Rutter, Bayley, Bolton y Le Couteur, (1994) [30] sugiere que la proporción de causas específicas asociadas al autismo está en torno al 10%, siendo probablemente mayor en los casos en que el autismo aparece junto a retraso mental

grave y en los casos de autismo atípico. Por su parte, en el estudio llevado a cabo por Gillberg y Coleman, (1996) [31] se defiende que la prevalencia de casos de autismo asociados a condiciones médicas conocidas puede ser superior al 30%. La disparidad de datos en relación a las condiciones médicas asociadas puede estar relacionada con diferencias en los criterios de inclusión de casos de autismo y en una mayor o menor restricción sobre lo que se entiende por “condiciones o trastornos” médicos. Los estudios más recientes (Barton y Volkmar, 1998 [32]; Fombonne, 1999 [33]) sitúan la prevalencia de asociaciones entre autismo y “condiciones” médicas entre el 6 y el 15% de los casos.

Aunque la etiología del autismo está claramente relacionada con factores genéticos, se asume que los factores ambientales son también importantes, por lo que es pertinente una evaluación médica adecuada. Por el momento los datos epidemiológicos indican que es posible encontrar casos de autismo en una proporción superior a la de la población general en personas que padecen Síndrome X Frágil. Según diversos estudios, entre un 2-4% de los individuos con autismo tienen Síndrome X Frágil. Inversamente, la mayoría de los niños con Síndrome X Frágil, especialmente en los primeros años de vida, tienen algunos síntomas típicos de autismo; y del 15 al 33% de ellos cumplen plenamente los criterios diagnósticos de autismo (Bailey y col., 1993 [34]; Fombonne y col., 1997 [35]). La esclerosis tuberosa aparece entre el 0.4 y 2.9% de las personas con autismo, lo que le convierte en una enfermedad mucho más frecuente en este sector que en la población general (en la que la prevalencia es de 1 por 10.000). Inversamente, se ha descrito que un alto número de personas con esclerosis tuberosa (entre el 43 y el 86%) presentan algún tipo de TEA, especialmente si los hamartomas cerebrales se sitúan en los lóbulos temporales (Smalley, 1998 [36]).

Las evaluaciones tendentes a detectar enfermedades son necesarias, ya que ciertos trastornos o enfermedades pueden ir acompañados de síntomas de autismo, pueden tener implicaciones importantes para el consejo genético (como por ejemplo las alteraciones cromosómicas o la esclerosis tuberosa), o merecen tratamientos específicos.

Igualmente, en la propia historia clínica se pueden recoger los datos iniciales que posteriormente orientarán la pertinencia de estudios médicos específicos. Por ejemplo, pueden haberse reflejado las preocupaciones iniciales de los padres sobre la posibilidad de que su hijo padezca un déficit auditivo, así como una historia de infecciones auditivas frecuentes, aunque este extremo no siempre es fácil de detectar dadas las dificultades comunicativas que puede presentar la persona. En cualquier caso, está indicada una exploración auditiva exhaustiva si se ha constatado un retraso o ausencia de lenguaje o se duda sobre la capacidad auditiva del niño. Las pruebas a utilizar: audiometría, valoración de la función de oído medio y procedimientos electrofisiológicos, habrán de ser solicitadas dependiendo de las características del paciente. Esta misma manera de proceder debe aplicarse a la hora de evaluar la capacidad visual de la persona a la que se está diagnosticando.

Además de la otitis de repetición, hay otros aspectos que indican la necesidad de estudios médicos complementarios y que pueden haberse reflejado en la historia clínica o en la exploración médica inicial, como son las anomalías al nacer o durante el desarrollo del perímetro craneal, la altura o el peso; las alteraciones cutáneas que puedan orientar al clínico a sospechar Neurofibromatosis, Esclerosis Tuberosa o Hipomelanosis de Ito; piel excesivamente elástica que haga pensar en un Síndrome de Williams; dismorfias que orienten hacia ciertos síndromes, como el Alcoholismo Fetal o el Síndrome de Down; comportamiento que sugiera crisis epilépticas u otros síndromes como el de Angelman; rasgos físicos que sugieran un cuadro de mucopolisacaridosis, etc.

a) Listado de aspectos a incluir rutinariamente en la exploración biomédica:

Exploración

- Parámetros de crecimiento y perímetro craneal.
- Examen de la piel (lámpara de Wood).
- Examen corporal para detectar anomalías físicas o rasgos dismórficos.
- Examen neurológico (adaptado a la edad cronológica del niño)

- Evaluación de la audición - algoritmo recomendado en niños pequeños o que se anticipa no van a colaborar en otras exploraciones rutinarias:
 - 1º. Pruebas de otoemisiones y de impedanciometría (ambas son breves, fáciles y no requieren colaboración del niño). Si los resultados son normales no es necesario realizar más estudios.
 - 2º. Si el resultado es patológico se debe explorar el oído externo y repetir en dos - tres meses las dos pruebas anteriores.
 - 3º. Si el resultado vuelve a ser patológico, realizar examen audiométrico con potenciales evocados troncales, preferentemente utilizando tecnología de potenciales evocados auditivos de estado estable.
- Evaluación de la visión - algoritmo recomendado en niños pequeños o que se anticipa no van a colaborar en otras exploraciones rutinarias:
 - 1º. Rutina inicial (en este orden):
 - a) Valorar refracción bajo ciclopéjico
 - b) Revisión en midriasis de fondo de ojo
 - c) Comprobación de medios transparentes
 - d) Comprobación de motilidad
 - 2º. Caso de aparecer datos patológicos o si la observación en medio natural genera dudas:
 - e) Electroretinograma (bajo anestesia) y
 - f) Potenciales Visuales Evocados (el niño debe estar despierto y tolerar el flash)

Pruebas complementarias

- Análisis rutinario completo de sangre.
 - Estudios genéticos: En caso de retraso mental asociado, un fenotipo constitucional específico o sugerente, ante sospecha clínica de Síndrome de Rett o X frágil, y/o cuando existan antecedentes familiares.
 - Estudio de FMR1 en ADN para descartar Fragilidad X.
 - Estudios específicos, según el fenotipo clínico, del MECP2 o de otras mutaciones.
 - Estudios metabólicos en presencia de hallazgos específicos físicos o clínicos y/o antecedentes familiares.
- b) Listado de aspectos a considerar en la exploración biomédica que son recomendados en algunos protocolos internacionales, pero no están aceptados para su uso generalizado:**
- Estudios de genética molecular. Técnica FISH (Hibridación in situ con Fluorescencia) para identificar duplicaciones o roturas parciales teloméricas de los cromosomas.
 - Medición de los niveles de plumbemia (concentración de plomo en sangre).
- c) Listado de estudios a considerar en la exploración neuropediátrica que requieren una sospecha clínica de alteración estructural específica.**
- Estudio electroencefalográfico en el sueño o tras privación del mismo en casos de sospecha de epilepsia o actividad epileptiforme.

- Resonancia Magnética Estructural en los casos de dismorfias, convulsiones, historia familiar de problemas neurológicos o del desarrollo, síndromes específicos identificados – como esclerosis tuberosa, o anomalías en el examen neurológico, especialmente si estas son focales o asimétricas.

d) Listado de pruebas a considerar únicamente en proyectos de investigación o tras una indicación personalizada por hallazgos o sospechas clínicas que las justifiquen :

Pruebas de evaluación neurofisiológica:

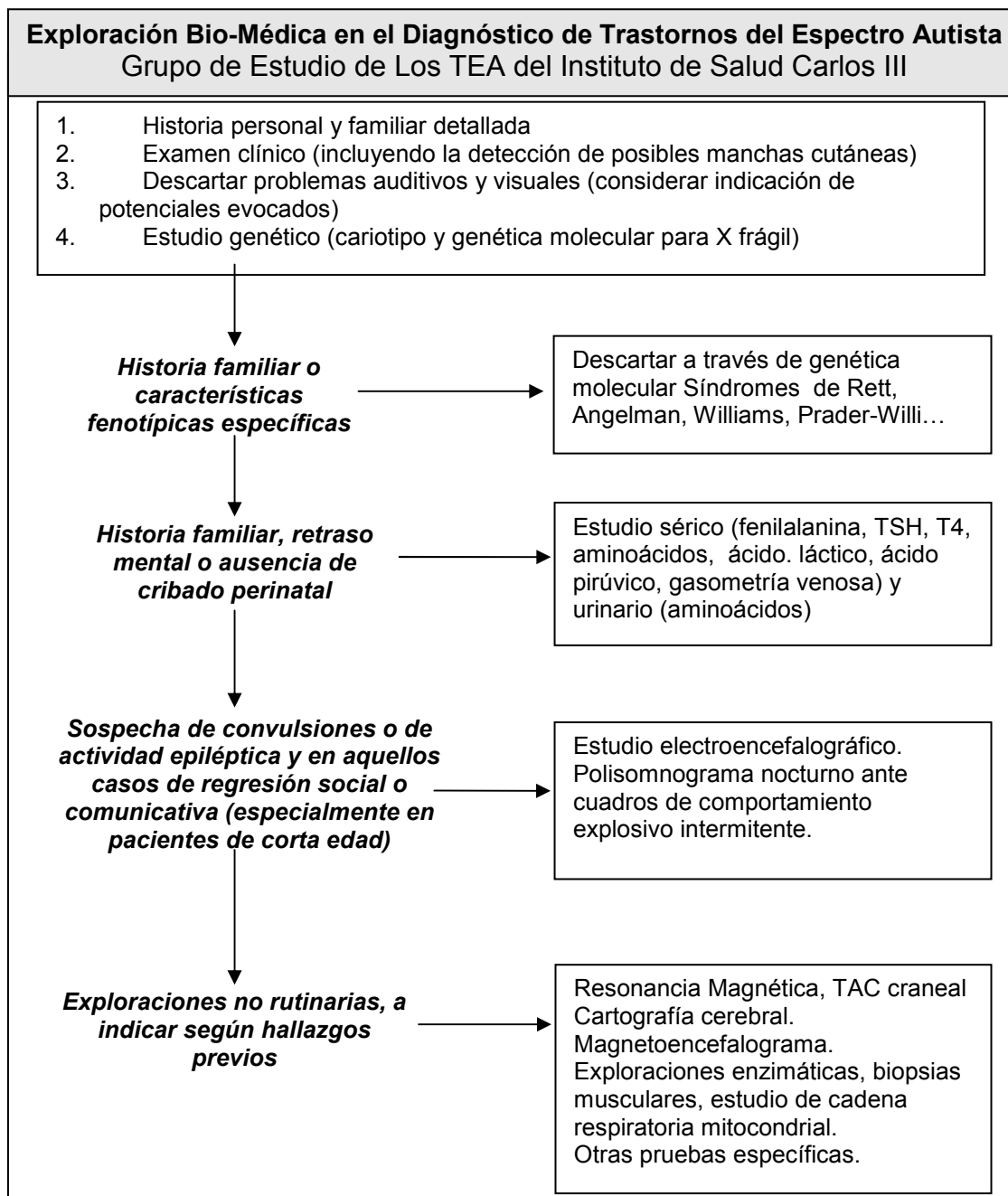
- Electroencefalograma y cartografía cerebral.
- Polisomnograma nocturno.
- Monitorización vídeo-EEG.
- Potenciales evocados somestésicos (SEPs).
- Potenciales evocados cognitivos.
- Registros de Magnetoencefalografía.

Pruebas de neuroimagen estructural y funcional

- Resonancia Magnética con Espectroscopia.
- Resonancia Magnética Funcional.
- Tomografía por Emisión de Positrones.
- Técnica MSI (Fusión de RM estructural y MEG).

La descripción de estas pruebas se encuentra en el **Anexo nº 2**

Hay numerosas propuestas consensuadas que orientan en otros países en cuanto al protocolo médico a seguir, recomendándose la aplicación en España del siguiente algoritmo:



3. Aspectos prácticos a considerar

3.1. Antes de la Evaluación

Desde que se demanda el servicio hasta que se presta:

- Se debe procurar que exista la menor demora en la citación desde que la familia solicita el servicio hasta el día de la evaluación. Es importante mostrar flexibilidad para acordar el horario con la familia de acuerdo a sus circunstancias.
- En la medida de lo posible, se debe explorar y conocer claramente cuál es la demanda de la familia, así como asegurar la coordinación con la red sanitaria primaria que atiende al paciente.
- Debería darse, antes o desde el momento de la aceptación de la solicitud, una explicación clara del servicio: ofrecer información sobre qué profesionales van a realizar la evaluación y cómo va a ser el proceso, compromisos que se asumen y plazos de entrega de informe tras la evaluación (preferiblemente no superior a quince días).
- Es conveniente solicitar el envío, previamente a la visita, de la información que tiene la familia: otros diagnósticos, videos caseros (Palomo et al, 2003 [37] tanto de la infancia como actuales en entornos naturales (alimentación, aseo, juego, relación...), informes médicos, informes psicopedagógicos...
- Siempre que sea apropiado, se deberían ofrecer consignas a quienes solicitan el servicio para que informen a la persona que va a ser evaluada acerca de los motivos de la valoración y preguntarle, en su caso, su opinión al respecto.
- Los diferentes profesionales implicados en el proceso de evaluación, tras analizar toda la información disponible, deberían definir con claridad objetivos, responsabilidades y demás aspectos de la organización y del proceso de evaluación antes de que ésta tenga lugar, de modo que se tenga por adelantado una planificación de la evaluación.

3.2. Durante la Evaluación

Aspectos técnicos

- Desde el punto de vista psicológico, se debe realizar normalmente una batería de pruebas que incluya nivel cognitivo, comunicación, puntos fuertes y débiles, intereses, aspectos funcionales de la conducta y desarrollo adaptativo. Circunstancias de la persona evaluada y necesidades familiares.
- Se deben utilizar técnicas y/o pruebas corroboradas científicamente y acordes a los criterios internacionalmente consensuados.
- En la medida de lo posible, se debería observar al niño en su entorno más natural y consultar a los distintos profesionales involucrados en su educación. En todo caso, sería importante contar con vídeos realizados en su entorno natural.
- Es importante el trabajo en equipo, pues posibilita el contraste de opiniones, la discusión y el aprendizaje continuo.

Aspectos sociales

- Se debe procurar un buen recibimiento, disponiendo un entorno confortable y cercano. Al llegar, hay que dar tiempo al niño a que investigue el sitio y se debe crear un ambiente de confianza y colaboración con los padres, ofreciendo un trato cordial y empático, de escucha activa, que facilite la comunicación.
- Las familias han de sentir que pueden preguntar, expresar sus inquietudes y sus dudas, y que se les ofrece respuesta mediante un lenguaje comprensible.
- Se debe estar alerta al cansancio y proporcionar descansos adecuados tanto a la persona evaluada como a la familia.
- La evaluación debe estar basada en valores esenciales, tales como respeto, profesionalidad, calidad, compromiso, transparencia y confidencialidad.

3.3. Después de la evaluación: el informe y su entrega

Sobre la forma:

- Se debe usar un lenguaje respetuoso, claro y, en la medida de lo posible, sin tecnicismos, para facilitar la comprensión de quien lo lea, especialmente personas no técnicas, como la familia o los educadores.

Sobre el contenido:

- Debe incluir una descripción detallada del proceso de evaluación.
- Es importante hacer hincapié en los puntos fuertes, y no sólo en las limitaciones.
- Deben incluirse orientaciones operativas, fáciles de entender e individualizadas.
- Se debe dar un diagnóstico preciso (o informar claramente de la dificultad de hacerlo), evitando términos ambiguos o poco claros.
- El juicio o etiqueta diagnóstica debe ajustarse a las categorías y criterios aceptados en los sistemas internacionales de clasificación.

Sobre la entrega:

- La familia debe de tener la posibilidad de debatir sobre el diagnóstico y las orientaciones ofrecidas, así como advertir de posibles errores. Por este motivo, muchos equipos entregan inicialmente el informe en formato borrador, y después de haber dado la familia sus puntos de vista o comentarios y de ser valorada su inclusión, realizan el informe definitivo.
- Se debe dar una explicación minuciosa y adaptada en la devolución del diagnóstico, y si es posible, ésta ha de ser en persona.
- Se deben respetar los plazos pactados, dando el informe lo antes posible.
- Hay familias que encuentran enormemente difícil el procesar las explicaciones que se les están transmitiendo en ese momento inicial, que es clave en la vida de los padres. Existen personas que prefieren no conocer mucho en ese primer momento y volver posteriormente a recabar más información. Esta opción debe ser obviamente respetada, y existen programas sensibles a estas necesidades que facilitan espacios privados para que la familia pueda apoyarse mutuamente en esos momentos difíciles.

3. Conclusiones

Los estudios de estos últimos años han perfeccionado tanto la descripción clínica de estos trastornos como sus límites clasificatorios, aportando nuevos métodos para su diagnóstico, así como protocolizando la realización de las pruebas psicológicas y médicas necesarias. Es deseable que estos progresos continúen en el futuro, con una cada vez más correcta definición de los criterios diagnósticos y la conveniente delimitación de subtipos clínicos.

La individualización de cada paciente permite conocer sus debilidades y fortalezas y establecer su perfil psicológico y social. Estos datos facilitan la elaboración de un programa de apoyo coherente con sus necesidades. Cabe sin embargo destacar la conveniencia de extender este conocimiento a los equipos multidisciplinares de nuestro país, a fin de garantizar la realización del proceso diagnóstico adecuado, contando al máximo con la aportación y colaboración de la propia persona con TEA – en la medida que sea posible – y de su familia. La mejora del proceso de diagnóstico va a tener una favorable repercusión en la actual demora diagnóstica.

Por otra parte, las pruebas biomédicas permiten diagnosticar trastornos subyacentes de índole neurológica, metabólica o genética. Estos hallazgos van a tener repercusión en el tratamiento del paciente en el que se descubren y, frecuentemente, por su conexión con el consejo genético, en sus familias, pudiéndose anticipar que los avances en este campo transformen y mejoren nuestra práctica y la vida de estas personas y la de sus familias.

ANEXO 1 - Localización, validación y traducción de pruebas recomendadas.

PRUEBA	LOCALIZACIÓN	VERSIÓN ORIGINAL VALIDADA SI / NO	VERSIÓN EN CASTELLANO SI / NO	VERSIÓN EN CASTELLANO VALIDADA SI / NO
ADI-R (Autism Diagnostic Interview – Revised) Lord, C. y cols. (1994) [5]	https://www-secure.earthlink.net/www.wpspublish.com/lnetpub4/catalog/W-382.htm	Sí	No	No
DISCO (Diagnostic Interview for Social and Communication Disorder) Wing y cols. (2002) [6]	<i>Journal of Child Psychology & Psychiatry</i> . 2002 Mar; 43 (3):327-42	Sí	No	No
ADOS-G (Autism Diagnostic Observation Schedule- Generic) Lord et al (2000) [7]	https://www-secure.earthlink.net/www.wpspublish.com/lnetpub4/catalog/W-365.htm	Sí	No	No
CARS (Childhood Autism Rating Scale) DiLalla, y Rogers (1994) [8]	https://www-secure.earthlink.net/www.wpspublish.com/lnetpub4/catalog/W-231.htm	Sí	Sí	No
GARS (Gilliam Autism Rating Scale) Gilliam y Janes (1995) [9]	http://www.psymtec.com/catalogo_psicologia/evaluaci%F3n_y_tratamiento_de_defi.htm	Sí	Sí	No

Uzgis/Hunt's Scales of Infant Development Dunts (1980) [10]	Uzgis, I. C., y Hunt, J. M. (1989). Assessment in infancy. Urbana: University of Illinois Press.	Sí	No	No
Merril-Palmer Scale of Mental Tests Stutsman, (1931) [11]	http://www.psymtec.com/catalogo_psicologia/psi.esc.desa.nivel%20intelec.htm	Sí	Sí	No
Leiter International Performance Scale Leiter (1948) [12]	http://www.psymtec.com/catalogo_psicologia/psi.esc.desa.nivel%20intelec.htm	Sí	Sí	No
Escalas de inteligencia Wechsler (WPPSI-R, 1989; WISC-III, 1991; WAIS-III, 1997) [13,14,15]	http://www.teaediciones.com	Sí	Sí	Sí
Test de Matrices Progresivas de Raven Color Raven (1938) [16]	http://www.teaediciones.com	Sí	Sí	Sí
Escalas Bayley de Desarrollo Infantil Bayley (1993) [17]	http://www.teaediciones.com/cgibin/catalogo.pl?read=40	Sí	Sí	Sí
PEP-R Perfil Psicoeducacional. Revisado Mesibov, Schopler y Caison (1989) [18]	http://www.proedinc.com/store/index.php?mode=product_detail&id=1491	Sí	Sí	No

Escalas McCarthy de Aptitudes y Psicometría (1972) [19]	http://www.teaediciones.com/cgibin/catalogo.pl?read=45	Sí	Sí	Sí
K- ABC Kaufman & Kaufman (1983) [20]	http://www.teaediciones.com/cgibin/catalogo.pl?read=43	Sí	Sí	Sí
CSBS (Communication and Symbolic Behaviour Scales) Wetherby y Prizant (1993) [21]	http://www.brookespublishing.com/store/books/wetherby-5605/index.htm	Sí	No	No
ACACIA Tamarit (1994) [22]	http://www.psymtec.com/catalogo_psicologia/evaluaci%F3n_y_tratamiento_de_defi.htm	Sí	Sí	Sí
Reynell Developmental Language Scales Reynell (1997) (3ª ed.) [23]	http://www.psymtec.com/catalogo_psicologia/evaluaci%F3n_y_tratamiento_de_defi.htm	Sí	Sí	No
VINELAND (Vineland Adaptive Behavior Scales) Sparrow, Balla, y Cicchetti, (1984) [24]	http://www.psymtec.com/catalogo_psicologia/evaluaci%F3n_y_tratamiento_de_defi.htm	Sí	Sí	No
Costello Symbolic Playtest Lowe & Costello (1988) [25]	<i>Journal of Autism and Developmental Disorders Vol 16 No. 2, 1986</i>	No	No	No

ANEXO 2

Descripción de pruebas a considerar únicamente en proyectos de investigación o tras una indicación personalizada por hallazgos o sospechas clínicas que las justifiquen :

1. POTENCIALES EVOCADOS AUDITIVOS Y VISUALES

Los potenciales evocados son producidos por la estimulación del sistema nervioso utilizando medios sensoriales, eléctricos o cognitivos. Para obtener un potencial hay que promediar varios centenares de estímulos, por lo que las pruebas son largas. Habitualmente suelen durar, si el registro se realiza sin contratiempos, media hora (para los auditivos y los visuales) o una hora (para los SEPs desde las cuatro extremidades).

Para obtener las respuestas evocadas es preciso estimular adecuadamente la vía a explorar, y colocar los electrodos que van a recibir las respuestas. El paciente no requiere preparación. Los potenciales evocados auditivos (AEPs) reflejan la respuesta de las diferentes áreas del cerebro ante estímulos auditivos. Es una prueba liminar y supraliminar objetiva ya que no depende de la colaboración o respuesta del paciente como ocurre con la audiometría. Permite establecer con relativa exactitud los umbrales electrofisiológicos de audición y la localización de la causa de una hipoacusia.

El estudio se lleva a cabo recogiendo impulsos eléctricos a través de electrodos colocados en la cabeza del paciente (vértice de mastoides o lóbulo auricular), la información es promediada por una computadora, y se procesa la información obtenida de la vía auditiva, hasta la corteza cerebral auditiva. Los estudios de los potenciales evocados auditivos de tronco cerebral (PEA) y los potenciales evocados auditivos de latencia media (PEALM) son las pruebas audiológicas más apropiadas, ya que las conductuales pueden aportar datos confusos y es necesaria la colaboración activa del paciente.

El estudio de los defectos visuales es complejo en estos pacientes con trastornos del espectro autista, pero el examen del fondo del ojo, así como los potenciales evocados visuales (PEV) y el electroretinograma (ERNG), nos pueden evidenciar anomalías en su agudeza visual.

Los potenciales evocados visuales (PEV) resultan de los cambios producidos en la actividad bioeléctrica cerebral tras estimulación luminosa. El estímulo más frecuentemente utilizado para obtener PEV, es una imagen en damero (en tablero de ajedrez), con una serie de cuadros blancos y negros, que van alternándose (PEV-pattern). Consigue evocar potenciales grandes y reproducibles. Precisa la colaboración del paciente. En pacientes no colaboradores o que no consiguen ver la pantalla con el damero, se utilizan estímulos de tipo destellos luminosos. Éstos producen respuestas evocadas con gran variabilidad inter-individual, en morfología y latencias, por lo que únicamente sirven para determinar si llega el estímulo luminoso a corteza cerebral, y para comparar la respuesta de ambos ojos, en busca de asimetrías.

2. TÉCNICAS DE CARTOGRAFÍA CEREBRAL

Técnica para registrar la actividad bioeléctrica cerebral y realizar estudios sobre la neurofisiología de procesos cognitivos (atención, memoria, percepción), así como su alteración en diversos trastornos psiquiátricos, neurológicos y psicológicos.

La Cartografía Cerebral o Electroencefalograma cuantificado permite descomponer en bandas de frecuencias la actividad bioeléctrica cerebral analógica, digitalizarla y compararla con valores normales de referencia. Así mismo permite la representación gráfica de estos valores en forma de mapas. Recomendados para el estudio de la maduración cerebral.

3. POLISOMNOGRAMA NOCTURNO

La polisomnografía es el estudio del sueño incorporando parámetros electrofisiológicos para determinar los estados de vigilia, las distintas fases del sueño y su eficacia y los fenómenos que ocurren durante el mismo. El trazado debe de ser prolongado y realizarse en un laboratorio de sueño durante una noche de sueño natural. Es recomendable añadir al registro polisomnográfico la observación del paciente en circuito cerrado de televisión y la grabación en vídeo, que permite el estudio de los diversos comportamientos anormales del sueño. El polisomnograma nocturno tiene como finalidad el estudio de alteraciones tanto estructurales (modificación en la arquitectura del sueño) como paroxísticas.

4. MONITORIZACIÓN VIDEO-EEG

El registro de video-EEG es fundamental en el diagnóstico de episodios paroxísticos sospechosos de crisis epilépticas, alcanzando una eficacia diagnóstica de alrededor del 80%

5. POTENCIALES EVOCADOS SOMESTÉSICOS (SEPs)

Los potenciales evocados sensoriales (SEPs) se producen mediante estimulación del sistema nervioso por medios eléctricos. Las respuestas se originan durante la propagación de un impulso eléctrico desde la periferia (nervio medio o el nervio tibial, y se ajusta la intensidad del estímulo para producir una contracción muscular mínima) al cerebro y se pueden registrar desde el cuero cabelludo, así como desde otras zonas situadas a lo largo de la anatomía, usando electrodos superficiales o colocados debajo de la dermis.

Las amplitudes de respuesta son pequeñas, del orden de 1 microvoltio (0,5 – 5 microV), si se las compara con las del EEG. Dado que el EEG espontáneo también se está registrando durante todo este tiempo, la señal queda ocultada debajo del EEG y, por tanto, no puede extraerse directamente de la onda de EEG. Afortunadamente, sabemos que los potenciales evocados siempre tienen lugar después de que se haya aplicado un estímulo, mientras que el EEG no está relacionado con la estimulación.

De las repuestas obtenidas valoramos la amplitud y la latencia de los dos primeros componentes corticales: el primer componente positivo P37 en adultos y el posterior negativo N42, ajustando los valores a la edad y talla de los niños.

6. POTENCIALES EVOCADOS COGNITIVOS

Los Potenciales Evocados Cognitivos (PECs) son respuestas eléctricas cerebrales que dependen de las operaciones mentales exigidas por la tarea y del contenido informativo del estímulo y varían en función de fenómenos cognitivos como la percepción, la atención, la memoria o el lenguaje, por lo que permiten el estudio de la actividad cerebral ligada a los procesos mentales. Los potenciales cognitivos requieren la colocación de todos los electrodos de EEG, generalmente con un casco. Después se realiza la tarea que implica atención, que suele consistir en distinguir entre dos tipos de sonidos, indicando la presencia de uno de ellos. Hay que promediar también varios cientos de estímulos, por lo que es una prueba larga, generalmente más de media hora.

Son exploraciones complementarias que pueden contribuir, junto a la evaluación psicológica, a determinar el perfil cognitivo que presentan los niños con TEA, proporcionando información sobre el nivel de funcionalidad en las diferentes áreas cognitivas a explorar (atención, memoria, percepción y lenguaje) del individuo. Esto nos ayuda a establecer líneas de intervención terapéutica específicas para cada individuo y nos permite realizar evaluaciones futuras sobre la eficacia de la intervención y los progresos del individuo.

7. REGISTROS DE MAGNETOENCEFALOGRAFÍA (MEG)

La MEG es una técnica de registros de los campos magnéticos de origen biológico de gran interés científico. Es una técnica no invasiva de registro de la actividad funcional del cerebro, mediante la cual se captan campos magnéticos que permiten investigar las relaciones de las estructuras cerebrales y sus funciones. En cuanto a su procedimiento se realiza un registro magnetoencefalográfico mediante un MEG system Magnes de 2500 Wh de 148 canales de 4D Neuroimaging, dentro de una habitación aislada de campos magnéticos externos, a la vez se adquieren registros EEG, ECG y EOG. En el proceso de adquisición de las señales los pacientes con Autismo deben estar sedados, el registro dura de 20 a 30 minutos. Está indicada para el estudio de actividad epileptiforme, ya que permite de manera fiable la localización espacio-temporal de focos epilépticos.

8. RESONANCIA MAGNÉTICA CON ESPECTROSCOPIA (ERM)

La espectroscopia por resonancia magnética (ERM) se presenta como un método no invasivo, relativamente rápido y de fácil utilización, capaz de ofrecer una información metabólica/ bioquímica de parénquima cerebral normal y de varios procesos patológicos.

Para la localización se utiliza la técnica PRESS (point resolved spectroscopy), que utiliza un pulso de 90° y dos de 180° para producir un spin-echo(1,6), y puede ser realizado con un TE bajo o alto, la recuperación de la señal es completa, existiendo una buena relación señal/ruido. El tamaño del área a estudiar es el voxel. La ERM puede ser realizada con un único voxel (single voxel) o con varios voxels colocados simultáneamente (multi voxel).

9. RESONANCIA MAGNÉTICA FUNCIONAL

La Resonancia Magnética Funcional permite la detección e identificación de áreas del cerebro durante su actividad, este hecho la diferencia de las imágenes tradicionales de resonancia magnética que solo aportan una visión anatómica del cerebro. Es necesaria la colaboración del paciente

10. TOMOGRAFIA POR EMISIÓN DE POSITRONES (PET)

La información que proporciona la PET es de tipo molecular, constituyendo un perfecto complemento de otras técnicas de imagen, tanto funcionales (SPECT) como morfoanatómicas (RMN, TAC, RX convencional, etc.). La técnica se realiza mediante la inyección por vía intravenosa de 18F-FDG. La adquisición de las imágenes se realiza mediante una cámara de positrones durante 30 minutos con el paciente bajo anestesia colocado en decúbito supino. Con posterioridad y bajo tratamientos matemáticos se obtienen cortes axiales, sagitales y coronales y mediante técnicas de fusión con resonancia se puede obtener localizaciones topográficas de las lesiones bien localizadas. Al poder incorporar trazadores a cualquier sustrato biológico permite estudiar y cuantificar regionalmente fenómenos biológicos, fisiológicos, bioquímicos y farmacológicos, de forma inocua en la práctica clínica habitual. La imagen metabólica obtenida mediante PET-FDG permitiría valorar las zonas con metabolismo cerebral alterado.

11. TÉCNICA MSI (Fusión de RM estructural y MEG*)

La imagen de fuente magnética (MSI), resultado de la fusión de una técnica anatómica de alta resolución espacial (RM), con una técnica funcional de alta resolución temporal (MEG). Esta última es especialmente interesante, ya que debido a su elevada resolución temporal, aporta información, no sólo sobre las estructuras cerebrales implicadas en una determinada tarea cognitiva, sino también sobre el orden en que éstas se activan, ofreciéndonos así información sobre el funcionamiento de los circuitos neuronales. Además es una técnica totalmente no invasiva, lo que es un requisito esencial para poder ser aplicada en población infantil. Por tanto, las técnicas de imagen funcional proporcionan la oportunidad de conocer el funcionamiento y el metabolismo cerebral asociado a un determinado proceso. En el ámbito de la neurofarmacología también son relevantes las aportaciones, siendo posible conocer los efectos de distintos agentes farmacológicos.

En cuanto a su procedimiento se realiza un registro magnetoencefalográfico mediante un MEG system Magnes de 2500 Wh de 148 canales de 4D Neuroimaging, dentro de una habitación aislada de campos magnéticos externos, a la vez se adquieren registros EEG, ECG y EOG. En el proceso de adquisición de las señales los pacientes con TEA deben estar sedados, el registro dura de 20 a 30 minutos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Asociación Americana de Psiquiatría (APA) Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. Texto revisado (DSM-IV-TR). Barcelona: Masson. 2002.
2. Organización Mundial de la Salud. Clasificación Internacional de enfermedades (CIE-10). Trastornos mentales y del comportamiento: Criterios diagnósticos de investigación Madrid: Meditor. 1992
3. Organización Mundial de la Salud. Clasificación Internacional de enfermedades (CIE-10). Trastornos mentales y del comportamiento: Descripciones clínicas y pautas para el diagnóstico. Madrid: Meditor. 1993
4. Ehlers F, Gillberg C, Wing L. A screening questionnaire for Asperger syndrome and other high functioning autism spectrum disorders in school age children. *J Autism Dev Disord.* 1999; 29: 439-484.
5. Lord C, Rutter M, Le Couteur A. Autism Diagnostic Interview-Revised: A revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord.* 1994; 24(5): 659-685.
6. Wing L, Leekam S, Libby S, Gould J, Larcombe M. The Diagnostic Interview for Social and Communication Disorders: background, inter-rater reliability and clinical use. *J Child Psychol Psychiatry.* 2002; 43 (3): 307-327.
7. Lord C, Risi S, Lambrecht L, Cook EH Jr, Leventhal BL, DiLavore PC, et al. The Autism Diagnostic Observation Schedule--Generic: A standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. *J Autism Dev Disord.* 2000; 30(3):205-223.
8. DiLalla DL, Rogers SJ. Domains of the Childhood Autism Rating Scale: Relevance for diagnosis and treatment. *J Autism Dev Disord.* 1994; 24(2):115-128.
9. Gilliam JE. Gilliam Autism Rating Scale. Pro-Ed Austin TX. 1995.
10. Dunst CJ. Clinical and Educational Manual for use with the Uzgiris-Hunt Scale. Univ Park Pr. abril 1980;
11. Stutsman R. Guide for administering the Merrill-Palmer scale of mental tests. En L.M. Terman (Ed.), *Mental measurement of preschool children.* New York: Harcourt, Brace & World. 1931: 139-262
12. Leiter RG. Leiter international performance scale. Chicago: Stoelting Company. 1948
13. Wechsler D. WISC-III. Test de Inteligencia para niños. Paidós. Buenos Aires. 1997.
14. Wechsler D. WPPSI-R (Manual) Test de Inteligencia para Preescolares. Paidós Ibédica eds, SA. 1993.
15. Wechsler D. WAIS-III. Test de Inteligencia para Adultos 16-89. Paidós Ibédica eds, SA. 1992.
16. Raven JC. Test de Matrices Progresivas (Escala Coloreada, Series A,B,C,D y F). 1938. Paidós. Buenos Aires 1976.
17. Baylay N, Escalas Bayley de Desarrollo. Ed. TEA. 1977.

18. Schopler E, Reichler RJ, Bashford A, Lansing MD, Marcus LM. Individualized assessment of autistic and developmentally disabled children: Psychoeducational Profile Revised (PEP-R). Austin, TX : PRO-ED. Vol 1. 1990.
19. McCarthy D. Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños. Madrid:TEA, 1977. Kaufman A, Kaufman N.
20. Kaufman AS, Kaufman NL. K-ABC Bateria de Evaluación de Kaufman para niños. Madrid : TEA, 1997. (1983).
21. Wetherby A, Prizant BM, Communication and Symbolic Behavior Scales (CSBS) - Normed Edition .Brookes Publishing Company. 1993
22. Tamarit J. Prueba ACACIA ; Madrid: Alcei-6. 1994.
23. Edwards S, Flechter P, Garman M, Hughes A, Letts C, Sinka I. RDLS III. Reynell Developmental Language Scales III. NFER-Nelson. 1997.
24. Sparrow S, Balla D, Cicchetti D. Vineland adaptive behavior scales: Interview edition; Circle Pines, MN: American Guidance Services, 1984.
25. Lowe M, Costello A. Symbolic Play Test. NFER-Nelson. 1988
26. Wing L, Gould J. Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. J Autism Dev Disord. 1979; 9: 11-29.
27. Ghaziuddin M, Greden J. Depression in children with autism/pervasive developmental disorders: A case-control family history study. J Autism Dev Disord 1998; 28(2): 111-115.
28. Tsai NY. Brief Report: comorbid psychiatric disorders of Autistic Disorder. J Autism Dev Disord. April, 1996; 26 (2): 159-164.
29. Ghaziuddin M, Ghaziuddin N, Greden J. Depression in persons with autism: Implications for research and clinical care. J Autism Dev Disord. 2002; 32(4): 299-306.
30. Rutter M, Bailey A, Bolton P, Le Couter A. Autism and known medical conditions: Myth and substance. J Child Psychol Psychiatry.1994; 35(2): 311-322.
31. Gillberg C, Coleman M. Autism and medical disorders: A review of the literature. Dev Med Child Neurol. 1996; 38(3): 191-202.
32. Barton M, Volkmar F. How commonly are known medical conditions associated with autism? J Autism Dev Disord.1998; 28(4): 273-278.
33. Fombonne E. The epidemiology of autism: A review. Psychol Med. 1999; 29(4): 769-786.
34. Bailey A, Bolton P, Butler L, Le Couteur A, Murphy M, Scott S, Webb T, Rutter M. Prevalence of the fragile X anomaly amongst autistic twins and singletons. J Child Psychol Psychiatry. 1993; 34: 673-688.
35. Fombonne B, Bolton P, Prior J, Jordan H, Rutter M. A family study of autism: Cognitive patterns and levels in parents and siblings. J Child Psychol Psychiatry. 1997; 38: 667-683.
36. Smalley SL. Autism and tuberous sclerosis. J Autism Dev Disord, 1998; 28(5): 407-414.
37. Palomo R, Velayos L, Garrido MJ y Tamarit J. Evaluación y diagnóstico en Trastornos del Espectro de Autismo: El modelo IRIDIA. 2003. (in press).

Otros Materiales

Se han tenido también en cuenta las conclusiones consensuadas por todos los participantes en el 'Taller de evaluación y diagnóstico de personas con trastornos del espectro de autismo' realizado por el Equipo IRIDIA (España) en el XI Congreso de AETAPI (Asociación Española de Profesionales en Autismo) en Santander, Noviembre de 2002.